

VKGL kwaliteitscommissie_Formulier

Titel: Evaluatieformulier nevenbevinding exoomsequencing

Doc. code: VKGL_F02

Subspecialisme: Genoomdiagnostiek

Versie: 02

Ingangsdatum: 19-07-2022

Beheerder: VKGL kwaliteitscommissie

Centrum: Radboudumc Nijmegen

Auteurs: Werkgroep nevenbevindingen (Claudia Ruivenkamp, Hennie Brüggewirth, Koen van Gassen, Mahdi Motazacker, Quinten Waisfisz, Birgit Raddatz, Monique Gerrits, Helger Intema)

Dit lokale evaluatieformulier is gebaseerd op het Evaluatieformulier nevenbevinding exoomsequencing [\[062891\]](#)

Zie voor procedure voor het melden van nevenbevindingen
https://www.vkgl.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

Ingevuld formulier per email versturen aan [\[lokaal invullen\]](#)

Deel 1, in te vullen door LSKG

Patiënt	
EPD nummer	
Naam	
Geboortedatum	
Geslacht	
Omschrijving fenotype	
Indicatie WES	
Uitkomst WES (diagnose ja/nee)	
Relevante informatie over familieleden	
Betrokken arts (aanvrager)	
Instelling aanvrager	
Nevenbevinding	
Gen	
Variant (HGVS nomenclatuur)	

Homozygoot/Heterozygoot/De novo/Inherited paternaal/Inherited maternaal	
Classificering (class 3-5) door labspecialist/onderzoeker/VKGL database	
Is dezelfde mutatie beschreven in literatuur?	Ja/ Nee (indien ja, geef referentie(s))
Frequentie in controlepopulatie (GnomAD, versie nr)	
Evt toelichting	
Gevolgte strategie	
In welke setting is de mutatie gevonden?	Diagnostiek /Research
Indien Research: type technologie en het projectnummer CMO	
Evt toelichting	

Deel 2, in te vullen door commissie

Aandoening	
Bij welke aandoening is het gen betrokken?	
Wat is het risico op het ontwikkelen van symptomen bij dragers van een pathogene mutatie (Penetrantie van de aandoening)?	
Is de aandoening behandelbaar en/of (preventieve) screening mogelijk, en zo ja, hoe?	
Evt toelichting	
Informed consent	
Aandoening die door medisch ingrijpen beïnvloedbaar is	Default melden / Opt-out
Aandoening die NIET door medisch ingrijpen beïnvloedbaar is	Default niet melden / Opt-in
Dragerschap van genetische aandoening met tenminste 25% risico	Default melden / Opt-out
Beoordeling door commissie	
Datum bespreking	
Aanwezig bij bespreking	
Argumenten voor rapportering	
Argumenten tegen rapportering	
Conclusie	
Aanvrager akkoord?	

