

**Sectie Genoemdiagnostiek**  
 Universitair Medisch Centrum Utrecht  
 Centrale Balie CDL  
 Huispost G.03.3.30  
 Heidelberglaan 100  
 3584 CX Utrecht



**Sectie Genoemdiagnostiek**

Bereikbaar: 8:30 – 17.00 ma-vr

Tel 088 – 75 54090  
 Fax 088 – 75 55034  
 E-mail [genoemdiagnostiek@umcutrecht.nl](mailto:genoemdiagnostiek@umcutrecht.nl)  
 Website [www.umcutrecht.nl/aanvraagGenoom](http://www.umcutrecht.nl/aanvraagGenoom)

**PERSOONSgegevens** (volledig invullen / plaats patiëntsticker in het vak)

Gebruik één formulier per patiënt

BSN nummer\* : ..... \* verplicht

Naam + voorletters: .....

Adres : .....

Postcode + woonplaats : .....

Geboortedatum : .....

Geslacht : .....

Ziektekostenverzekeraar : .....

Verzekeringsnummer : .....

Huisarts (HA) : .....

Adres + Woonplaats HA : .....

**AANVRAGEND ARTS** (volledig invullen, gaarne in blokletters)

Naam : ..... Datum : .....

Ziekenhuis : ..... Telefoon : .....

Afdeling : ..... E-mailadres : .....

Adres : ..... Uw referentie (optioneel) : .....

Postcode + plaats : ..... cc uitslag (optioneel) : .....

**MATERIAAL** (afname- en verzendinginstructies, zie pagina 2)

Datum afname: .....

- Bloed\* (2 x 10 ml EDTA, minimaal 2 x 2 ml bij kleine kinderen)
- Chorion (15 mg)
- Vruchtwater (30 ml)
- Navelstrengbloed (5 ml)
- DNA (>10 µg) : .....
- Weefsel | Type : .....
- Materiaal reeds aanwezig : .....
- Beenmerg EDTA / Heparine

**Spoed uitsluitend na overleg (tel 088 – 7554090).**  
 Gebruik adres voor (spoed)verzending via koerier (zie pagina 2).

Allogene stamceltransplantatie\* gehad?  Nee  Ja  
\* Bloed is niet geschikt als onderzoeksmateriaal. Neem contact op met het secretariaat via 088-7554090.

Recent (< 6 maanden) bloedtransfusie gehad?  Nee  Ja



**INDICATIE**

- Prenataal echo-afwijking
- Intra uterine vruchtdood
- Te vroeg / doodgeboren
- Multiple congenitale afwijkingen en / of mentale retardatie
- Dragerschapbepaling
- Uitsluitend opslag (voor toekomstige diagnostiek)
- Research, project .....
- Verdenking / uitsluiten Turner syndroom
- Verdenking / uitsluiten Klinefelter syndroom

**KLINISCH BEELD**

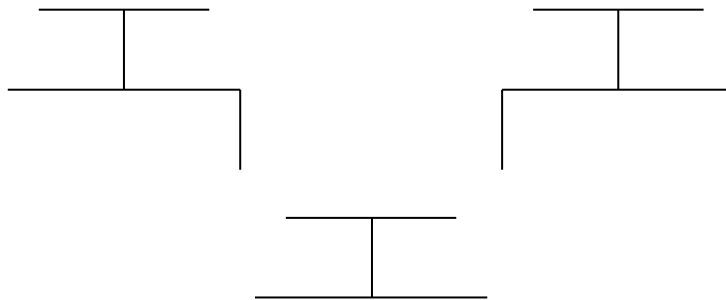
- Dysmorphie van het gelaat: .....
- Dysmorphie overig: .....
- Mentale retardatie: .....
- Motorische retardatie: .....
- Afwijkingen inwendige organen: .....
- Afwijkingen CZS: .....
- Afwijkingen in de familie: .....
- Anders nl.: .....

**GEBRUIK LICHAAMSMATERIAAL**

Het lichaamsmateriaal wordt verstuurd naar het UMC Utrecht. Daarmee wordt de huidige persoon ook een patiënt van het UMC Utrecht. Het UMC Utrecht gebruikt rest-lichaamsmateriaal voor het ontwikkelen van nieuwe en het verbeteren van bestaande technieken en voor nader onderzoek in lijn met de oorspronkelijke diagnostische vraagstelling. De aanvrager van het onderzoek behoort de patiënt hierover te informeren. (zie pag. 2 en de patiënt informatie brief op de laatste pagina voor meer informatie).

**STAMBOOM**

Geef de te onderzoeken persoon aan met een pijl (→); gebruik ■/● voor aangedane individuen. Vermeld naam en geboortedatum van alle familieleden die eerder onderzocht zijn.



Nummer in stamboom	Naam	Geboortedatum

**AFNAME- EN VERZENDINSTRUCTIES**

- Voor afname-instructies zie: [www.umcutrecht.nl/aanvraagGenoom](http://www.umcutrecht.nl/aanvraagGenoom)
  - Materiaalbuis duidelijk voorzien van naam, geslacht, geboortedatum, datum afname en type materiaal. Niet juist gelabelde monsters kunnen geweigerd worden.
  - Materiaal kan bij kamertemperatuur verstuurd worden. Het materiaal verpakken in een blister en opsturen in een verzendetui volgens de praktijkrichtlijn op [www.bvfplatform.nl](http://www.bvfplatform.nl).
  - Bij afname buiten de reguliere laboratoriumwerktijden, het materiaal bewaren bij 4°C en de volgende werkdag versturen.
  - Adres voor spoed verzending via koerier: UMC Utrecht, WKZ, DBG afdeling Genetica, Lundlaan 6, KC.04.084.2, 3584 EA Utrecht. Afleveren bij receptie afdeling Genetica KC.04.084.2.
- \*Na een allogene stamceltransplantatie is bloed niet geschikt als onderzoeksmateriaal. Neem in dit geval contact op met het secretariaat van ons laboratorium op nummer 088-7554090.

**GEBRUIK LICHAAMSMATERIAAL**

Lichaamsmateriaal wordt opgeslagen en kan gebruikt worden voor (diagnostisch) vervolgonderzoek. Verder kan het anoniem gebruikt worden voor de verbetering en/of implementatie van huidige en nieuwe technieken (zie de patiënt informatie brief op de laatste pagina voor meer informatie). Voor uitgebreide informatie over privacy en de bescherming van persoonsgegevens verwijzen wij naar de website van het UMC Utrecht: Mijn UMC Utrecht > Privacy > Bescherming van uw gegevens > privacy rondom uw dossier > wetenschappelijk onderzoek en bezwaar > gebruik restmateriaal / medische gegevens. Hier kan ook de toestemming tot het gebruik van restmateriaal gewijzigd worden.

**GEHEIMHOUDING**

Geheimhouding van gegevens is gewaarborgd en vastgelegd in de ziekenhuisvoorschriften van de UMC (zwijgplicht over patiëntengegevens). Zie: [www.umcutrecht.nl/Ziekenhuis/In-het-ziekenhuis/Regels-en-rechten](http://www.umcutrecht.nl/Ziekenhuis/In-het-ziekenhuis/Regels-en-rechten)

**SECRETARIAAT / DNA-ISOLATIE**

Aanvraag gescand en gekoppeld: Paraaf .....  Controle koppeling aanvraag in Helix: Paraaf.....

Ook bloed voor DNA ontvangen: Ja / Nee .....

U-nummer: ..... DN - nummer: .....

ZIS-nummer UMC Utrecht: ..... Familienummer: .....

Array indicatie: .....

Hoeveelheid materiaal ontvangen: .....



TESTEN

RvA M 001

De sectie genomdiagnostiek is NEN-EN-ISO 15189:2012 geaccrediteerd door de Raad voor Accreditatie. De scope van accreditatienummer M001 is in te zien op [www.rva.nl](http://www.rva.nl).



UMC Utrecht

**Sectie Genoomdiagnostiek**

Afdeling Genetica  
Universitair Medisch Centrum (UMC) Utrecht  
Heidelberglaan 100  
3584 CX Utrecht

**BESTEMD VOOR DE PATIËNT****Gebruik lichaamsmateriaal**

Bij u is lichaamsmateriaal (bijv. bloed, beenmerg, urine, stukje huid, wangslijmvlies, vlokken/vruchtwater) afgenomen voor genetisch onderzoek naar een bepaalde aandoening. Uw arts dient u te informeren over de testprocedure, de voordelen en beperkingen van de test(en) en de mogelijke gevolgen van de resultaten. Nadat het onderzoek of de test is gedaan, blijft er meestal een kleine hoeveelheid van dit bewerkte lichaamsmateriaal over. Dit zogenaamde restmateriaal wordt door ons laboratorium volgens de richtlijnen van de beroepsvereniging van klinisch genetische laboratoriumspecialisten (VKGL) minimaal 30 jaar bewaard.

- Het leveren van up-to-date genomische diagnostische testen vereist continue verbetering, ontwikkeling en implementatie van (nieuwe) analysemethoden en technieken. Het gebruik van geanonimiseerd restmateriaal is essentieel voor deze verbeteringen. Indien restmateriaal gebruikt wordt werken wij volgens de gedragsregels van de Federatie van Medisch Wetenschappelijke Verenigingen (FMWV). De tekst en gedragsregels kunt u inzien op de website van FMWV: [www.federa.org](http://www.federa.org).
- Het UMC Utrecht is een academische instelling. Zij heeft de taak om de zorg te innoveren en te verbeteren en om wetenschappelijk patiëntgebonden onderzoek uit te voeren. Uw rechten en privacy vallen onder de regelgeving van het UMC Utrecht. Voor uitgebreide informatie over privacy en de bescherming van persoonsgegevens verwijzen wij naar de website van het UMC Utrecht: Mijn UMC Utrecht > Privacy > Bescherming van uw gegevens > privacy rondom uw dossier > wetenschappelijk onderzoek en bezwaar > gebruik restmateriaal / medische gegevens. Hier kan ook de toestemming tot het gebruik van restmateriaal gewijzigd worden. (zie <https://www.umcutrecht.nl/nl/Ziekenhuis/In-het-ziekenhuis/Regels-en-rechten/Gebruik-lichaamsmateriaal-medische-gegevens/Bezwaarformulier>)

**Klachtenprocedure**

Bent u niet tevreden? Bespreek dit dan bij voorkeur met de zorgverlener van de afdeling waar u onder behandeling bent. Wij verzoeken u eerst te proberen om zo tot een voor u bevredigend resultaat te komen. Als dit niet lukt, kunt u gebruik maken van de klachtenbemiddelaars van het UMC Utrecht. De klachtenbemiddelaar heeft een onafhankelijke positie in het UMC Utrecht. Zij kan u informeren en adviseren over de verschillende manieren om een klacht in te dienen. Ook helpt zij zo nodig bij het formuleren van uw klacht.

De wijze van klachtenafhandeling van het UMC Utrecht staat beschreven in de brochure Klachtenopvang. Deze brochure kunt u opvragen bij de balie van de afdeling en is beschikbaar via [www.umcutrecht.nl](http://www.umcutrecht.nl). Hier kunt u ook een klachtformulier downloaden, vragen stellen of uw ervaringen met het UMC Utrecht doorgeven.

**Verdere vragen**

Wij hopen u voldoende te hebben geïnformeerd. Bij verdere vragen kunt u deze bespreken met de arts die het onderzoek bij u, of in uw familie heeft aangevraagd.



De sectie genoomdiagnostiek is NEN-EN-ISO 15189:2012 geaccrediteerd door de Raad voor Accreditatie.  
De scope van accreditatienummer M001 is in te zien op [www.rva.nl](http://www.rva.nl).