

Afname instructies

Materiaal	Container	Afname hoeveelheid per onderzoek / platform				
		Metabool	Enzym/FU	Sanger sequencing, NGS, Array	Karyo, FISH	Shallow sequencing (bijv NIPT)
Bloed	EDTA (paarse dop)			Volwassene: 7-10 ml Neonaat: min. 3 ml (Geen bloed inzenden na een recente transfusie van witte bloedcellen (minimaal 8 weken na transfusie).		
	Heparine (groene dop)	min. 2 ml; Bloed direct afdraaien en plasma invriezen.	Volwassene: 7-10 ml. Neonaat: min. 2 ml.		Volwassene: 7-10 ml*. Neonaat: min. 1-2 ml*.	
	Streckbuis					2 x 10 ml
	PAX buis			2 x 10 ml		
Beenmerg	Heparine (groene dop)				5-10 ml*	
Huidbiopt	Kweekbuis met steriel medium voor huidbiopt (Ham's F10 kweekmedium)		2-3 mm	2-3 mm	2-3 mm	
Andere weefselbiopten (b.v. spier, lever, hart, leuco pellets)						
Gekweekte cellen	T25 cm ² kweekfles					
Plasma		Heparine plasma; min. 1 ml; ingevroren versturen.	min. 1 ml			
Urine		min. 20 ml			Voor FISH: Volwassene: 100 ml; neonaat min. 10 ml.	

*Indien voor Tumorcytogenetisch onderzoek: Op de buis vermelden: "bloed" of "beenmerg", naam patiënt. Twee dagen voor cytogenetisch onderzoek, indien mogelijk, alle therapie onderbreken (cystostatica, interferon).

Voor de meest recente aanvraagformulieren, de algemene voorwaarden en informatie over afname- en verzendinginstructies, uitslagtermijnen/doorlooptijden, methodieken e.d. wordt verwezen naar onze website www.erasmusmc.nl/nl-nl/patientenzorg/laboratoriumspecialismen/klinische-genetica

Afname instructies

Materiaal	Container	Afname hoeveelheid per onderzoek / platform				
		Metabool	Enzym/FU	Sanger sequencing, NGS, Array	Karyo, FISH	Shallow sequencing (bijv NIPT)
Chorion villi	Steriele T25/T75 cm ² (geen filterdop)		min. 20 mg	Afhankelijk van indicatie, zie voor hoeveelheid tabel 1.	Afhankelijk van indicatie, zie voor hoeveelheid tabel 1.	
Vruchtwater	16 ml polystyreen rond-bodem buizen (Becton & Dickinson, 352037) of 11.0 ml BD Vacutainer Z (No additive) buizen (BD-Plymouth PL6 7BP.UK container (8085000), REF 364915)	min. 4 ml	min. 20 ml	Afhankelijk van indicatie, zie voor hoeveelheid tabel 1.	Afhankelijk van indicatie, zie voor hoeveelheid tabel 1.	
Liquor		0,5-1 ml	0,5-1 ml			
Bloedspotkaarten		Phenylalanine en tyrosine (vervolgonderzoek bij behandeling van PKU) kunnen in bloedspots bepaald worden.	De met DBS gemarkeerde lysosomale stapelingsziekten kunnen ook op gedroogde bloedspots (Guthrie kaartje) worden gediagnosticeerd.			
Haren		Minimaal 5 mg	Minimaal 10 haren. Voor de FMRP expressietest zijn haren met haarwortels benodigd.			
Speeksel				Oragene OG-500 / OG-575		
Wangslijmvlies						Kit voor uitstrijkje op glaasjes (via Loket verkrijgbaar).

Afname instructies

Tabel 1: Afname vruchtwater en chorion villi

Indicatie/gewenst onderzoek	Hoeveelheid Vruchtwater (ml)	Hoeveelheid Chorion villi (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 klinisch geneticus)	30	40-45
Ouder drager chromosoom afwijking** (inclusief translocaties met UPD risico) (intake via klinisch geneticus)	20	20-25
Vrg. kind microdeletie (intake via klinisch 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.

Verzendinstructies

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) 70 43 197.

Materiaal	Container	Verzendinstructie
		Wijze van verzending
Bloed	EDTA (paarse dop)	Bij kamertemperatuur versturen, tenzij anders vermeld.
	Heparine (groene dop)	Bij kamertemperatuur versturen, tenzij anders vermeld.
	Streckbuis	Bij kamertemperatuur versturen, tenzij anders vermeld.
	PAX buis	Bij kamertemperatuur versturen, tenzij anders vermeld.
Beenmerg	Heparine (groene dop)	Bij kamertemperatuur versturen, tenzij anders vermeld.
Huidbiopt	Kweekbuis met steriel medium voor huidbiopt (Ham's F10 kweekmedium)	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. Vers weefsel: 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	T25 cm² kweekfles	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		Plasma ingevroren versturen.
Urine		Bij kamertemperatuur versturen, tenzij anders vermeld. Metabool: Urine na afname direct invriezen zonder conserveringsmiddelen en bevroren versturen.

Verzendinstructies

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) 70 43 197.

Materiaal	Container	Verzendinstructie
		Wijze van verzending
Chorion villi	Steriele T25/T75 cm² (geen filterdop)	Chorion villi moeten worden aangeleverd in: steriel opvangmedium RPMI 1640 medium, GlutaMAX; Gibco.
Vruchtwater	16 ml polystyreen rond-bodem buizen (Becton&Dickinson, 352037) of 11.0 ml BD Vacutainer Z (No additive) buizen (BD-Plymouth PL6 7BP.UK container (8085000), REF 364915)	Prenatale Cytogenetica: Vruchtwater onder steriele condities afnemen en binnen 24-36 uur na afname bij kamertemperatuur (in het donker) inleveren tenzij anders vermeld. Metabole diagnostiek: Vruchtwater centrifugeren en het celvrije supernatant invriezen. Vruchtwater ingevroren insturen. Indien niet gecentrifugeerd en ingevroren wordt, het vruchtwater binnen 1 uur aanleveren. ENZYM diagnostiek: maandag t/m donderdag.
Liquor		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.
Bloedspotkaarten		Bloedspotkaarten in een gesloten envelope bij kamertemperatuur versturen.
Haren		In een gesloten envelope of buisje bij kamertemperatuur versturen.
Speeksel		Bij kamertemperatuur versturen, tenzij anders vermeld.
Wangslimvlies		Bij kamertemperatuur versturen, tenzij anders vermeld.