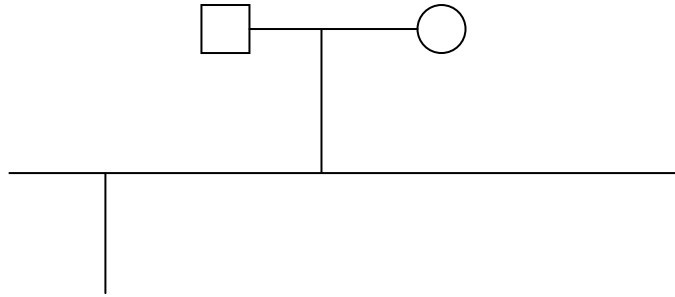


DNA Diagnostiek

STAMBOOM

Nu te onderzoeken persoon met een pijl (→) aanduiden; de aangedane familieleden met ■/● aanduiden. Eerder ingestuurde familieleden aangeven met naam en geboortedatum.

Familienummer: (indien bekend).



► Stamboomgegevens:

Stamb. Nr.	Naam	M/V	Geb.datum

DNA Diagnostiek

KGCN DNA Diagnostiek aanvraagformulier voor erfelijke oogziekten

Diagnostische bepaling wordt aangevraagd voor: (let op: per analyse volgt een declaratie).
Voor specificatie analyses, zie pagina 4.

Oogaandoening	Afkorting	Gen (analyse)
<input type="radio"/> Achromatopsia; [overerving onbekend]	ACHM	CNGB3 (1)
<input type="radio"/> Achromatopsia; autosomaal recessief	ACHM-AR	CNGB3 (1)
<input type="radio"/> Achromatopsia; geïsoleerde patiënt	ACHM-I	CNGB3 (1)
<input type="radio"/> Centrale areolaire chorioïde dystrofie; overerving onbekend	CACD	RDS (2)
<input type="radio"/> Centrale areolaire chorioïde dystrofie; autosomaal dominant	CACD-AD	RDS (2)
<input type="radio"/> Centrale areolaire chorioïde dystrofie; autosomaal recessief	CACD-AR	RDS (2)
<input type="radio"/> Centrale areolaire chorioïde dystrofie; geïsoleerde patiënt	CACD-I	RDS (2)
<input type="radio"/> Choroideremie, X-gebonden	CHM	CHM (3)
<input type="radio"/> Familiaire exsudatieve vitreoretinopathie	FEVR	<input type="radio"/> FZD4 (4) <input type="radio"/> LRP5 (5) <input type="radio"/> NDP (6)
<input type="radio"/> Leber congenitale amaurosis	LCA	LCA genen (7)
<input type="radio"/> Lebers hereditaire opticonuropathy	LHON	Mitoch. DNA (8)
<input type="radio"/> Kegel dystrofie; [overerving onbekend]	CD	<input type="radio"/> CNGB3 (1) <input type="radio"/> ABCA4 (9)
<input type="radio"/> Kegel dystrofie; autosomaal recessief	CD-AR	<input type="radio"/> CNGB3 (1) <input type="radio"/> ABCA4 (9)
<input type="radio"/> Kegel dystrofie; geïsoleerde patiënt	CD-I	<input type="radio"/> CNGB3 (1) <input type="radio"/> ABCA4 (9)
<input type="radio"/> Kegel dystrofie; autosomaal dominant	CD-AD	adRP genen (10)
<input type="radio"/> Kegel-staaf dystrofie; [overerving onbekend]	CRD	ABCA4 (9)
<input type="radio"/> Kegel-staaf dystrofie; autosomaal recessief	CRD-AR	ABCA4 (9)
<input type="radio"/> Kegel-staaf dystrofie; geïsoleerde patiënt	CRD-I	ABCA4 (9)
<input type="radio"/> Kegel-staaf dystrofie; autosomaal dominant	CRD-AD	adRP genen (10)
<input type="radio"/> Macula dystrofie; [overerving onbekend]	MD	RDS (2)
<input type="radio"/> Macula dystrofie; autosomaal dominant	MD-AD	RDS (2)
<input type="radio"/> Macula dystrofie; autosomaal recessief	MD-AR	RDS (2)
<input type="radio"/> Macula dystrofie; geïsoleerde patiënt	MD-I	RDS (2)
<input type="radio"/> Macula dystrofie; Best vitelliformis	MD-BV	VMD2 (11)
<input type="radio"/> Macula dystrofie; butterfly shaped pigment	MD-BU	RDS (2)
<input type="radio"/> Macula dystrofie; basal lamina drusen	MD-BLD	CFH (12)
<input type="radio"/> Macula dystrofie; pseudo-Stargardt patroondystrofie	MD-PS	RDS (2)
<input type="radio"/> Macula dystrofie; pseudovitelliformis	MD-PV	<input type="radio"/> RDS (2) <input type="radio"/> VMD2 (11)
<input type="radio"/> Netvliesloslating; autosomaal dominant (rhegmatogene retinaal detachment)	RRD-AD	COL2A1 (13)
<input type="radio"/> Norrie, ziekte van; X-gebonden	ND	NDP (6)
<input type="radio"/> Retinitis pigmentosa; [overerving onbekend]	RP	arRP genen (14)
<input type="radio"/> Retinitis pigmentosa; autosomaal recessief	RP-AR	arRP genen (14)
<input type="radio"/> Retinitis pigmentosa; geïsoleerde patiënt	RP-I	arRP genen (14)
<input type="radio"/> Retinitis pigmentosa; autosomaal dominant	RP-AD	adRP genen (10)
<input type="radio"/> Stargardt, ziekte van, type 1 (autosomaal recessief)	STGD1	ABCA4 (9)
<input type="radio"/> Usher syndroom, types 1, 2 en 3	USH1, 2, 3	USH genen (15)
<input type="radio"/> Wagner, ziekte van	WGN	<input type="radio"/> CSPG2 (16) <input type="radio"/> COL2A1 (13)
Ander ziektebeeld, te weten: Overerving: <input type="checkbox"/> sporadisch <input type="checkbox"/> autosomaal dominant <input type="checkbox"/> autosomaal recessief <input type="checkbox"/> X-gebonden		

DNA Diagnostiek

	Analyses (per analyse één rekening)	Uitslagtermijn
1	Sequentie analyse exon 10 (met c.1148delC mutatie) in CNGB3 gen. Daarna bij vinden 1 of geen mutatie, sequentie analyse overige 17 exonen CNGB3 gen.	3 maanden 6 maanden
2	Sequentie analyse 3 exonen RDS/periferin gen.	3 maanden
3	Sequentie analyse 15 exonen CHM gen.	3 maanden
4	Sequentie analyse 2 exonen FZD4 gen.	3 maanden
5	Sequentie analyse 23 exonen LRP5 gen.	3 maanden
6	Sequentie analyse 2 exonen NDP gen.	3 maanden
7	LCA APEX (Asper) microarray analyse, gevolgd door bevestiging gevonden mutaties.	6 maanden
8	Mitochondriële DNA: analyse 3 mutaties	3 maanden
9	ABCA4 gen analyse d.m.v. APEX (Asper) microarray analyse, gevolgd door bevestiging gevonden mutatie(s); evt. gevolgd door ABCA4 DGGE analyse voor de opsporing van 2 ^e of beide mutaties.	6 maanden
10	APEX (Asper) microarray analyse adRP (overlapt deels met adCD), gevolgd door bevestiging gevonden mutaties.	6 maanden
11	Sequentie analyse 6 exonen VMD2 gen.	3 maanden
12	Sequentie analyse 22 exonen CFH gen.	3 maanden
13	Sequentie analyse exon 2 COL2A1.	3 maanden
14	APEX (Asper) microarray analyse arRP, gevolgd door bevestiging gevonden mutatie(s).	6 maanden
15	APEX (Asper) microarray analyse USH genen; evt gevolgd door bevestiging gevonden mutaties; evt. gevolgd door USH2A DGGE analyse.	6 maanden
16	Sequentie analyse intron-exon overgangen exon 8 van CSPG2/Versican.	3 maanden

DNA Diagnostiek

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

De aanvrager levert de te onderzoeken monsters aan bij DNA-diagnostiek, voorzien van een deugdelijke identificatie (naam en geboortedatum) en een volledig ingevuld aanvraagformulier.

Per patiënt 2 x 10 ml EDTA bloed afnemen in onbreekbare buizen (geen glas), bij neonaten minimaal 2 x 3 ml, en per post opsturen bij kamertemperatuur. Andere materialen alleen na telefonisch overleg.

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.

Voor zover bij de indiening van de aanvraag daarover niets is overeengekomen, zal DNA-diagnostiek de monsters, c.q. de restanten daarvan na onderzoek, overeenkomstig de eigen voorschriften voor onbepaalde tijd bewaren.

3. Uitvoering

DNA-diagnostiek bepaalt de wijze waarop, de methode en apparatuur waarmee de werkzaamheden worden uitgevoerd.

Alle werkzaamheden worden uitgevoerd volgens van toepassing zijnde normen, standaarden en regels. Desgevraagd verstrekt DNA-diagnostiek de aanvrager hieromtrent inlichtingen.

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.

Alle handelingen en opslag voorafgaand aan de in ontvangstname van een monster vallen buiten de verantwoordelijkheid van de sectie DNA-diagnostiek.

4. Resultaten

Resultaten in de vorm van onderzoeksuitslagen, adviezen, informatie of welke andere vorm dan ook, worden door de sectie DNA-diagnostiek in schriftelijke vorm aangeleverd.

Resultaten komen doorgaans beschikbaar binnen:

Prenataal onderzoek: 2-3 weken

Presymptomatisch / dragerschapbepaling / bevestiging diagnose (bekende mutatie): 6-8 weken

Mutatie scanning (opsporen van nog onbekende mutatie): 3-6 maanden.

In geval van spoed kunnen in overleg andere uitslagtermijnen worden afgesproken.

5. Geheimhouding

Geheimhouding van gegevens is gewaarborgd en vastgelegd in de ziekenhuisvoorschriften van het UMC St Radboud (zwijgplicht over patiëntgegevens).

6. Gebruik patiëntenmateriaal

DNA-Diagnostiek bewaard 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 vertegenwoordiger.

DNA diagnostiek gebruikt herleidbaar geanonimiseerd patiëntenmateriaal voor verder onderzoek (research) in lijn met de oorspronkelijke diagnostische vraagstelling. In geval dit resulteert in voor de patiënt relevante bevindingen zal deze via de oorspronkelijke aanvrager worden geïnformeerd.

DNA diagnostiek gebruikt gecodeerd patiëntenmateriaal voor het ontwikkelen van nieuwe en het verbeteren van bestaande technieken, o.a. als controles en t.b.v. validaties. Wanneer de patiënt hier bezwaar tegen heeft dan kan de patiënt of diens wettelijke vertegenwoordiger dit kenbaar maken aan Dr. H. Scheffer (Sectiehoofd).