

Aanvraag Whole Exome Sequencing - index

Aanvraag exome sequencing (WES) Laboratorium Genoomdiagnostiek

Academisch Medisch Centrum
Afdeling Klinische Genetica, M1 – 107
Meibergdreef 9
1105 AZ AMSTERDAM
Postbus 22660
1100 DD AMSTERDAM

Tel. nr.: +31 20 566 78 99 Fax nr.: +31 20 566 93 89
E-mail: kg-dna@amc.uva.nl <http://dnadiagnostiek.amc.nl>

Laboratorium Genoomdiagnostiek, sectie DNA:

Prof. Dr. M.M.A.M. Mannens	Dr. M. Alders
Prof. Dr. A.A.B. Bergen	Dr. H. Bikker
Dr. J.C. Defesche	Dr. M.P.R. Lombardi
Dr. E.J.W. Redeker	Dr. Ir. F. van Ruissen
Dr. R.H. Lekanne dit Deprez	Dr. M.M. Motazacker, i.o.
Dr. S. van Koningsbruggen	Dr. R.J. Florijn, i.o.

Zie www.dnadiagnostiek.nl voor de meest recente versie van dit formulier

De gegevens in dit formulier zijn ook via de pdf digitaal invulbaar
Na invullen, het formulier afdrukken en met patiëntmateriaal insturen

PONSPLAATJE / ETIKET (DE VOLGENDE VELDEN VERPLICHT INVULLEN)

BSN nummer:	_____
Naam patiënt(e):	_____
Geboorte datum:	_____
Geslacht:	<input type="radio"/> Man <input type="radio"/> Vrouw
Adres:	_____
Postcode + Woonplaats:	_____
Telefoon:	_____
Verzekering:	_____
Verzekeringsnr:	_____
Huisarts:	_____
Adres huisarts:	_____
Uw kenmerk:	_____
(b.v. patiëntnummer eigen locatie)	_____

GEGEVENS AANVRAGEND KLINISCH GENETICUS (DE VOLGENDE VELDEN VERPLICHT INVULLEN):

Aanvragend arts:	_____	Telefoon/sein:	_____
Ziekenhuis:	_____	E-mail:	_____
Afdeling:	_____		
Adres:	_____	CC uitslag:	_____
Postcode + Woonplaats:	_____		_____

MATERIAAL: VOOR DIT ONDERZOEK IS **BLOED** VAN DE PATIENT GEWENST

- Kind: 2x 3ml EDTA (ontstold) bloed
 Volwassene: 2x 6-7 ml EDTA (ontstold) bloed

Afname datum: _____

- Single patient analyse

BIJ ONDERZOEK TE BETREKKEN PERSONEN:

naam	M/V	Geb. datum	Relatie tot index	Wel/niet aangedaan	Wel/niet WES (consent aanwezig)	DNA nr (door lab in te vullen)

IN TE VULLEN DOOR MEDEWERKERS DNA-LABORATORIUM

Ontvangen materiaal Paraaf materiaal:	Datum binnenkomst	Aanvraagnummer DA	Familienummer FF
Hoeveelheid:	Paraaf acceptatie	Paraaf registratie	DNA-nummer D

Svp onderstaande vragen zo volledig mogelijk beantwoorden:

- Is er een SNP array gedaan? Ja Nee
 - Is er sprake van consanguïniteit? Ja Nee

 - Moet er (eerst) een genpakket geanalyseerd worden?
 - Nee, gehele exoom
 - eerst genpakket verstandelijke beperking (~1157 genen), daarna gehele exoom
 - alleen genpakket verstandelijke beperking (~1157 genen)

 - Indicatie:
 - Verstandelijke beperking (ID) [0311]
 - Multiple congenitale afwijkingen (MCA) [0314]
 - ID + MCA [0257]
 - Metabool [1007]
 - Neurologische aandoening [1656]
 - Cardiovasculaire aandoening [2717]
 - Ontwikkelingsachterstand
 - Anders, nl.
-
-

- Welke verdere afspraken zijn er gemaakt met betrekking tot de analyse?
(bijvoorbeeld: filteren op ROH gebieden, kandidaatgenen eerst, etc)
-
-
-

KLINISCH BEELD INDEX

- Groeiparameters:

Lengte	<input type="radio"/> < -2 SD	<input type="radio"/> -2SD tot +2SD	<input type="radio"/> > +2SD
Schedelomvang	<input type="radio"/> < -2 SD	<input type="radio"/> -2SD tot +2SD	<input type="radio"/> > +2SD
Gewicht	<input type="radio"/> < -2 SD	<input type="radio"/> -2SD tot +2SD	<input type="radio"/> > +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:

KLINISCH BEELD overige familieleden indien relevant:

TOELICHTING BIJ HET INDIENEN VAN ONDERZOEKSAANVRAGEN BIJ HET LABORATORIUM VOOR GENOOMDIAGNOSTIEK VAN DE KLINISCHE GENETICA

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.
- 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 patiëntenmateriaal 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 levert de te onderzoeken monsters aan bij het laboratorium, voorzien van een deugdelijke identificatie (naam en geboortedatum) en een volledig ingevuld aanvraagformulier.
- 2.2. Kind: minimaal 2 x 3 ml EDTA bloed. Volwassenen: 2 x 6-7 ml EDTA bloed. Verzenden bij kamertemperatuur met deugdelijke identificatie (min. 2 "identificatoren").
- 2.3. Indien niet wordt voldaan aan het gestelde in 2.1 en 2.2 is het laboratorium niet gehouden het ingestuurde monster in ontvangst te nemen.
- 2.4. Voor zover bij de indiening van de aanvraag daarover niets is overeengekomen, zal het laboratorium de monsters, c.q. de restanten daarvan na onderzoek, overeenkomstig de eigen voorschriften voor onbepaalde tijd bewaren.
- 2.5. Alle handelingen en opslag voorafgaand aan de ontvangst van een monster vallen buiten de verantwoordelijkheid van het laboratorium.

3. Resultaten

- 3.1. Resultaten in de vorm van onderzoeksuitslagen, adviezen, informatie of welke andere vorm dan ook, worden door het laboratorium schriftelijk aangeleverd.

4. Geheimhouding

- 4.1. Geheimhouding van gegevens is gewaarborgd en vastgelegd in de ziekenhuisvoorschriften van het AMC (zwijgplicht over patiëntengegevens).

5. Gebruik patiëntenmateriaal

- 5.1. Het laboratorium bewaart het verkregen DNA monster van de patiënt voor onbepaalde tijd tenzij een schriftelijk verzoek om het monster te vernietigen is ontvangen van de patiënt of diens wettelijke vertegenwoordigers.
- 5.2. Het laboratorium gebruikt herleidbaar geanoniseerd patiënten materiaal voor verder onderzoek (research) 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.
- 5.3. Voor het ontwikkelen van nieuwe en het verbeteren van bestaande technieken gebruikt het laboratorium herleidbaar geanoniseerd patiëntenmateriaal, o.a. voor controles en validatie. Het laboratorium verzoekt de aanvrager de patiënt hierover te informeren. Mocht deze bezwaar maken tegen het anoniem gebruik van lichaamsmateriaal, dan kan dit op pagina 1 van het aanvraagformulier worden aangegeven.