

Verzenden van maandag t/m donderdag (vrijdag alleen als het materiaal het laboratorium voor 15.00 u bereikt; indien na 15.00 u telefonisch overleg).

Tumor: het materiaal moet voor 14:00 uur op het lab zijn. Materiaal NIET PER POST VERSTUREN. Gebruik maken van een bode/taxi.

Voor functioneel genetisch onderzoek neem eerst contact op met laboratoriumsPECIALIST tel. 010-7043197.

	Metabool	Enzym/FU	Sanger sequencing, NGS, Array	Karyo, FISH	Shallow seq bijv NIPT	Verzendinstructie
<b>Bloed</b>						
EDTA (Parse dop)			7-10 ml; neonaat: min. 3 ml			Bij kamertemperatuur versturen, tenzij anders vermeld
Heparine (groene dop)	min. 2 ml; Bloed direct afdraaien en plasma invriezen.	7-10 ml; neonaat min. 2 ml		7- 10 ml; neonaat: min. 1-2 ml		Bij kamertemperatuur versturen, tenzij anders vermeld
Streckbuizen					2x 10 ml	Bij kamertemperatuur versturen, tenzij anders vermeld
PAX buizen		2 x 10 ml				Bij kamertemperatuur versturen, tenzij anders vermeld
<b>Andere materialen</b>						
Beenmerg (heparine , groene dop)				5-10 ml		Bij kamertemperatuur versturen, tenzij anders vermeld
Huidbiopt		2-3 mm	2-3 mm	2-3 mm		Huidbiopten (levende cellen) in steriel kweekmedium (evt. steriel fysiologisch zout) in een steriele container bij kamertemperatuur per koerier versturen.
Andere weefselbiopten (b.v. spier, lever, hart, leuco pellets)						Ingevroren weefsel: Weefsel dient direct na afname snel ingevroren te worden in vloeibare stikstof en bewaard te blijven bij -80 °C. Het weefsel dient ingevroren te worden verzonden met voldoende droogijs en binnen 24-36 uur aan te komen op het laboratorium. <b>Vers weefsel:</b> Alvorens vers weefsel wordt opgestuurd dient contact op genomen te worden met het laboratorium voor planning van de diagnostiek op vers materiaal en voor de verzendcondities.
Gekweekte cellen						In geval van prenatale diagnostiek eerst contact opnemen met het loket. De cellen dienen bij voorkeur 40-50% confluent te zijn. Kweekflesjes volledig vullen met kweekmedium en bij kamertemperatuur versturen. Vermeld duidelijk op de verpakking NIET INVRIEZEN. De cellen dienen vóór vrijdag en binnen 24 – 36 uur aan te komen op het laboratorium in verband met het doorkweken van de cellen
Plasma	Heparine plasma; min. 1 ml; ingevroren versturen	min 1 ml				Plasma ingevroren versturen
Urine	min. 20 ml. Urine na afname direct invriezen zonder conserveringsmiddelen en bevroren versturen.			Voor FISH: 100 ml; neonaat min 10 ml		Bij kamertemperatuur versturen, tenzij anders vermeld
Chorion villi		min. 20 mg.	Afhankelijk van indicatie, zie voor hoeveelheid tabel 1	Afhankelijk van indicatie, zie voor hoeveelheid tabel 1		CV moet worden aangeleverd in: steriel opvangmedium (RPMI, Gibco) in een steriel T25/T75 cm2 (geen filterdop)
Vruchtwater	min. 4 ml	min. 20 ml	Afhankelijk van indicatie, zie voor hoeveelheid tabel 1	Afhankelijk van indicatie, zie voor hoeveelheid tabel 1		Vruchtwater onder steriele condities afnemen en binnen 24-36 uur na afname bij kamertemperatuur (in het donker) inleveren tenzij anders vermeld. AF moet worden aangeleverd in: <ul style="list-style-type: none"> <li>• 16 ml polystyreen rond-bodem buizen (Becton&amp;Dickinson, 352037)</li> <li>• 11.0 ml BD Vacutainer Z (No additive) buizen ( BD-Plymouth PL6 7BP.UK container (8085000), REF 364915.</li> </ul> Metabool: Vruchtwater centrifuger en het celvrije supernatant invriezen. Vruchtwater ingevroren insturen. Indien niet gecentrifugeerd en ingevroren wordt, het vruchtwater binnen 1 uur aanleveren. ENZYM: maandag t/m donderdag.
Liquor	0,5 – 1 ml	0,5 -1 ml				Indien de liquor cellen bevat dient deze eerst gecentrifugeerd te worden. De heldere bovenstaande vloeistof dient ingevroren te worden en bevroren te worden verzonden. Fracties waarin bloed aanwezig is zijn ongeschikt voor bepaling van aminozuren.
Bloedsputkaarten	Phenylalanine en tyrosine (vervolgonderzoek bij behandeling van PKU) kunnen in bloedsput bepaald worden	De met DB5 gemarkeerde lysosomale stapelingsziekten kunnen ook op gedroogde bloedsput (Guthrie kaartje) worden gediagnosticeerd.				Bloedsputkaarten in een gesloten enveloppe bij kamertemperatuur versturen. Voor het maken van bloedsput zie: Instructie Bloedsputkaart

Haren	Minimaal 5 mg.	Minimaal 10 haren. Voor de FMRP expressietest zijn haren met haarwortels benodigd.			In een gesloten envelope of buisje bij kamertemperatuur versturen
Speeksel			Oragene OG-500 / OG-575		Bij kamertemperatuur versturen, tenzij anders vermeld
Wangslijmvlies				Kit voor uitstrijke op glaasjes (via Loket verkrijgbaar)	Bij kamertemperatuur versturen, tenzij anders vermeld

Tabel 1: Afname vruchtwater en chorion villi

Indicatie/gewenst onderzoek	Hoeveelheid AF (ml)	Hoeveelheid CV (mg)
Echo-afwijking(en) inclusief IUVD	30 met (EDTA) bloed ouders	20-25 met (EDTA) bloed ouders
(herh) ris. afwijking op DNA/biochemisch niveau * (intake via Klin. Geneticus)	30	40-45
Ouder drager chromosoom afwijking ** (inclusief translocaties met UPD risico) (intake kan via Klin. Geneticus)	20	20-25
Vrg. kind microdeletie (intake via Klin. Geneticus)	20	20-25
Overige indicaties (AMA, ETS, ICSI, (herh) risico chromosoom afw., etc)	20	20-25
NAV afwijkende NIPT (behalve +13,+21 of +18)	30 met (EDTA) bloed ouders	20-25 met (EDTA) bloed ouders

\* Primair wordt onderzoek gedaan op DNA en/of biochemisch niveau

\*\* Karyotypering volgt wanneer Array normaal is