

Label staal



Universitair Ziekenhuis Brussel

CENTRUM MEDISCHE GENETICA
UZ BrusselLaarbeeklaan 101 - 1090 Brussel
email: cmg.laboratory@uzbrussel.be<https://www.uzbrussel.be/web/centrum-voor-medische-genetica/>

BELAC 141-MED geaccrediteerd volgens kwaliteitsnorm ISO15189

Identificatie patiënt *

* Verplichte gegevens

Naam: _____

Voornaam: _____

Geboortedatum: _____

Woonadres: _____

Facturatieadres: _____

Emailadres: _____

Telefoon: _____

Rijksregisternummer: _____

Ethnische afkomst: _____

Identificatie aanvrager *

Naam aanvrager: _____

Voornaam aanvrager: _____

Aanvragende dienst: _____

Adres: _____

Emailadres: _____

Telefoon: _____

RIZIV nummer: _____

Handtekening *: _____

Aanvraagdatum *: _____

Uw referentie: _____

Kopie resultaat naar: _____

Adres: _____

Staalgegevens *

Type staal ☐ Bloed

☐ Gedroogde bloedspots

☐ Biopt Specifieer: _____

☐ DNA uit Specifieer: _____

☐ Weefselkweek ☐ Fibroblasten cultuur van huidbiopt

☐ Andere Specifieer: _____

☐ Ander Specifieer: _____

☐ Stockage staal Reden: _____

Afnamedatum: _____

Indicatie *

☐ Diagnostisch onderzoek

☐ Nazicht familiale DNA variant/chromosomale afwijking (1)/(2) vereist

☐ Presymptomatisch onderzoek 2e onafhankelijk staal vereist

☐ Research Specifieer: _____

☐ Andere Specifieer: _____

☐ Dringend Reden: _____

Dringend = minimale doorlooptijd

Finale beslissing hoogdringendheid wordt bepaald door het labo

Klinische informatie * aanvullen in hoofdletters aub

☐ Symptomatisch ☐ Asymptomatisch

Extra gegevens in bijlage

☐ Geinformeerde toestemming

☐ Stamboom

☐ Klinisch verslag/checklist

☐ Genetisch rapport (indexpatiënt)

Chromosomen onderzoek

Afname	Chromosomale analyse	Specificatie	Doorlooptijd
H	☐ Conventionele karyotypering	:	4-10 weken
E	☐ Moleculaire karyotypering	:	2-12 weken
E	☐ QF-PCR (chr X, Y, 13, 18, 21)	:	2- 6 weken
H	☐ FISH	:	2-12 weken

Biochemisch onderzoek

Afname	Lysosomale aandoeningen	Enzyme	Specificatie	Doorlooptijd
S E	☐ Chitotriosidase activiteit	chitotriosidase		2-3 maanden
H	☐ Fabry (enkel bij mannen)	α -galactosidase		2-3 maanden
H	☐ Gaucher	β -glucosidase		2-3 maanden
H	☐ MPS1-Hurler-Scheie	α -L-iduronidase		2-3 maanden
F @/	☐ Pompe	α -glucosidase		2-3 maanden

Stempel

aanvragende arts

☐ Genetisch rapport in Nederlands ☐ Genetics report in English

Familiegegevens

☐ Familielid elders opgevolgd Specifieer: _____

Naam familielid: _____

Voornaam familielid: _____

Geboortedatum familielid: _____ Geslacht (M/V): _____

Relatie patiënt tot familielid: _____

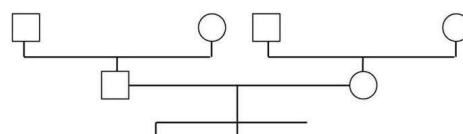
Klinische bevindingen familielid (1): _____

Genetisch defect in familielid (2): **toevoegen genetisch rapport vereist**

Consanguiniteit ☐ tussen partner en patiënt

☐ tussen ouders van patiënt

☐ andere Specifieer: _____



☐ man

☐ vrouw

☐ foetus

☐ normaal

☐ drager

☐ aangetast

/ overleden

Bijkomende info ander(e) familielid(-leden):

Identificatie patiënt *

Naam & voornaam patiënt: _____

Geboortedatum: _____ Geslacht (M/V): _____

Legende

E EDTA bloed min. 4ml
F enkel fibroblasten
H Na-Hep bloed min. 7ml
S buis zonder additief 5ml (serum)

* verplichte gegevens
IC geïnformeerde toestemming vereist
KV klinisch verslag vereist
T trio (index+ouders) analyse vereist
/ @ enkel na telefoon/mail overleg

[Print Form](#)

Moleculair (DNA) onderzoek (Detail info gen panels zie <http://www.brightcore.be/gene-panels>)

Afname	Bloedaandoeningen	Gen	Specificatie	Doorlooptijd
☐	☐ Hemochromatose	HFE p.His63Asp & p.Cys282Tyr	Serum ferritine*: _____ Transferrine sat*: _____	2-4 weken
☐	☐ Hemoglobinopathie	☐ HbS ☐ HbC ☐ α-thal ☐ β-thal	α-thal en β-thal: voorafgaande Hb-elektroforese vereist	1-3 maanden
Afname	Bloedstollingsproblemen	Gen (variant)	Specificatie	Doorlooptijd
☐	☐ Antithrombine deficiëntie	☐ gen SERPINC1 ☐ gericht	: _____	1-3 maanden
☐	☐ Complement factor H	☐ gen CFH ☐ gericht	: _____	1-3 maanden
☐	☐ Factor II/Prothrombine	F2 c.*97G>A		2-4 weken
☐	☐ Factor V/APC-cofactor	F5 c.1601G>A p.Arg506Gln	APC resistentie*: _____	2-4 weken
☐	☐ Proteïne C deficiëntie	☐ gen PROC ☐ gericht	: _____	1-3 maanden
Afname	Cardiale aandoeningen	Gen panel/gericht	Specificatie	Doorlooptijd
☐	☐ Cardiomyopathie	☐ gen panel ☐ gericht	: _____	2-6 maanden
☐	☐ Primaire hartritmestoornis	☐ gen panel ☐ gericht	: _____	2-6 maanden
Afname	Endocrinologische aandoeningen	Gen/gen panel/gericht	Specificatie	Doorlooptijd
☐	☐ Androgeen receptor	☐ gen AR ☐ gericht	: _____	1-3 maanden
☐	☐ Calcium-sensing receptor	☐ gen CASR ☐ gericht	: _____	1-3 maanden
☐	☐ Gecombineerde hypofyse hormoon deficiëntie	☐ gen PROP1 ☐ gen POU1F1 ☐ gericht	: _____	1-6 maanden
☐	☐ Hypogonadotroop hypogonadisme	☐ gen panel ☐ gericht	: _____	2-6 maanden
☐	☐ Obesitas, monogeen, early onset	☐ gen panel ☐ gericht	: _____	2-6 maanden
☐	☐ Thyroid dysgenese	☐ gen panel ☐ gericht	: _____	2-6 maanden
☐	☐ Thyroid hormoon resistentie	☐ gen THRB ☐ gericht	: _____	1-3 maanden
Afname	Familiale kanker	Gen/gen panel/gericht	Specificatie	Doorlooptijd
☐	☐ Borst en/of ovarium carcinoom	☐ gen panel ☐ gericht	: _____	1-3 maanden
☐	☐ Colon carcinoom (Lynch/polypsis)	☐ gen panel ☐ gericht	: _____	1-3 maanden
Afname	Metabole aandoeningen	Gen/gen panel/gericht	Specificatie	Doorlooptijd
☐	☐ Aldolase B/fructose intolerantie	☐ gen ALDOB ☐ gericht	: _____	2-4 weken
☐	☐ Congenitale defecten vd glycosylering	☐ gen panel ☐ gericht	: _____	2-6 maanden
☐	☐ Glycogeenstapelingsziekte	☐ gen panel ☐ gericht	: _____	2-6 maanden
☐	☐ Lysosomale stapelingsziekte	☐ gen panel ☐ gericht	: _____	2-6 maanden
☐	☐ Neurotransmitter aandoening	☐ gen panel ☐ gericht	: _____	2-6 maanden
☐	☐ Organische acidurie	☐ gen panel ☐ gericht	: _____	2-6 maanden
☐	☐ Peroxisomale aandoening	☐ gen panel ☐ gericht	: _____	2-6 maanden
☐	☐ Metabole aandoening (andere)	☐ gen panel ☐ gericht	: _____	2-6 maanden
Afname	Mitochondriale aandoeningen	Gen/gen panel/gericht	Specificatie	Doorlooptijd
☐	☐ Aminoglycoside geïnduceerde doofheid	MT-RNR1	: _____	2-6 maanden
☐	☐ Leigh of NARP syndroom		: _____	2-6 maanden
☐	☐ LHON syndroom	MT-ND1 m.3460, MT-ND4 m.11778, MT-ND6 m.14484		2-4 weken
☐	☐ MERRF/MELAS (incl.MIDD)	MT-TK tRNA ^{Lys} , MT-TL1 tRNA ^{Leu}		2-6 maanden
☐	☐ Mitochondriale aandoening, nucleair	☐ gen panel ☐ gericht	: _____	2-6 maanden
☐	☐ MNGIE		: _____	2-6 maanden
☐	☐ mtDNA deleties		: _____	2-6 maanden
☐	☐ mtDNA depletie syndroom (MDDS)	☐ gen panel ☐ gericht	: _____	2-6 maanden
☐	☐ mtDNA resequencing	volledig mtDNA	: _____	2-6 maanden
☐	☐ Polymerase G	☐ gen POLG ☐ gericht	: _____	2-6 maanden
Afname	Neurologische/neurodegeneratieve aandoening	Gen/gen panel/gericht	Specificatie	Doorlooptijd
☐	☐ Epilepsie (incl. EIEE)	☐ gen panel ☐ gericht	: _____	2-6 maanden
☐	☐ GTP cyclohydrolase I deficiëntie (Segawa AD)	☐ gen GCH1 ☐ gericht	: _____	1-3 maanden
☐	☐ PLA2G6-geass neurodegeneratieve aandoening	☐ gen PLA2G6 ☐ gericht	: _____	1-3 maanden
☐	☐ Spinocerebellaire ataxie+DRPLA	SCA 1, 2, 3, 6, 7, 8, 17 + ATN1		3-6 maanden
☐	☐ Tyrosine hydroxylase (Segawa AR)	☐ gen TH ☐ gericht	: _____	1-3 maanden
☐	☐ Ziekte van Huntington	HTT CAG-repeat		2-3 maanden
☐	☐ Ziekte van Kennedy	AR CAG-repeat		2-3 maanden
Afname	(Neuro)ontwikkelings- en groeiaandoeningen	Gen/gen panel/gericht	Specificatie	Doorlooptijd
☐	☐ Achondroplasie	FGFR3 c.1123G>T, p.Gly375Cys & c.1138G>A, p.Gly380Arg & c.1138G>C, p.Gly380Arg		2-4 weken
☐	☐ Congenitale malformatie(s)/MCA	☐ gen panel ☐ gericht	: _____	2-6 maanden
☐	☐ Corticale malformaties	☐ gen panel ☐ gericht	: _____	2-6 maanden
☐	☐ Fragiele-X syndroom	FMR1 CGG-repeat		2-4 weken
☐	☐ Hydrocefalie, X-gebonden	☐ gen L1CAM ☐ gericht	: _____	1-3 maanden
☐	☐ Neurologische ontwikkelingsstoornis	☐ gen panel ☐ gericht	: _____	2-6 maanden
☐	☐ Skelet dysplasie	☐ gen panel ☐ gericht	: _____	2-6 maanden
Afname	(Neuro)musculaire aandoeningen	Gen/gen panel/gericht	Specificatie	Doorlooptijd
☐	☐ AMP deaminase	☐ gen AMPD1 ☐ gericht	: _____	2-4 weken
☐	☐ Becker-Thomsen myotonie	☐ gen CLCN1 ☐ gericht	: _____	1-3 maanden
☐	☐ Congenitale (para)myotonie	☐ gen SCN4A ☐ gericht	: _____	1-3 maanden
☐	☐ Myotone dystrofie/Ziekte van Steinert	DMPK CTG-repeat		2-3 maanden
☐	☐ Neuromusculaire aandoening	☐ gen panel ☐ gericht	: _____	2-6 maanden
☐	☐ Spinale musculaire atrofie	SMN1 del ex7		2-4 weken
Afname	Diverse	Gen/gen panel/gericht	Specificatie	Doorlooptijd
☐	☐ Mucoviscidose	CFTR frequente varianten		2-4 weken
☐	☐ Incontinentia pigmenti	☐ gen IKBKG ☐ gericht	: _____	1-3 maanden
☐	☐ X-inactivatie		: _____	1-3 maanden
☐	☐ Andere		: _____	1-6 maanden

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



Centrum voor Medische Genetica - UZ Brussel

Laarbeeklaan 101 - 1090 Brussel
cmg.laboratory@uzbrussel.be

D01-N

GEÏNFORMEERDE TOESTEMMING VOOR GENETISCHE ANALYSE EN ONDERZOEK

IDENTIFICATIE PATIËNT (* verplicht)

[Sticker ID patiënt]

I. TOESTEMMING VOOR:

Ik ga akkoord met het uitvoeren van een diagnostische genetische test op een bloedstaal, of andere stalen voor de volgende aandoening:

.....

(*één keuze aankruisen*)

- ☐ BEPERKTE genetische analyse of GERICHTE analyse van gen(en)
☐ BREDE genetische analyse of NIET-GERICHTE genoom wijde analyse

Een brede genetische analyse zou kunnen leiden tot een toevallige en/of secundaire ontdekking van genetische resultaten die geen verband houden met de aandoening waarvoor de analyse oorspronkelijk werd uitgevoerd (zoals een risico voor kanker, hartziekten, of andere aandoeningen waarvoor een gepaste preventie, opvolging of behandeling beschikbaar is).

Ik beseft dat een dergelijke diagnose gevolgen kan hebben voor mijn familie als voor mijzelf.

- ☐ Ik wens niet geïnformeerd te worden over dergelijke toevallige en/of secundaire genetische resultaten.

II. RECHT op WIJZIGING van TOESTEMMING

Ik heb recht om mijn toestemming op elk moment* in te trekken. De intrekking van mijn toestemming wordt schriftelijk vastgelegd en toegevoegd aan mijn patiëntendossier. De zorgverlener zal mij informeren over de eventuele gevolgen van de intrekking van mijn toestemming op mijn verdere medische behandeling.

**De wijziging geldt echter niet voor gegevens en/of resultaten die al verzameld zijn vóór mijn verzoek tot intrekking van mijn toestemming.*

III. BEWAREN en UITWISSELEN GEGEVENS/ STALEN voor DIAGNOSE en WETENSCHAPPELIJK ONDERZOEK

Ik begrijp dat:

- mijn medische gegevens en genetische stalen worden gecodeerd (beveiligingsmethode) zodat ze kunnen worden gebruikt voor goedgekeurde diagnostisch - en/of wetenschappelijk onderzoek door de Ethische Commissie.
- de uitwisseling van de gecodeerde medische en genetische gegevens tussen deskundigen van belang is om de (algemene) kennis van genetische aandoeningen te verbeteren en/of ontwikkeling van testen. Dit kan leiden tot:
 - een betere diagnose voor mijzelf en/of anderen,
 - een betere gezondheidszorg en therapeutische middelen,
 - een betere preventie.
- Daarnaast kunnen de resultaten gepubliceerd worden in wetenschappelijke tijdschriften of gepresenteerd worden op wetenschappelijke bijeenkomsten.
- mijn gegevens opnieuw en breder geanalyseerd kunnen worden (heranalyse) in het kader van verbeterde diagnostiek en goedgekeurde onderzoeksprojecten, zonder dat ik hierover vooraf geïnformeerd hoeft te worden. Let op: momenteel vindt er geen systematische heranalyse van gegevens plaats.

IV. KOSTEN diagnostisch genetische analyse

Indien mijn ziekteverzekering de kosten van het genetisch onderzoek niet dekt, ben ik zelf verantwoordelijk voor de betaling van de kosten.

V. VRIJWILLIGE DEELNAME

Mijn deelname is volledig vrijwillig en zal in geen geval financiële voordelen voor mij opleveren.

OPMERKINGEN



Centrum voor Medische Genetica - UZ Brussel

Laarbeeklaan 101 - 1090 Brussel
cmg.laboratory@uzbrussel.be

Te vervullen door de PATIËNT of VERTEGENWOORDIGER:

- Ik bevestig dat ik goed ben geïnformeerd omtrent de doelstellingen en de aard van de analyse in verband met mijn aandoening.
- Ik kreeg de nodige info van de zorgverlener en/of ik heb de bijhorende informatiefolder ontvangen, gelezen en begrepen.
- Ik heb de tijd en gelegenheid gehad om vragen te stellen en ik ben tevreden met de antwoorden en aangevulde uitleg.

Ik geef deze toestemming geïnformeerd, bewust en vrij.

Datum:

Handtekening:

*Indien vertegenwoordiger:

Relatie tot patiënt:

(Voor-) naam:

Te vervullen door de professionele ZORGVERLENER:

Ik bevestig hierbij dat ik de ondertekende patiënt/ vertegenwoordiger heb geïnformeerd en vragen heb beantwoord op een zo goed mogelijke manier m.b.t. de mogelijke resultaten, beperkingen en opties voor bovenstaand genetisch onderzoek.

Datum:

Handtekening: [Stempel zorgverlener]

Toelichting bij het bewaren en gebruiken van medische (persoons)gegevens en lichaamsmateriaal

Na een genetische test in het kader van uw diagnostiek blijft vaak een deel van het materiaal over (restmateriaal). Dit materiaal kan bewaard worden voor eventueel toekomstig gebruik. Hieronder worden de mogelijke toepassingen uitgelegd:

- **Diagnostisch onderzoek - nieuwe diagnostische test:** Uw bewaarde materiaal kan later opnieuw gebruikt worden voor het onderzoeken van een genetische oorzaak van een aandoening bij uzelf of uw familie. Uw gegevens worden gecodeerd om uw privacy te beschermen. Als er een belangrijke ontdekking wordt gedaan voor u en uw gezondheid, kan u hierover geïnformeerd worden via uw behandelende arts. Deze bevinding zal vervolgens met een onafhankelijke test bij u bevestigd moeten worden.
- **Wetenschappelijk onderzoek:** Het materiaal kan ook gebruikt worden voor wetenschappelijk onderzoek, bijvoorbeeld om nieuwe kennis te ontwikkelen over genetische ziekten. Dit kan op lange termijn belangrijk worden voor de behandeling van andere patiënten. Resultaten worden vaak niet direct teruggekoppeld.
- **Algemeen genetisch onderzoek:** Het materiaal kan bijdragen aan breder wetenschappelijk onderzoek dat anderen helpt, bijvoorbeeld bij het ontwikkelen van nieuwe behandelingen of het testen van nieuwe diagnostische toestellen in het laboratorium. Uw materiaal kan dienen als controlemateriaal in algemeen onderzoek, zonder dat dit direct voor u als individu van toepassing is. Dit kan helpen bij het vergelijken van genetische gegevens van patiënten en gezonde personen.
- **Nieuwe genetische vragen (van u of uw nabestaanden):** Als er nieuwe vragen ontstaan over de erfelijkheid van aandoeningen, kan het materiaal opnieuw gebruikt worden voor genetisch onderzoek.

Tot slot

Wij hopen dat deze uitleg u helpt bij het maken van een weloverwogen beslissing over het bewaren en gebruiken van uw lichaamsmateriaal. Voor meer informatie kunt u contact opnemen met het Centrum Medische Genetica van het UZ Brussel via <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/pati%C3%ABntenrechten>