

Geachte collega,

Recent verwees u een patiënt naar ons met de vraag om verder genetisch onderzoek te doen naar een erfelijke vorm van diabetes mellitus (MODY). Graag vraag ik uw aandacht voor een wijziging m.b.t. deze verwijfsindicatie.

Op dit moment kunnen wij niet alle naar onze polikliniek verwezen patiënten op een redelijke termijn inplannen voor een eerste afspraak. De wachttijd is momenteel opgelopen tot ca. 5 maanden. Bij een deel van de verwijzingen wordt gevraagd om genetische diagnostiek die in principe door de verwijzer zelf kan worden aangevraagd. Dit geldt ook voor MODY. We willen u verzoeken het onderzoek zelf aan te vragen, waarbij u uiteraard altijd kunt overleggen als u vragen hebt over de aanvraag of de uitslag.

- Wanneer bij uw patiënt geen mutatie wordt aangetoond in de onderzochte genen, is verwijzing naar onze polikliniek niet nodig.
- Wanneer bij uw patiënt een mutatie wordt aangetoond in één van de MODY genen, is verwijzing geïndiceerd voor verdere cascadescreening in de familie.
- Wanneer bij uw patiënt een onbekende variant wordt aangetoond in (één van) de MODY genen, is verwijzing geïndiceerd voor verdere karakterisering van de variant, bv. met behulp van functioneel onderzoek bij de patiënt, of segregatie analyse in de familie.
- Wanneer het (familie)beeld niet typisch is voor MODY, is verwijzing zinvol voor onderzoek naar andere erfelijke oorzaken van het klinische beeld (bv. mitochondrieel).

Genetisch onderzoek naar MODY wordt verricht via het DNA-laboratorium in Leiden, een aanvraagformulier vindt u via <https://www.lumc.nl/sub/4080/att/f0234Aanvraagformuliermolgen>. Zie pg 2 van het formulier, onder genpanels voor het genpanel MODY, of pg 3 voor de eventuele aanvraag van individuele genen.

Instructies voor het af te nemen materiaal vindt u terug op het formulier. Informatie over de uitslagtermijn is terug te vinden via <https://www.lumc.nl/org/klinische-genetica/patientenzorg/aanvragen-laboratoriumdiagnostiek/uitslagtermijnen-laboratoriumonderzoek/Uitslagtermijnenmutatiescanningen/>.

Uw patiënt ..... zal op dit moment niet door ons worden opgeroepen.

Mvrgr