

Aanvraag Postnataal Genoomonderzoek

Afdeling Klinische Genetica

Laboratorium Genoomdiagnostiek, Cytogenetica
Amsterdam UMC, locatie AMC
Postbus 22660, 1100 DD, Amsterdam

Afleveradres monsters (kantooruren):

Postkamer H01-114

BUITEN KANTOORUREN: afleveren bij LAKC B1-114

Dr. A.C. Knecht (Hoofd)
Dr. A.M.F. van der Kevie-Kersemaekers
Dr. C.H.M. Mellink
Dr. A.M. Polstra
Dr. A.J.A. Kooper (i.o.)

tel: +31(0)20-5665110

fax: +31(0)20 5669389

website: <http://cytogenetica.amc.nl/>

Gegevens patiënt:

BSN-nr. V / M

Naam

Geboortedatum

Adres

Postcode/woonplaats

Verz.nr.

Verz. Maatsch.

Huisarts

Een onvolledig ingevuld formulier of niet correct ingezonden materiaal kan niet in behandeling worden genomen.

Voor instructies met betrekking tot afname en verzending zie onderstaande instructies en pagina 4

GEGEVENS AANVRAGER (VERPLICHT INVULLEN):

Aanvrager:		Telefoon / sein:	
Ziekenhuis / afdeling:		E-mail:	
CC uitslag:		Uw kenmerk:	
Datum afname:			

Spoed (uitsluitend na overleg met een Laboratoriumspecialist Klinische Genetica of de dienstdoende Klinisch Geneticus)

Overlegd met:

Afgesproken spoed uitslagdatum:

Is de patiënt (of partner van patiënt) zwanger

ja nee

Zo ja, vindt prenatale diagnostiek plaats

nee ja Punctie datum:

Inhoudsopgave

	item	pagina
Indicaties voor chromosomenonderzoek en FISH	a	2
Bevestiging prenataal/postnataal onderzoek en NIPT	b	2
Mogelijkheden voor weefselkweek	c	2
Indicaties voor moleculair cytogenetisch onderzoek (array-CGH, QF-PCR)	d	3
Vervolgonderzoek array-CGH bij familie	e	3
Bloedafname bij ouders (prenataal onderzoek):	f	4
Instructies voor afname en verzending	g	4

Door Laboratorium Genoomdiagnostiek in te vullen

Ontvangst	Laboratorium	Intake	Registratie
Datum ontvangst	Hoofdfractie-etiket	Indicatie (code)	Paraaf invoer secretariaat
Paraaf ontvangst		Urgentie	Familienummer
Tevens DNA aanvraag ontvangen? Nee / Ja		1) Spoed 2) Voorrang 3) Op volgorde	FF Paraaf administratie
Opmerkingen	Inzetdatum	Streefdatum	Opmerkingen
	Paraaf inzetten	Paraaf intake analist	
	FISH ingezet? Nee / Ja	Paraaf intake LKG	

2a) Indicaties voor chromosomenonderzoek en FISH:

In te zenden materiaal: Heparine: Volwassenen 5 ml Pasgeborenen 2 ml

HEPARINE

- Herhaalde miskramen (ook partner onderzoeken)
naam partner + geboortedatum:
- Specifieke verdenking op trisomie: 21 18 13
- Abnormale geslachtelijke ontwikkeling en functie:
 - Mannelijke infertiliteit (voor AZF deletie onderzoek het [DNA aanvraagformulier](#) invullen en **EDTA** bloed afnemen)
 - Onduidelijk geslacht
 - Verdenking Turner syndroom
 - Verdenking Klinefelter syndroom
 - Prematuur ovarieel falen (POF) (voor FraX onderzoek het [DNA aanvraagformulier](#) invullen en **EDTA** bloed afnemen)
 - Anders:
- Kans op dragerschap (indien chromosoomafwijking bekend is, dit vermelden bij toelichting) telomeer FISH
- Opslag van lymfocyten voor eventueel toekomstig onderzoek

Toelichting indicatie / klinisch beeld:

2b) Bevestiging prenataal/postnataal onderzoek en NIPT

In te zenden materiaal: Heparine bloed (5 ml) Placenta
 Weefsel te weten:

Uitslag eerder onderzoek:

NIPT Peridosnummer:

Naam moeder:

Geboortedatum:

2c) Mogelijkheden voor weefselkweek (indien IUVD zie 3d) moleculair cytogenetisch onderzoek):

In te zenden materiaal: Navelstreng Fascia lata Pericard Kraakbeen
 Huidbiopt Overig te weten:

Steriel afnemen. Ontsmetten met alcohol of chloorhexidine, NIET met jodium. Verzenden in steriel fysiologisch zout of kweekmedium. Verzending bij kamertemperatuur. Tot verzending in koelkast (4°C) bewaren.

In geval van weefselkweek:

- Karyotypering
- FISH
- Opslag voor toekomstig onderzoek
- Research, te weten:

Toelichting indicatie / klinisch beeld:

Voor instructies met betrekking tot afname en verzending zie bovenstaande instructies en pagina 4

4f) Bloedafname bij ouders (prenataal onderzoek):

In te zenden materiaal: 10 ml EDTA

EDTA

Array-CGH onderzoek bij foetus:

Naam moeder:

Geb. datum:

FF nr:

Zwangerschapstermijn:

wk

dg

Opmerkingen:

4g) Instructies voor afname en verzending

Weefselafname

- Instructies voor afname zie pagina 2: mogelijkheden voor weefselkweek
- Indien sprake van IUVD: bellen niet nodig, eerstvolgende werkdag opsturen naar laboratorium Genoomdiagnostiek, Klinische Genetica

Wangslimvlies of urine onderzoek

Voor wangslimvlies of urine onderzoek: neem contact op met het secretariaat van de Klinische Genetica, te bereiken via: 020-5665110.

Verzending en verpakking

- Bloed nooit invriezen of afdraaien maar bij kamertemperatuur bewaren en verzenden. Geen gelbuizen.
- Materiaal verpakken in een blister en opsturen in een verzendetui volgens de UN3373 voorschriften.
(zie <http://www.bvfplatform.nl>, selecteer item "Transport" in het menu)
- Adres: zie pagina 1.

Voor spoed, vragen of aanvullende informatie

- Laboratoriumspecialist Klinische Genetica (Cytogenetica): zie pagina 1.
- Dienstdoende Klinisch Geneticus : te bereiken via tel: 020 - 5665110, sein 58804

Nader gebruik lichaamsmateriaal

Patient of diens wettelijke vertegenwoordiger is door de aanvrager geïnformeerd over het nader gebruik van lichaamsmateriaal.

Zie hiervoor de "voorwaarden voor aanvragenlaboratoria Klinische Genetica" via de website www.amc.nl>zoek specialisme>klinische genetica> Indien er bezwaren zijn tegen het nader gebruik van lichaamsmateriaal, kan de aanvrager dat hieronder kenbaar maken.

Patient of diens wettelijke vertegenwoordiger heeft bezwaar tegen nader gebruik van het ingestuurde lichaamsmateriaal.

[zie ook "voorwaarden voor aanvragen" via https://www.amc.nl/web/zorg/verwijzer/verwijsinformatie-per-specialisme/klinische-genetica.htm](https://www.amc.nl/web/zorg/verwijzer/verwijsinformatie-per-specialisme/klinische-genetica.htm)