

AANVRAAGFORMULIER PRECONCEPTUEEL GENETISCH ONDERZOEK

versie1/20210901

Label staal
man

Label staal
vrouw



Universitair Ziekenhuis Brussel



BELAC 141-MED geaccrediteerd volgens kwaliteitsnorm ISO15189:2012

CENTRUM MEDISCHE GENETICA
UZ Brussel

Laarbeeklaan 101 - 1090 Brussel
email: cmg.laboratory@uzbrussel.be
tel. +32 (0)2 477 64 79

<https://www.uzbrussel.be/web/centrum-voor-medische-genetica/>

Identificatie vrouw *

* Verplichte gegevens

Naam:

Voornaam:

Geboortedatum:

Woonadres:

Facturatieadres:

Emailadres:

Telefoon:

Rijksregisternummer:

Ethnische afkomst:

Identificatie man *

Naam:

Voornaam:

Geboortedatum:

Woonadres:

Facturatieadres:

Emailadres:

Telefoon:

Rijksregisternummer:

Ethnische afkomst:

Dragerschapsonderzoek vrouw *

Afname	Indicatie en genetische onderzoeken	Doorlooptijd
<input type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> Consanguïniteit	
	Fragiele-X syndroom/POI (FMR1 CGG-repeat)	2-4 weken
	Hemoglobinopathie (na afwijkende Hb-elektroforese)	2-4 weken
	Spinale musculaire atrofie (SMN1 del ex7)	2-4 weken
	<input type="checkbox"/> Uitgebreide dragerschapstesting (€700/patiënt)	4-6 maanden
<input type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> IVF intake	
	Conventioneel karyotype	4-10 weken
	Fragiele-X syndroom/POI (FMR1 CGG-repeat)	2-4 weken
	Spinale musculaire atrofie (SMN1 del ex7)	2-4 weken
<input type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> Recurrent miskraam (> of = 2) <input type="checkbox"/> Recurrent implantatie falen	
	Conventioneel karyotype	4-10 weken
	Fragiele-X syndroom/POI (FMR1 CGG-repeat)	2-4 weken
	Spinale musculaire atrofie (SMN1 del ex7)	2-4 weken
<input type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> Prematuur ovariële insufficiëntie (POI)	
	Conventioneel karyotype	4-10 weken
	Fragiele-X syndroom/POI (FMR1 CGG-repeat)	2-4 weken
	Mucoviscidose (CFTR frequente varianten)	2-4 weken
	Premature ovariële insufficiëntie (POI gen panel)	3-6 maanden
	Spinale musculaire atrofie (SMN1 del ex7)	2-4 weken
<input type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> Kandidaat donor	
	Conventioneel karyotype	4-10 weken
	Fragiele-X syndroom (FMR1 CGG-repeat)	2-4 weken
	Mucoviscidose (CFTR frequente varianten)	2-4 weken
	Spinale musculaire atrofie (SMN1 del ex7)	2-4 weken
<input type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> PGT-A intake <input type="checkbox"/> PGT-SR intake <input type="checkbox"/> PGT-M intake	
	Conventioneel karyotype	4-10 weken
	Fragiele-X syndroom/POI (FMR1 CGG-repeat)	2-4 weken
	Hemoglobinopathie (na afwijkende Hb-elektroforese)	2-4 weken
	Mucoviscidose (CFTR freq. varianten) (als partner drager)	2-4 weken
	Spinale musculaire atrofie (SMN1 del ex7)	2-4 weken
<input type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> Uitgebreide dragerschapstesting (niet RIZIV: €700/patiënt)	
	Uitgebreide dragerschapstesting (ECT gen panel)	4-6 maanden
<input type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> Hypogonadotroop hypogonadisme	
	Hypogonadotroop hypogonadisme (HH gen panel)	3-6 maanden

Dragerschapsonderzoek man *

Afname	Indicatie en genetische onderzoeken	Doorlooptijd
<input type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> Consanguïniteit	
	Mucoviscidose (CFTR frequente varianten)	2-4 weken
	Hemoglobinopathie (na afwijkende Hb-elektroforese)	2-4 weken
	Spinale musculaire atrofie (SMN1 del ex7)	2-4 weken
	<input type="checkbox"/> Uitgebreide dragerschapstesting (€700/patiënt)	4-6 maanden
<input type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> IVF intake	
	Conventioneel karyotype	4-10 weken
	Mucoviscidose (CFTR frequente varianten)	2-4 weken
	Spinale musculaire atrofie (SMN1 del ex7)	2-4 weken
<input type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> Recurrent miskraam (> of = 2) <input type="checkbox"/> Recurrent implantatie falen	
	Conventioneel karyotype	4-10 weken
	Mucoviscidose (CFTR frequente varianten)	2-4 weken
	Spinale musculaire atrofie (SMN1 del ex7)	2-4 weken
<input type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> Ernstige OAT <input type="checkbox"/> CBAVD	
	Conventioneel karyotype	4-10 weken
	Mucoviscidose (CFTR frequente varianten)	2-4 weken
	Spinale musculaire atrofie (SMN1 del ex7)	2-4 weken
	Yq-microdeleties (AZFa,b,c)	2-4 weken
<input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> Macrozoöpermie	
	AURKC	2-3 maanden
<input type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> Kandidaat donor	
	Conventioneel karyotype	4-10 weken
	Mucoviscidose (CFTR frequente varianten)	2-4 weken
	Spinale musculaire atrofie (SMN1 del ex7)	2-4 weken
<input type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> PGT-A intake <input type="checkbox"/> PGT-SR intake <input type="checkbox"/> PGT-M intake	
	Conventioneel karyotype	4-10 weken
	Hemoglobinopathie (na afwijkende Hb-elektroforese)	2-4 weken
	Mucoviscidose (CFTR frequente varianten)	2-4 weken
	Spinale musculaire atrofie (SMN1 del ex7)	2-4 weken
<input type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> Uitgebreide dragerschapstesting (niet RIZIV: €700/patiënt)	
	Uitgebreide dragerschapstesting (ECT gen panel)	4-6 maanden
<input type="checkbox"/> H <input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> Hypogonadotroop hypogonadisme	
	Hypogonadotroop hypogonadisme (HH gen panel)	3-6 maanden

Pre-implantatie genetische testing vrouw *

Afname	Indicatie en genetische onderzoeken	Doorlooptijd
<input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> PGT-M (monogeen)	8-12 weken
<input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> PGT-SR (chromosomale herschikkingen)	2-4 weken
<input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> PGT-A (chromosomale aneuploidie)	2-4 weken

Pre-implantatie genetische testing man *

Afname	Indicatie en genetische onderzoeken	Doorlooptijd
<input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> PGT-M (monogeen)	8-12 weken
<input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> PGT-SR (chromosomale herschikkingen)	2-4 weken
<input type="checkbox"/> E	<input type="checkbox"/> PGT-A (chromosomale aneuploidie)	2-4 weken

Legende: H Na-Hep bloed min. 7ml E EDTA bloed min. 4ml.

We streven er naar om de analyses binnen de vooropgestelde doorlooptijden af te handelen. In uitzonderlijke situaties kan van de standaard doorlooptijd afgeweken worden.



TOELICHTING BIJ BEWAREN EN GEBRUIKEN VAN LICHAAMSMATERIAAL

Nadat een diagnostische genetische test is gedaan, blijft er meestal een deel van het materiaal over waarvoor er geen onmiddellijke bestemming is. Dit materiaal zou kunnen worden vernietigd, maar vaak is het nuttig om dat niet te doen. Er kan namelijk in sommige gevallen nog zinvol gebruik van worden gemaakt. Daarbij kan aan de volgende vier dingen worden gedacht:

- 1) een nieuwe diagnostische test in de lijn van uw eerdere vraag;
- 2) wetenschappelijk onderzoek in de lijn van uw eerdere vraag;
- 3) genetisch onderzoek van algemene aard, waarmee u vooral andere mensen helpt;
- 4) u heeft en/of uw nabestaanden hebben een nieuwe vraag voor genetisch onderzoek.

Uitleg

Het is mogelijk dat op een later tijdstip een nieuwe diagnostische test gedaan kan worden naar de oorzaak van een aandoening, die bij uzelf of bij uw familie voorkomt (1). Ook kan wetenschappelijk onderzoek verricht worden (2). Hierbij kan hetzelfde materiaal gebruikt worden dat eerder bij u werd afgenomen. Dit materiaal, en eventuele gecodeerde medische gegevens, wordt dan nader gebruikt en in nationaal of internationaal verband onderzocht. Bij onderzoek naar zeldzame aandoeningen kan zo'n aanpak het vinden van een verklaring voor de aandoening versnellen. Daarbij worden uw gegevens steeds gecodeerd om het medisch geheim en uw privacy volledig te respecteren.

Lichaamsmateriaal is vaak waardevol om nieuwe wetenschappelijke kennis te ontwikkelen of diagnostische toestellen in het laboratorium te testen (3). Deze wetenschappelijke kennis is in het begin meestal nog niet toepasbaar in de praktijk, maar kan op een later moment belangrijk worden voor patiënten. Heel veel kennis die nu dagelijks door artsen in de patiëntenzorg wordt gebruikt, is ontstaan uit wetenschappelijk onderzoek waarvan de praktische betekenis aanvankelijk niet volledig duidelijk was.

Voorbeelden van nader gebruik

- 1 en 2) Bij een genetische test naar de oorzaak van een aandoening, bij uzelf of in uw familie, wordt na gebruik het overgebleven materiaal gecodeerd opgeslagen. Dit betekent dat uw persoonsgegevens worden vervangen door een willekeurig nummer. De lijst die aangeeft welk nummer (code) bij welke patiënt hoort, wordt door een beheerder op een veilige plaats opgeborgen. De mensen die het materiaal gebruiken, zien alleen het willekeurige nummer (code) die bij het materiaal hoort. De code kan worden herleid tot uw persoonsgegevens als een onderzoeker - soms jaren later - in gecodeerd lichaamsmateriaal een genetische verandering zou vinden, die alsnog een antwoord geeft op uw oorspronkelijke vraag of voor uw gezondheidstoestand van belang kan zijn. Een voorbeeld daarvan is een erfelijke aanleg voor kanker of een hartaandoening, waarvoor met tijdig onderzoek goede behandeling mogelijk is. De kans op een dergelijke genetische verandering is meestal klein. Ook is er een kans dat we een genetische verandering vinden die van invloed kan zijn op uw behandeling, zoals een aanpassing in uw medicatie. De onderzoeker die zo'n ontdekking heeft gedaan, geeft het codenummer van het materiaal dan door aan de beheerder die de code kan koppelen aan de naam van een patiënt en aan de naam van de behandelaar/arts met wie die patiënt contact heeft gehad. Vervolgens wordt beoordeeld of de genetische verandering inderdaad belangrijk is voor u en uw gezondheid. Dit gebeurt in overleg met een onafhankelijke commissie van artsen en andere deskundigen, die helpt meedenken of de genetische verandering zou moeten worden teruggekoppeld. Als dat het geval is, wordt contact met u opgenomen via uw behandelende arts om u op de hoogte te stellen van de genetische verandering. Deze bevinding zal vervolgens met een onafhankelijke test bij u bevestigd moeten worden.
- 3) Uw materiaal kan ook worden gebruikt voor wetenschappelijk onderzoek dat alleen algemene kennis oplevert en niet direct individueel toepasbaar is. Een voorbeeld daarvan is wanneer uw materiaal als controlemateriaal voor een onderzoek wordt gebruikt, dat niets te maken heeft met de aandoening waarvoor u was gekomen. Lichaamsmateriaal en gecodeerde gegevens van groepen patiënten worden dan vergeleken met die van andere groepen patiënten of gezonde personen. De resultaten van dergelijk wetenschappelijk onderzoek worden meestal niet teruggekoppeld. En als ze worden teruggekoppeld, kan dat vele jaren later zijn.
- 4) Nadat uw oorspronkelijke vraag is beantwoord, kan het zijn dat u en/of uw nabestaanden een nieuwe vraag heeft/hebben over erfelijkheid. In dat geval kan uw restmateriaal worden gebruikt voor een nieuw genetisch onderzoek.

Tot slot

We hopen u zo voldoende informatie te hebben gegeven om weloverwogen een beslissing te nemen over het bewaren en gebruiken van uw lichaamsmateriaal en van uw medische en genetische gegevens. Voor meer informatie kunt u steeds contact opnemen met het Centrum Medische Genetica van het UZ Brussel. <https://www.uzbrussel.be/web/centrum-voor-medische-genetica>.

Meer informatie over privacy vindt u op: <https://www.uzbrussel.be/web/neem-zelf-uw-zorg-in-handen-/patiëntenrechten>.