

Toelichting bij het indienen van onderzoeksaanvragen bij de sectie Genoomdiagnostiek 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 Genoomdiagnostiek 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 Genoomdiagnostiek 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 Genoomdiagnostiek, 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 Genoomdiagnostiek niet gehouden het ingestuurde monster in ontvangst te nemen.

3 Uitvoering

- 3.1 Genoomdiagnostiek 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 Genoomdiagnostiek de aanvrager hieromtrent inlichtingen.
- 3.3 Genoomdiagnostiek 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 Genoomdiagnostiek.

4 Resultaten

- 4.1 Resultaten in de vorm van onderzoeksuitslagen, adviezen, informatie of welke andere vorm dan ook, worden door de sectie Genoomdiagnostiek 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 Radboudumc (zwijgplicht over patiëntengegevens).

6 Gebruik patiëntenmateriaal

- 6.1 De sectie Genoomdiagnostiek van de afdeling Genetica 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 Genetica 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 Genetica 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.