



EN-ISO 15189:2012

## Aanvraag Postnataal Genoomonderzoek

## Afdeling Humane Genetica

## Laboratorium Genoomdiagnostiek, Cytogenetica

## Postadres

Amsterdam UMC, Lokatie AMC

Postkamer H01-114

Laboratorium Genoomdiagnostiek L01-158

Antwoordnummer 466

1100 WC Amsterdam

## Aflieveradres voor Koeriers (kantooruren):

Postkamer H01-114

Meibergdreef 9, 1105 AZ AMSTERDAM

BUITEN KANTOORUREN: afleveren bij LAKC, B1-114

tel: +31(0)20-5665110

fax: +31(0)20 5669389

e-mail: cyto.kg@listserver.amc.uva.nl

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 ):

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

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

Overlegd met:

Afgesproken spoed uitslagdatum:

Reden:

\* Is de patiënt (of partner) zwanger  ja  nee | Zo ja, vindt prenatale diagnostiek plaats  nee  ja Punctie datum

\* Is familielid zwanger  ja  nee

\* Anders, te weten:

## 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 (SNP array, QF-PCR)	d	3
Vervolgonderzoek SNP array 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 LSKG	

## 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/of 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

### 3d) Indicaties voor moleculair cytogenetisch onderzoek (SNP array en QF-PCR):

In te zenden materiaal:  EDTA bloed volwassenen: 10 ml  EDTA bloed pasgeborenen: 2 ml  
 weefsel te weten: (zie voor afname instructies weefsel: pagina 2 mogelijkheden voor weefselkweek)

**EDTA of weefsel**

- Mentale retardatie e.c.i. (klinisch beeld vermelden bij toelichting)
  - Multipele congenitale afwijkingen e.c.i. (klinisch beeld vermelden bij toelichting)
  - Perinataal overlijden (e.c.i.) (standaard QF-PCR, alleen SNP array bij congenitale afwijkingen)  
**Geb. datum kind:** \_\_\_\_\_ **bij wk + dgn zwangerschap**  
**Naam moeder:** \_\_\_\_\_ **Geb. datum:** \_\_\_\_\_
  - Miskraam (NB: tussen de 12-16 wekenzwangerschapsduur, **alleen bij congenitale afwijkingen materiaal insturen**)
  - Miskraam > 16 wkn
  - IUVD (vastgesteld <28 weken)
  - IUVD (vastgesteld >28 weken)
  - Zwangerschapsafbreking (TOP)
  - Vroeg- of doodgeboorte met congenitale afwijkingen
- Zijn er congenitale afwijkingen:**
- nee
  - ja, zoals
- Overig, te weten:

#### Toelichting indicatie :

1. Ontwikkelingsachterstand /  
Mentale retardatie (specificeer ernst):
  
2. Congenitale afwijkingen, namelijk:
  
3. Dysmorphie, namelijk:
  
4. Overig, namelijk:

Opmerkingen:

### 3e) Vervolgonderzoek SNP array bij familie:

In te zenden materiaal: 5 ml Heparine en 10 ml EDTA

**EDTA +  
Heparine**

- SNP array afwijking gevonden bij patiënt / familielid namelijk:  
**Naam index patiënt:** \_\_\_\_\_ **Geb. datum:** \_\_\_\_\_ **FF nr:** \_\_\_\_\_

Opmerkingen:

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**

SNP array 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, Humane Genetica

### Wangslimvlies of urine onderzoek

Voor wangslimvlies of urine onderzoek: neem contact op met het secretariaat van de Humane 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

- Laboratorium Specialist 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. 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 de "Voorwaarden voor aanvragen laboratoria Klinische Genetica" via: <http://cytogenetica.amc.nl> (zie link naar "Aanvraagformulieren")