

**Aanvraag Whole Exome Sequencing (WES) – index**

**Afdeling Humane Genetica Amsterdam UMC**  
**Laboratorium Genoomdiagnostiek**

**Postadres**

Amsterdam UMC, locatie AMC  
Postkamer H01-114  
Laboratorium Genoomdiagnostiek L01-158  
Antwoordnummer 466  
1100 WC Amsterdam

**Afleveradres voor Koeriers (kantooruren):**

Postkamer H01-114  
Meibergdreef 9, 1105 AZ AMSTERDAM

**BUITEN KANTOORUREN:** afleveren bij LAKC, B1-114

**Contact:**

Tel. nr.: (+31) (0)20 566 5110  
Fax nr.: (+31) (0)20 566 93 89  
E-mail: [kg-dna@amsterdamumc.nl](mailto:kg-dna@amsterdamumc.nl)  
Internet: <http://genoomdiagnostiek.amsterdamumc.nl>

*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:**  Man  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):**

<b>Aanvragend arts:</b>	_____	<b>AGB code</b>	_____
<b>Ziekenhuis:</b>	_____	<b>Telefoon/sein:</b>	_____
<b>Afdeling:</b>	_____	<b>E-mail:</b>	_____
<b>Adres:</b>	_____	<b>CC uitslag:</b>	_____
<b>Postcode + Woonplaats:</b>	_____		_____

**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**

<b>Ontvangen materiaal</b> Paraaf materiaal:  <b>Hoeveelheid:</b>	<b>Datum binnenkomst</b>	<b>Ruimte voor laboratorium etiketten</b>
--	--------------------------	---

Svp onderstaande vragen zo volledig mogelijk beantwoorden:

- Is er sprake van consanguïniteit?  Ja  Nee
- Moet er (eerst) een genpakket geanalyseerd worden?
  - Nee, gehele exoom
  - eerst genpakket verstandelijke beperking (~1220\* genen), daarna gehele exoom
  - alleen genpakket verstandelijke beperking (~1220\* genen)

\* voor de actuele inhoud van het genpakket zie "Inhoud NGS Pakketten tbv DNA-Diagnostiek" via [dnadiagnostiek.amc.nl](https://dnadiagnostiek.amc.nl) (bij "Aanvraagformulieren")
- Indicatie:
  - Verstandelijke beperking (ID) [0311]
  - Multiple congenitale afwijkingen (MCA) [0314]
  - ID + MCA [0257]
  - Metabool [1007]
  - Neurologische aandoening [1656]
  - Cardiovasculaire aandoening [2717]
  - Ontwikkelingsachterstand [ONTWA]
  - Anders, nl.

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

#### Toelichting:

- Open WES analyse kan alleen met niet- aangedane ouders (trio analyse). Hiervoor is getekend consent nodig en deze analyse is alleen door een klinisch geneticus aan te vragen.
- Analyse van grote pakketten zoals ID pakket (~1220 genen) kan in principe ook alleen met ouders (trio analyse). In uitzonderingsgevallen (adoptie, ouder(s) overleden) kan een analyse van de patiënt alleen (single case) aangevraagd worden. In het geval wel een van de ouders beschikbaar is heeft het onze voorkeur deze ouder wel mee te nemen.
- Bij een single case kan alleen een (beperkt) pakket worden aangevraagd. Er is een aantal pakketten beschikbaar die apart aan te vragen zijn (zie aanvraagformulier via [dnadiagnostiek.amc.nl](https://dnadiagnostiek.amc.nl)). Tevens kan een custom pakket aangevraagd worden. Voor dit custom pakket dient door de aanvrager een genenlijst en/of specifieke HPO termen aangeleverd te worden. Bij een custom pakket bij een single case geldt een maximum van 250 genen.
- Voor een familie met meerder aangedane personen zijn er ook verschillende mogelijkheden voor een WES gebaseerde analyse (pakket danwel open WES). Hiervoor kunt u contact opnemen met het laboratorium.
- Bij de analyse van NGS data (genpanels, exoom, genoom) bestaat de kans dat er een (waarschijnlijk) pathogene variant wordt gevonden die gerelateerd is aan een andere ziekte dan waarop de patiënt wordt onderzocht. In dit geval spreekt men van een nevenbevinding. Het is de verantwoordelijkheid van de aanvrager om de kans op nevenbevindingen en het beleid rondom het melden van nevenbevindingen te bespreken met de patiënt. Zie ook de informatie voor verwijzers op de website van de VKGN (<https://artsengenetica.nl/info/verschillende-genetische-testen-uitgebreid>) en het landelijke beleid voor het melden van nevenbevindingen ([https://www.vkgl.nl/images/links/Richtlijnen\\_en\\_protocollen/](https://www.vkgl.nl/images/links/Richtlijnen_en_protocollen/))

**KLINISCH BEELD INDEX**

• Groeiparameters:

Lengte	○ < -2 SD	○ -2SD tot +2SD	○ > +2SD
Schedelomvang	○ < -2 SD	○ -2SD tot +2SD	○ > +2SD
Gewicht	○ < -2 SD	○ -2SD tot +2SD	○ > +2SD

• Dysmorfie:

• \_\_\_\_\_

• \_\_\_\_\_

• 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.
- 1.6. Laboratorium handelingen en declaraties t.b.v. WES gebaseerde analyses worden uitgevoerd bij Laboratorium Genoomanalyse, Amsterdam UMC, Locatie VUmc (RvA M130).

**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 (zwijgplicht over patiëntengegevens) en vastgelegd in de ziekenhuisvoorschriften van het Amsterdam UMC.

**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 geanonimiseerd 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 geanonimiseerd 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 hieronder worden aangegeven.

**Bezwaar nader gebruik van geanonimiseerd lichaamsmateriaal**

Patiënt of diens wettelijke vertegenwoordiger is door aanvrager geïnformeerd over het nader gebruik van lichaamsmateriaal. Zie hiervoor ook de "Voorwaarden voor aanvragen laboratoria Klinische Genetica" via <http://dnadiagnostiek.amc.nl> (zie link naar "Aanvraagformulieren")

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