

Afdeling Klinische Genetica
Laboratorium Genoomdiagnostiek**Postadres:**

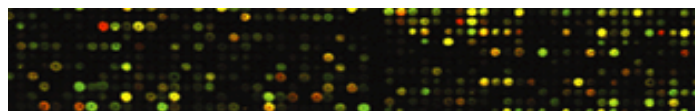
Secretariaat Laboratorium Genoomdiagnostiek
Afdeling Klinische Genetica VUmc
Polikliniek, ruimtenummer PK 0X 011
Postbus 7057
1007 MB AMSTERDAM

Afleveradres voor koeriers:

Polikliniek, ruimtenummer PK 0X 010
De Boelelaan 1118
1081 HZ Amsterdam

Telefoon: 020-4440746

Fax: 020-4440744

E-mail: Genoomdiagnostiek@vumc.nlwebsite: www.vumc.nl/genoomdiagnostiek**Aanvraagformulier**
Postnataal Array onderzoek

Naam

Geboortedatum

Geslacht

BSN nummer

Adres, Postcode en Woonplaats

Verzekering

Per persoon een aanvraagformulier volledig invullen**N.B.:** Bij vroeg- of doodgeboorte s.v.p. invullen:

- 1) van de foetus/het kind: geboorte- en overlijdensdatum, geslacht, aard van de misvormingen
- 2) persoonsgegevens van de moeder

Gegevens aanvragend arts:

naam aanvragend arts:

uw referentie:

AGB-code aanvrager of supervisor:

zh/instelling:

telefoonnummer/sein:

afdeling:

fax nummer:

adres:

e-mail:

plaats:

cc. uitslag:

Materiaal:

Monsters die niet zijn voorzien van een deugdelijke identificatie worden geweigerd.

Voor dit onderzoek is bloed (evt. weefsel, zie blz 3) van de patiënt gewenst voorzien van **naam + geb. datum**; vervoer bij **kamertemperatuur** (niet onder gecontroleerde omstandigheden)**Kind:** ☐ 2 buizen x 3 ml EDTA bloed**Volwassenen:** ☐ 2 buizen x 6-10 ml EDTA bloed**Afnamedatum:**☐ **SPOED (uitsluitend na overleg)**☐ DNA reeds aanwezig. Referentienummer:☐ Fragiele X syndroom (indien gewenst, kunt u dit tegelijk met het array-onderzoek aanvragen)**N.B.:** Bij intra-uterine vruchtdood en doodgeboorte wordt in principe eerst een QF-PCR uitgevoerd.**Opmerkingen:****Nader gebruik restmateriaal**☐ Betrokkene geeft **geen** toestemming voor nader gebruik restmateriaal (zie paragraaf 6 van de Toelichting).**In te vullen door het laboratorium; hieronder niet schrijven en geen stickers plakken**

Sticker aanvraagnummer

Eerdere aanvraagnummer(s):.....

Aanvraagnummer partner /andere familieleden:.....

Datum ontvangst:.....

Materiaalsoort: ☐ bloed ☐ DNA☐ overig: huidbiopt/ navelstrengSpoed/voorrang: ☐ ja Datum klaar:.....

Ingeschreven door (paraaf):.....

Controle door (paraaf):.....

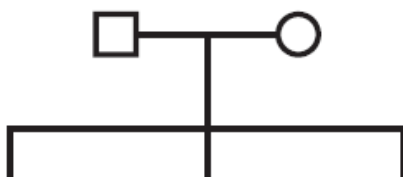
Fractienummer(s): (sticker):

Patiënt informatie

KLINISCH BEELD

- Groeiparameters (s.v.p. omcirkelen):
Lengte < -2 SD / -2SD tot +2SD / > +2SD
Schedelomvang < -2 SD / -2SD tot +2SD / > +2SD
Gewicht < -2 SD / -2SD tot +2SD / > +2SD
- Dysmorphie:
- Ontwikkelingsachterstand / Mentale retardatie (specificeer ernst):
- Psychische/gedragsproblemen:
- Hartafwijkingen:
- Gastrointestinale afwijkingen:
- Urogenitale afwijkingen:
- Neurologische afwijkingen:
- Afwijkingen ledematen/skelet:
- Afwijkingen huid:
- Endocriene/hematologische stoornissen:
- Overig:

Stamboom:



Alleen aanvragen met volledig ingevulde formulieren worden in behandeling genomen

Locatie VUmc**Aanvragen Laboratorium Genoomdiagnostiek – Algemene voorwaarden****1. Aanvragen**

- 1.1. Om fouten en vertragingen te vermijden behoren aanvragen op een duidelijke en ondubbelzinnige wijze te worden ingediend. Door gebruik te maken van dit aanvraagformulier komen alle gewenste gegevens aan de orde.
- 1.2. Met de acceptatie van een aanvraag verplicht laboratorium zich tot het met zorg en vakmanschap uitvoeren van de gevraagde werkzaamheden volgens de voor de laboratorium geldende kwaliteitscriteria.
- 1.3. Aanvragen kunnen worden geweigerd indien deze onvoldoende gegevens bevatten om een resultaat te kunnen bereiken dat voldoet aan de geldende kwaliteitscriteria. Het laboratorium stelt de aanvrager hier zo spoedig mogelijk van in kennis.
- 1.4. Het laboratorium moet in de gelegenheid gesteld worden om met de aanvrager/behandelaar te kunnen overleggen over het gevraagde onderzoek.
- 1.5. De aanvrager wordt verzocht om alvorens patiëntmateriaal in te sturen, na te gaan of de betreffende patiënt is verzekerd voor klinisch genetische zorg. Indien na uitvoering van een verrichting de patiënt niet verzekerd blijkt, wordt de rekening naar de patiënt gestuurd.

2. Monsters

- 2.1 De aanvrager draagt zorg voor het aanleveren van de te onderzoeken monsters bij het laboratorium, voorzien van een deugdelijke identificatie (naam en geboortedatum) en een volledig ingevuld aanvraagformulier.
- 2.2 Materiaal: Bloed of eventueel Weefsel:
 - Bloed kind: 2 x 3 ml EDTA bloed
 - Bloed volwassene: 2 x 6-10 ml EDTA bloed
 - Weefsel foetus/pasgeborene: huid-/spierfasciebiopt en/of navelstrengbiopt
 - Weefsel kind/volwassene: huidbioptAfname onder steriele condities; geen jodiumtinctuur gebruiken.
- 2.3 Huidbiopten onder steriele condities afnemen, na desinfectie met 70% alcohol (**geen jodiumtinctuur gebruiken**) bij voorkeur aan de binnenkant van de onderarm of tijdens een operatie van de randen van de incisieplaats.
- 2.4 Het biopt opvangen in steriel kweekmedium (op verzoek kan dit toegezonden worden). Alleen in noodgevallen een steriele fysiologische zoutoplossing gebruiken.
- 2.5 Bij afname buiten de normale laboratoriumwerk tijden, het materiaal bewaren bij kamertemperatuur en de volgende werkdag versturen, of telefonisch contact opnemen met een medewerker van het laboratorium (te bereiken via de *meldkamer* van receptie en beveiliging van het ziekenhuis, tel. 020-4444330).

3. Verzending

- 3.1. De monsters goed inpakken ter bescherming tegen breuk en forse temperatuurdalingen; verpakken volgens de internationale richtlijnen volgens UN3373 (zie http://www.WHO_WHE_CPI_2017.8.pdf).
- 3.2. Monsters nooit invriezen, maar verzenden bij kamertemperatuur (niet onder gecontroleerde omstandigheden).
- 3.3. Op het pakket vermelden: 'breekbaar' en 'bewaren bij kamertemperatuur'.
- 3.4. Indien niet wordt voldaan aan het gestelde in 2.1, 3.1 en 3.2 is het laboratorium niet gehouden het ingestuurde monster in ontvangst te nemen.
- 3.5. Het materiaal inzenden per PostNL, of via een koerier.
- 3.6. Alle handelingen en opslag voorafgaand aan de ontvangst van een monster vallen buiten de verantwoordelijkheid van het laboratorium.

4. Resultaten

- 4.1 Resultaten in de vorm van onderzoeksuitslagen, adviezen, informatie of welke andere vorm dan ook, worden door het laboratorium doorgaans in schriftelijke vorm aangeleverd. In vóórkomende (spoed-) gevallen wordt de schriftelijke uitslag voorafgegaan door een telefonische uitslag.
- 4.2 Resultaten komen doorgaans beschikbaar binnen:
 - Postnataal array onderzoek: 4 – 6 weken.In geval van spoed kunnen in overleg andere uitslagtermijnen worden afgesproken.

5. Geheimhouding

- 5.1 Geheimhouding van gegevens is gewaarborgd en vastgelegd in de ziekenhuisvoorschriften van het VU medisch centrum (zwijgplicht over patiëntgegevens).

6. Nader gebruik restmateriaal

- 6.1 Het laboratorium bewaart restmateriaal gedurende een vastgelegde periode die afhankelijk is van het soort restmateriaal en de vraagstelling zoals vastgelegd door de beroepsgroep (VKGL). De patiënt of diens vertegenwoordiger kan schriftelijk verzoeken het restmateriaal te vernietigen.
- 6.2 Het laboratorium gebruikt restmateriaal voor verder onderzoek in lijn met de oorspronkelijke diagnostische vraagstelling. In geval dit resulteert in voor de patiënt relevante bevindingen zal deze via de oorspronkelijke aanvrager worden geïnformeerd. Ook wordt restmateriaal gebruikt voor het ontwikkelen van nieuwe en het verbeteren van bestaande technieken. De patiënt of diens vertegenwoordiger gaat hiermee akkoord, tenzij anders aangegeven op het aanvraagformulier.
- 6.3 Het laboratorium kan een deel van het restmateriaal gebruiken voor wetenschappelijk onderzoek en/of onderwijsdoeleinden. Amsterdam UMC volgt daarbij de door Federa opgestelde richtlijnen die zijn vastgesteld in de 'Code Goed Gebruik (2011)' en houdt zich aan de afspraken die zijn gemaakt tussen artsen, onderzoekers en patiëntenverenigingen. Deze afspraken sluiten aan op wet- en regelgeving.

7. Communicatie

- 7.1 Voor informatie, opmerkingen of klachten is de Genoemdiagnostiek, tijdens werkdagen, bereikbaar op tel.nr: 020-4440746 of via e-mail: genoomdiagnostiek@vumc.nl