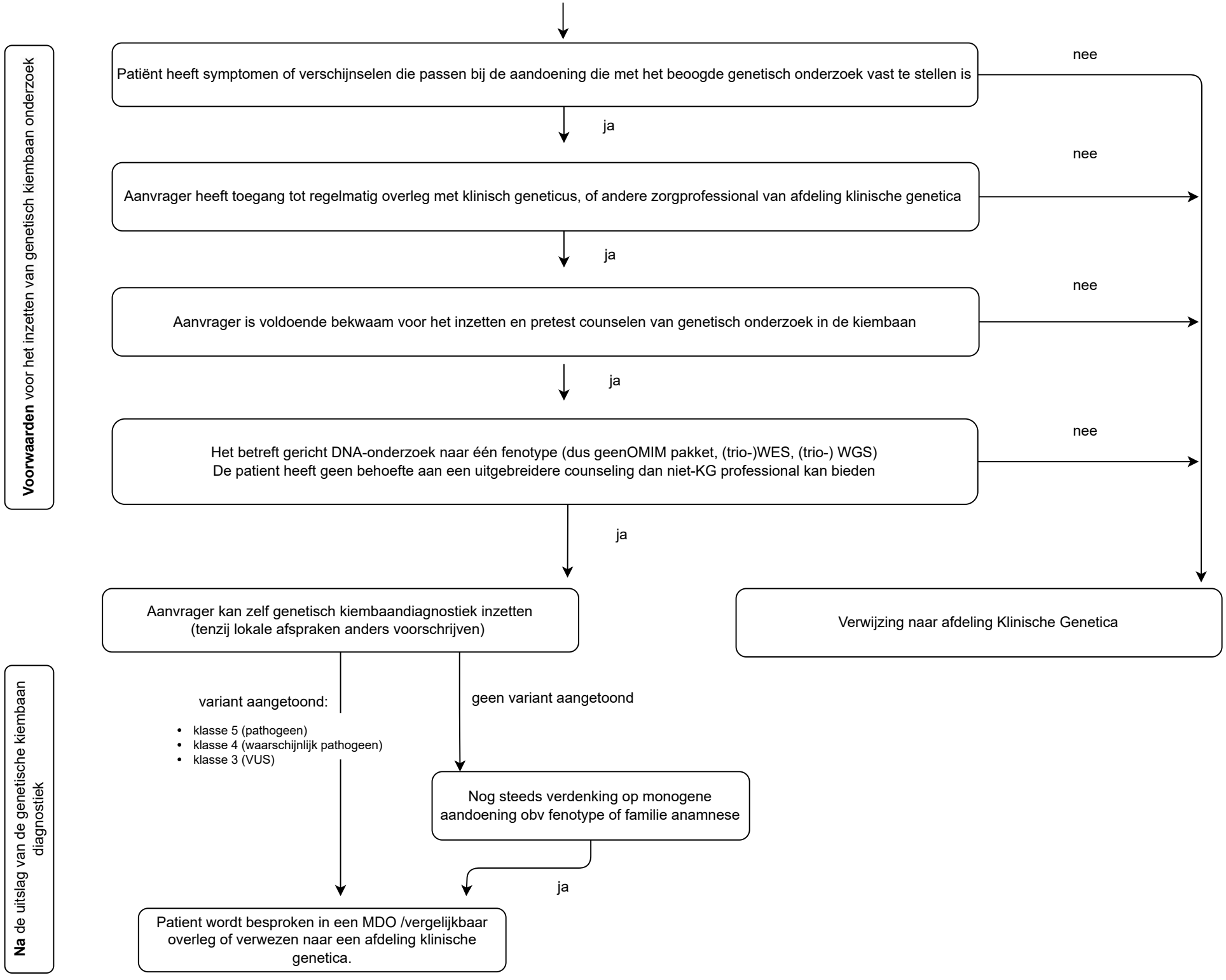
Voorwaarden voor het inzetten van genetisch kiembaan onderzoek
Patiënt heeft symptomen of verschijnselen die passen bij de aandoening die met het beoogde genetisch onderzoek vast te stellen is
nee
ja
Aanvrager heeft toegang tot regelmatig overleg met klinisch geneticus, of andere zorgprofessional van afdeling klinische genetica
nee
ja
Aanvrager is voldoende bekwaam voor het inzetten en pretest counselen van genetisch onderzoek in de kiembaan
nee
ja
Het betreft gericht DNA-onderzoek naar één fenotype (dus geenOMIM pakket, (trio-)WES, (trio-) WGS)
De patient heeft geen behoefte aan een uitgebreidere counseling dan niet-KG professional kan bieden
nee
ja
Aanvrager kan zelf genetisch kiembaandiagnostiek inzetten
(tenzij lokale afspraken anders voorschrijven)
Verwijzing naar afdeling Klinische Genetica
Na de uitslag van de genetische kiembaan diagnostiek
variant aangetoond:
• klasse 5 (pathogeen)
• klasse 4 (waarschijnlijk pathogeen)
• klasse 3 (VUS)
geen variant aangetoond
Nog steeds verdenking op monogene aandoening obv fenotype of familie anamnese
ja
Patient wordt besproken in een MDO /vergelijkbaar overleg of verwezen naar een afdeling klinische genetica.