

Verrichtingenlijst 2022, v08

Code	Methode/Techniek	Materiaal/Product	unit	uitbesteed	opmerkingen
<b>KG.MON.01</b>	Cell isolatie / kweek / opslag / verzending	abortusmateriaal, ascites, beenmerg, bloed, bloedplasma, chorion villi, haren, huid, liquor, navelstreng, placenta, spier, tumorbipt, urine, vruchtwater, wangslimvlies, (weefsel)bipt.	loket , KWEEK, ENZYM, FU, ISOLATI E		
<b>KG.MON.02</b>	Weefselhomogenisatie	chorion villi, weefsel	enzym, FU		
<b>KG.MON.11</b>	DNA isolatie / opslag / verzending	abortusmateriaal, ascites, beenmerg, bloed, bloedplasma, chorion villi, haar, huid, liquor, navelstreng, placenta, speeksel, sperma, spier, tumorbipt, urine, vruchtwater, wangslimvlies, (weefsel)bipt.	loket, ISOLATI E, FU		
<b>KG.MON.12</b>	RNA isolatie / opslag	bloed, brein, fibroblasten, spier, tumorbipt, vruchtwater, wangslimvlies, (weefsel)bipt	ISOLATI E, FU		

<b>KG.MON.15</b>	Plasma isolatie / opslag / verzending	bloed			loket, ISOLATIE, ENZYM
<b>KG.MON.16</b>	Serum isolatie / opslag / verzending	bloed			Loket, enzym, FU
<b>KG.MON.17</b>	Primair onderzoeksmateriaal / opslag / verzending	Lichaamsmaterialen zoals boven vermeld			Loket, Enzym
<b>KG.DIAG</b>	Techniek		<b>Verrichtingen / Bepalingen</b>	<b>document</b>	<b>unit</b>
<b>KG.DIAG.03</b>	GCMS (gaschromatografie/massaspectrometrie)	plasma, serum, urine	Organische zuren (MSOZ), Suikers en suikeralcoholen (MSAL), Oxaalzuur, Glycolzuur en glycerinezuur bepalingen (OXA), Zeer lange keten vetzuren (VLCFA)	METABOOL-M-0032, -M-0025, -M-0019, -M-0027	METAB
<b>KG.DIAG.04</b>	(U)HPLC(vloeistofchromatografie)	bloed, fibroblasten, urine	Homogentisinezuur mbv HPLC (ALKAP), Purines Pyrimidines (LCPU)	METABOOL-M-0009, -M-0022	METAB
			MSUD (BCKDC), galactosemie (GALT-HPLC)	ENZYM-WI-0029, -WI-0160	Enzym

<b>KG.DIAG.05</b>	(Tandem)Massaspectrometrie	bloedspot, plasma, serum, urine	(Acyl)carnitine (CARN), Mucopolysacchariden (GAG), Galzuren (GALZ), Targeted metabolomics (METAP), Methylmalonzuur ongebutyleerd (MMAO), Homocysteine (MSHC), Oligosacchariden in urine (OLIGO), Phenylalanine en tyrosine (PHE), Tetraglucoside (TGLC), Untargeted metabolomics (UMETA)	Metabool-M-0003, -M-0029, -M-0028, -M-0030, -M-0012, -M-0008, -0021, -M-0034, -M-0026/-0033, -M-0035/-WI-0038	METAB	technische uitvoering van de verrichtingen MMAO en MSHC worden uitbesteed*	* Dit is getest en afspraken zijn gemaakt, echter tot SLA is geautoriseerd blijft de technische uitvoering van deze verrichtingen ook nog in deze bronscope staan.
<b>KG.DIAG.06</b>	IEC (ionenwisselingschromatografie)	liquor, plasma, serum, urine	Aminozuren (LCAZ)	METABOOL-M-0004	METAB		
<b>KG.DIAG.08</b>	Radiochemie	bloed, fibroblasten, spier	Mitochondriale enzymdefecten, Nucleinezuur metabolismen.	ENZYM-M-0021, -M-0008, -M-0014, -M-0003, -M-0020, -M-0006	Enzym		
<b>KG.DIAG.09</b>	Spectrofotometrie	urine	Mucopolysacchariden kwantitatief (RMPS)	METABOOL-M-0014	METAB	technische uitvoering van de verrichting	

						KREA wordt uitbesteed
			bloed, fibroblasten, lever, spier	Hemoglobine bepalingen, Eiwitbepalingen, Lysosomale stapelingsziekten, Mitochondriale enzymdefecten, Koolhydraat metabolismen, Nucleinezuur metabolismen.	ENZYM-WI-0071, -WI-0028, -M-0019, -M-0018, -M-0017, -M-0009, -M-0010, -M-0004, -M-0003, -M-0020	Enzym
<b>KG.DIAG.10</b>	Fluorometrie		bloed, fibroblasten, spier, lever	Lysosomale stapelingsziekten, Steroidsulfatase.	ENZYM-M-0002, -M-0013, -M-0015, -M-0016, M-0018	ENZYM
<b>KG.DIAG.11</b>	Elektroforese / Iso-electrofocussing	DNA en eiwit en plasma		scheiden van PCR producten, DNA controle, eiwitelectroforese mbv Western	FA-M-0009, FU-WI-0004, FU-WI-0010 (western)	FA, FU technische uitvoering van Iso-electrofocussing van sialotransferines (TRAN, metabool) wordt uitbesteed.
<b>KG.DIAG.12</b>	Site directed mutagenese	n.v.t.		SDM	FU-WI-0008	FU
<b>KG.DIAG.13</b>	Transfectie	event. DNA van patient		Transfectie	FU-WI-0009	FU

<b>KG.DIAG.14</b>	Plasmide DNA isolatie	n.v.t.	Plasmide DNA isolatie	FU-WI-0006	FU	
<b>KG.DIAG.15</b>	Pull down	event. eiwit uit bloed of fibroblasten of (weefsel)biopt	Pulldown	FU-WI-0007	FU	
<b>KG.DIAG.16</b>	Histologie	fibroblasten, haar	Lysosomale stapelingsziekten, CILIO, haarwortel FMRP expressie test	ENZYM-WI-0046, FU-WI-0001, FU-WI-0019	Enzym, FU	
<b>KG.DIAG.17</b>	Elisa	eiwit uit bloed en fibroblasten	Titerbepaling, concentratiebepaling	FU-WI-0016, ENZYM-WI-0156	Enzym, FU	
<b>KG.DIAG.18</b>	Western blot	eiwit uit bloed en fibroblasten of (weefsel)biopt, HEK293	Western blotten	FU-WI-0010	FU	
<b>KG.DIAG.19</b>	PCR, rt PCR, qPCR	DNA, RNA (cDNA)	Indicatietabel DNA, CILIO-SHH, RNA-SEQ	FA-M-0006, SEQ-M-0001, FU-WI-0023	FA, SEQ, FU	
<b>KG.DIAG.21</b>	Microscopie	haar, fibroblasten, HEK293	Tiger tail	FU-WI-0021	FU	
<b>KG.DIAG.24</b>	Sequencing- Sanger (using ddNTPs followed by capillary electrophoresis)	DNA cDNA	zie Indicatietabel DNA	SEQ-M-0003	SEQ	
<b>KG.DIAG.30</b>	NGS enrichment / library used - hybrid capture based (panel, WES, smMIP)	DNA, RNA, cDNA	zie Indicatietabel DNA RNA-SEQ	NGS-M-0008 FU-WI-0030, -0035	NGS, FU	technische uitvoering wordt uitbesteed
<b>KG.DIAG.33</b>	Fragment lengte analyse_PCR	DNA	zie Indicatietabel DNA.	FA-M-0002	FA	
<b>KG.DIAG.35</b>	Chromosomale afwijking_Karyotypering	Gefixeerde delende cellen	gebalanceerde en ongebalanceerde chromosomale afwijkingen (structureel en	KARYO-M-0001, -M-0002, -M-0003	KARYO	

			numeriek) tbv pre-, postnatale diagnostiek en tumorcytogenetica.			
<b>KG.DIAG.36</b>	Chromosomale afwijking_FISH	Metafasen en interfase kernen	gebalanceerde en ongebalanceerde chromosomale afwijkingen (structureel en numeriek) tbv pre-, postnatale diagnostiek en tumorcytogenetica.	FISH-M-0004	FISH	
<b>KG.DIAG.37</b>	Chromosomale afwijking_shallow sequencing (NIPT)	DNA	screening op ongebalanceerde numerieke en structurele chromosoomafwijkin gen in cel-vrij DNA	NGS-M-0013	NGS	
<b>KG.DIAG.38</b>	Chromosomale afwijking_QF-PCR	DNA	snelle detectie van chromosoomafwijkin gen (m.n. 13, 18, 21 en X en Y).	FA-M-0003	FA	
<b>KG.DIAG.39</b>	Copy number_MLPA	DNA	Indicatietabel DNA	FA-M-0004	FA	
<b>KG.DIAG.40</b>	Copy number analyse_WES	DNA	Indicatietabel DNA, ongebalanceerde chromosomale afwijkingen (structureel en numeriek) tbv pre-, postnatale diagnostiek en tumorcytogenetica bij een hogere resolutie	NGS-M-0008, ARRAY-WI- 0021	NGS, ARRAY	technische uitvoering wordt uitbested

			dan met karyotypering, waaronder microdeleties en microduplicaties.			
<b>KG.DIAG.42</b>	Copy number analyse_Array	DNA	<p>ongebalanceerde chromosomale afwijkingen (structureel en numeriek) tbv pre-, postnatale diagnostiek en tumorcytogenetica bij een hogere resolutie dan met karyotypering, waaronder microdeleties en microduplicaties.</p>	ARRAY-M-0005	ARRAY	technische uitvoering wordt uitbesteed

Hieronder kunt u vrije tekst vermelden. Bijvoorbeeld voor vaste scope elementen, research, opmerkingen en indien er bij een flex element een vermelding op de scope noodzakelijk is						
	Methode/Techniek	Materiaal/Product	Vermelding op scope			
<b>KG.DIAG</b> Vast element 01	Line probe assay	DNA	Ja	Cystic fibrosis, FA-M-0005	FA	

---

**KG.DIAG** Vast  
element 02

Genotypering op basis van SNP-  
data

DNA

ja

Uniparentale  
disomie  
(UPD),  
parentele  
herkomst,  
Region Of  
Homozygosit  
y (ROH)  
analyse t.b.v.  
opsporing  
recessieve  
ziekten mbv  
DNA  
technologie,  
ARRAY-M-  
0005

Array

---

afk.:

ISO: isolatie-unit

FA: unit fragment analyse

FU: functionele unit

NGS: unit next gen sequencing

SEQ: sequence unit

METAB: metabole unit



