

<p>UMC St Radboud Laboratorium Tumorgenetica Route 848, DNA Diagnostiek Postbus 9101 6500 HB Nijmegen</p> <p>Bezoekadres Route 848 Geert Grooteplein 10 6525 GA Nijmegen</p> <p>T +31-24-3655722 F +31-24-3616658 E LTG@umcn.nl I www.umcn.nl/ltg</p>	<p>Patiëntgegevens patiëntsticker / volledig invullen</p> <p>Naam + voorletters</p> <p>Adres</p> <p>Postcode + woonplaats</p> <p>Geboortedatum</p> <p>Geslacht</p> <p>Verzekeringsmij. Polisnummer</p>	<div style="border: 1px solid black; width: 100%; height: 100%;"></div>
--	--	---

PER PERSOON MOET EEN AANVRAAGFORMULIER WORDEN INGEVULD !

▶ Aanvragend Arts :	Telefoon/sein :
ZH/instelling :	email :
Afdeling :	uw ref. nr. :
Adres :	cc. uitslag :
Woonplaats :	

▶ **Materiaal (bij voorkeur bloed!)**

- | | | |
|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> Bloed
<i>afnamedatum:</i> | <input type="checkbox"/> DNA (~50 µg)
<i>geïsoleerd uit:</i> | <input type="checkbox"/> Ander materiaal (in overleg)
<i>te weten:</i> |
|---|---|---|

▶ **Onderzoek op:**

- | | |
|------------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> DNA | <input type="checkbox"/> RNA (alleen na overleg; heparinebloed insturen) |
|------------------------------|--|

▶ **Conditie en verzending**

- 2 x 10 ml EDTA ontstold bloed in kunststof buizen (geen glas). Bij neonaten minimaal 3 ml.
- Bloedbuizen (of DNA samples) voorzien van etiket met naam, geslacht en geboortedatum.
- Monsters die niet zijn voorzien van een deugdelijke identificatie worden geweigerd.
- Bloed verzenden bij kamertemperatuur per post. **Bloed nooit invriezen!**
- Als DNA wordt ingestuurd in plaats van bloed kan de afhandelingstijd langer zijn dan aangegeven.

▶ **Informed consent. Gaarne aanvinken of de patiënt hiermee akkoord gaat.**

De patiënt of diens wettelijke vertegenwoordiger heeft geen bezwaar tegen nader gebruik van het materiaal voor onderzoek in lijn met de huidige diagnostische vraagstelling, en wil geïnformeerd worden indien dit onderzoek resulteert in voor de patiënt relevante resultaten. Zie *Toelichting voor patiënten* op laatste pagina.

De patiënt of diens wettelijke vertegenwoordiger heeft wel bezwaar tegen nader gebruik van het materiaal voor onderzoek in lijn met de huidige diagnostische vraagstelling

▶ **Reden van aanvraag**

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Bevestiging diagnose | <input type="checkbox"/> Opslag |
| <input type="checkbox"/> Uitsluiting diagnose | <input type="checkbox"/> Anders, te weten: |
| <input type="checkbox"/> Dragerschapbepaling | |
| <input type="checkbox"/> Analyse i.v.m. in de familie bekende mutatie | |

In te vullen door DNA lab

Datum ontvangst:

Opmerkingen:

Paraaf Sec.

▶ **Z.O.Z. voor vervolg aanvraag**

Richtlijn voor uitslagtermijn

Analysen van een in de familie bekende mutatie	4 weken
Het opsporen van een in de familie nog onbekende mutatie	2 maanden

Aandoening

Gen

Borst- en ovariumkanker, erfelijke

- BRCA1 + BRCA2*¹
- BRCA1* (alleen voor bekende mutatie⁴)
- BRCA2* (alleen voor bekende mutatie⁴)

BRCA1
BRCA2

Bloom syndroom

- SCE - kleuring op chromosomen⁵)
- BLM sequentie-analyse

BLM

Darmkanker:

Lynch syndroom (HNPCC)

- Microsatelliet instabiliteit (aangevraagd door klinische genetica)²
- Somatische *MLH1* promoter methylering
- MSH2* promoter methylering
- MLH1*
- PMS2*
- MSH2* (incl *EPCAM*)
- MSH6*
- EPCAM*³ (*TACSTD1*)
- Somatische mutatie-analyse *MLH1* op DNA uit paraffine
- Somatische mutatie-analyse *MSH2* op DNA uit paraffine

MLH1
MSH2
MLH1
PMS2
MSH2
MSH6
EPCAM
MLH1
MSH2

Polyposis coli, adenomateus

- Familiaire adenomateuze polyposis (aut. dominant)
- MUTYH* - geassocieerde polyposis (aut. recessief)

APC
MUTYH

Polyposis coli, juveniel

- SMAD4*
- BMPR1A*

SMAD4
BMPR1A

Leiomyomatose en nierkanker (HLRCC), aut. dom.

FH

Maagkanker, erfelijke (E-cadherine)

CDH1

Multipele endocriene neoplasie type 1

MEN1

Multipele endocriene neoplasie type 2

RET

Nijmegen breuk syndroom

NBN

Paragangliomen en feochromocytomen, erfelijke

- SDHA* *SDHC* *SDHAF2* *VHL* *MAX*
- SDHB* *SDHD* *TMEM127* *RET*

Trombopenie, familiale
(met predispositie voor AML)

RUNX1

Von Hippel-Lindau syndroom

VHL

BIJGEVOEGDE PATIËNTENTOELICHTING GRAAG AAN DE PATIËNT GEVEN SVP.

VOETNOTEN

1. Declaratie per gen, alle genen worden ingezet.
2. Duur onderzoek 1 maand na ontvangst geschikt paraffine materiaal.
3. Alleen deletie analyse van de 3' exonen en sequentie-analyse 3'UTR .
4. Alleen in overleg
5. Heparinebloed meesturen.

Toelichting bij het indienen van onderzoeks aanvragen bij de sectie DNA-diagnostiek van het Klinisch Genetisch Centrum Nijmegen.

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 de sectie DNA-diagnostiek zich tot het met zorg en vakmanschap uitvoeren van de gevraagde werkzaamheden volgens de voor de sectie 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 De sectie DNA-diagnostiek dient met de aanvrager/behandelaar te kunnen overleggen over het gevraagde onderzoek.

2. Monsters

- 2.1 De aanvrager levert de te onderzoeken monsters aan bij DNA-diagnostiek, voorzien van een deugdelijke identificatie (naam, geslacht en geboortedatum) en een volledig ingevuld aanvraagformulier.
- 2.2 Per patiënt 2 x 10 ml EDTA bloed afnemen in onbreekbare buizen (geen glas), bij neonaten minimaal 3 ml, en per post opsturen bij kamertemperatuur. Andere materialen alleen na telefonisch overleg.
- 2.3 Indien niet wordt voldaan aan het gestelde in 2.1 en 2.2 is de sectie DNA-diagnostiek niet gehouden het ingestuurde monster in ontvangst te nemen.

3. Uitvoering

- 3.1 DNA-diagnostiek bepaalt de wijze waarop, de methode en apparatuur waarmee de werkzaamheden worden uitgevoerd.
- 3.2 Alle werkzaamheden worden uitgevoerd volgens van toepassing zijnde normen, standaarden en regels. Desgevraagd verstrekt DNA-diagnostiek de aanvrager hieromtrent inlichtingen.
- 3.3 DNA-diagnostiek zal, indien een aanvraag zich (mede) uitstrekt tot werkzaamheden op een gebied waarvan ze geen kennis of ervaring heeft, contact opnemen met de aanvrager omtrent de uitbesteding van die werkzaamheden.
- 3.4 Alle handelingen en opslag voorafgaand aan de in ontvangstname van een monster vallen buiten de verantwoordelijkheid van de sectie DNA-diagnostiek.

4. Resultaten

- 4.1 Resultaten in de vorm van onderzoeksuitslagen, adviezen, informatie of welke andere vorm dan ook, worden door de sectie DNA-diagnostiek in schriftelijke vorm aangeleverd.
- 4.2 Resultaten komen doorgaans beschikbaar binnen:

Prenataal onderzoek: 2-3 weken

Presymptomatisch / dragerschapbepaling / bevestiging diagnose (bekende mutatie): 4 weken

Mutatie scanning (opsporen van nog onbekende mutatie): 2 maanden.

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 UMC St Radboud (zwijgplicht over patiëntengegevens).

6. Gebruik patiëntenmateriaal

- 6.1 De sectie DNA-Diagnostiek van de afdeling Antropogenetica 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.
- 6.2 Het gebruik van geanoniseerd patiëntenmateriaal is soms gewenst bij het ontwikkelen en verbeteren van analysemethoden (controles en validatie) en voor nader onderzoek in lijn met de oorspronkelijke diagnostische vraagstelling. Bij nader gebruik van lichaamsmateriaal conformeert de afdeling Antropogenetica zich aan de richtlijnen van de Code Goed Gebruik van de Federatie van Medisch Wetenschappelijke Verenigingen (FMWV) en indien van toepassing de lokale Medisch Ethische Commissie. De afdeling Antropogenetica verzoekt de aanvrager de patiënt hierover te informeren. Door het aanvinken van de optie op pagina 1 van het aanvraagformulier geeft de patiënt aan daartoe geen bezwaar te hebben. In geval het nader gebruik van patiëntenmateriaal resulteert in voor de patiënt relevante bevindingen zal deze via de oorspronkelijke aanvrager worden geïnformeerd.

Toelichting voor patiënten

Dit gedeelte meegeven aan de patiënt

Bij de afdeling Antropogenetica van het UMC St Radboud wordt onderzoek gedaan naar de oorzaken van erfelijke en/of aangeboren aandoeningen.

Het klinisch beeld dat bij u in de familie voorkomt, wordt mogelijk veroorzaakt door een afwijking in het erfelijk materiaal. Met het huidige onderzoek zal gekeken worden naar de aanwezigheid van ziekteveroorzakende afwijkingen in het erfelijk materiaal. Het is mogelijk dat dit onderzoek nog niet de gewenste opheldering geeft. Dankzij wetenschappelijk onderzoek kan in de toekomst meer bekend worden over de oorzaak van het klinisch beeld.

U heeft laten weten in te stemmen om eventueel onderzoek te laten verrichten op het erfelijke materiaal dat over is gebleven nadat het diagnostische onderzoek is afgerond. Dit materiaal wordt bewaard in het laboratorium van de afdeling Antropogenetica van het UMC St Radboud in Nijmegen en zal alleen gebruikt worden voor onderzoek dat in de lijn ligt van de oorspronkelijke diagnostische vraagstelling. Het zal dus niet gebruikt worden voor onderzoek dat niets met de oorspronkelijke vraagstelling te maken heeft.

Er kan geen garantie gegeven worden dat dit onderzoek tot resultaat zal leiden.

De resultaten van het onderzoek zijn in de eerste plaats van belang voor de wetenschap. Zoals aangegeven, kan de uitslag van betekenis zijn voor u of uw familieleden. Mocht dit zo zijn dan zal uw behandelend arts hierover worden geïnformeerd, waarna hij of zij u zal informeren.

Vanzelfsprekend behoudt u het recht om op elk gewenst moment aan te geven dat het erfelijk materiaal niet meer voor bovenstaande doeleinden gebruikt mag worden.

Wij hopen dat deze informatie duidelijk is. Bij verdere vragen kunt u deze bespreken met de arts die het onderzoek bij u in de familie heeft aangevraagd of contact opnemen met de sectie Klinische Genetica van het UMC St Radboud (024-3613946).