

Afname- en verzendinstructies (SPOED) voor chromosoom- en DNA-onderzoek, voor extern

Afname en verzendinstructies sectie Genoomdiagnostiek, Afdeling Genetica, dLAB, UMC Utrecht

Inhoudsopgave

1. Bloed	3
1.1 DNA-onderzoek: exoom-, genpanel-, gericht gen-onderzoek of SNP-array	3
1.2 RNA onderzoek.....	3
1.3 Chromosoomonderzoek : karyotypering of FISH.....	3
1.4 Chromosoomonderzoek t.b.v. hematologische maligniteiten : karyotypering of FISH.....	3
1.5 Afname-instructie	4
1.6 Verzendinstructie	4
1.7 Adres voor verzenden materiaal.....	4
1.8 Spoed:.....	4
2. Beenmerg	5
2.1 DNA-onderzoek: exoom-, genpanel-, gericht gen-onderzoek of SNP-array	5
2.2 Chromosoomonderzoek t.b.v. hematologische maligniteiten : karyotypering of FISH.....	5
2.3 Afname-instructie	5
2.4 Verzendinstructie	5
2.5 Adres voor verzenden materiaal.....	5
2.6 Spoed:.....	6
3. DNA.....	6
3.1 Acceptatiecriteria extern geïsoleerd DNA.....	6
3.2 Verzendinstructie	7
3.3 Adres voor verzenden materiaal.....	7
3.4 Spoed:.....	7
4. Vruchtwater/Vlokken	7
4.1 Uitsluitend QF-PCR.....	8
4.2 QF-PCR + karyotypering.....	8
4.3 Uitsluitend karyotypering	8
4.4 SNP-array (+ evt. QF-PCR).....	8
4.5 QF-PCR (karyotyperen) of SNP-array + DNA-onderzoek (WES of gericht gen –onderzoek).....	8
4.6 Afname-instructie	8

Afname- en verzendinstructies (SPOED) voor chromosoom- en DNA-onderzoek, voor extern

4.7	Verzendinstructie	9
4.8	Adres voor verzenden materiaal	9
4.9	Spoed:.....	9
5.	Speeksel/ Wangslijmvlies	10
5.1	Speeksel.....	10
5.2	Afname-instructie	10
5.3	Wangslijmvlies.....	10
5.3.1	Afname-instructie t.b.v. DNA-onderzoek	10
5.3.2	Afname-instructie t.b.v. Interfase FISH	11
5.4	Verzendinstructie	11
5.5	Adres voor verzenden materiaal	11
5.6	Spoed:.....	12
6.	Huidbiopt/Weefsel/Gekweekte Fibroblasten	12
6.1	Huidbiopt t.b.v. karyotypering of DNA onderzoek	12
6.2	Afname-instructie	12
6.3	Materiaal van een overleden kind/ foetus t.b.v. karyotypering of DNA onderzoek.....	13
6.4	Weefsel (divers van herkomst) t.b.v. karyotyperen of DNA onderzoek	13
6.5	Fibroblasten kweek t.b.v. karyotyperen of DNA onderzoek	13
6.6	Klierbiopt voor chromosoomonderzoek t.b.v. hematologische maligniteiten.....	13
6.7	Verzendinstructie	13
6.8	Adres voor verzenden materiaal	14
6.9	Spoed:.....	14
7.	Urine.....	14
7.1	Afname-instructie	14
7.2	Verzendinstructie	14
7.3	Adres voor verzenden materiaal	15
8.	Spoedbepaling in het weekend.....	15
8.1	Instructie voor dienstdoende arts assistent klinische genetica (voorwacht), bijlage niet bijgevoegd 15	
8.2	Afname-instructie	15
8.3	Verzendinstructie:	15
8.4	Adres voor verzenden materiaal	16

Afname- en verzendinstructies (SPOED) voor chromosoom- en DNA-onderzoek, voor extern

1. Bloed

Na een **allogene stamceltransplantatie** zijn bloed, speeksel of wangslimvlies NIET geschikt als onderzoeksmateriaal. Stuur een huidbiopt in voor fibroblastenkweek (zie hoofdstuk 6.1 6.2). Graag een opmerking op het aanvraagformulier dat er sprake is van een allogene stamceltransplantatie en dat huidbiopt gekweekt moet worden.

1.1 DNA-onderzoek: exoom-, genpanel-, gericht gen-onderzoek of SNP-array

- 2x 10 ml EDTA-bloed (paarse dop, zonder gel)
- 2x 2ml EDTA- bloed bij kinderen (paarse dop, zonder gel)
- Bij navelstrengbloed ook bloed van moeder meezenden
- Bewaren bij 4°C, maximaal 1 week (niet afdraaien, invriezen of op ijs) tenzij anders aangegeven
- Versturen bij kamertemperatuur
- Spoed onderzoeken aanmelden per e-mail bij genoomdiagnostiek@umcutrecht.nl of via 088-7575720 / sein 75720

1.2 RNA onderzoek

- 2x 2,5 ml bloed in PAXgene buis
- Insturen uitsluitend na overleg (088 - 7575720 / sein 75720)
- Bewaren bij kamertemperatuur; maximaal 72 uur (**nooit** in de koelkast)
- Z.s.m. versturen (binnen 72 uur, anders bewaren bij -80°C)

Paxgene buizen zijn op te vragen bij de receptie Genetica op KC.04.084.2, tel 53875

1.3 Chromosoomonderzoek : karyotypering of FISH

- 5 ml bloed in natrium-heparinebuis (groene dop, zonder gel)
- 3 ml bloed in natrium-heparinebuis bij kinderen (groene dop, zonder gel)
- Bewaren bij 4°C , (niet afdraaien, invriezen, of op ijs)

Spoed onderzoeken aanmelden per e-mail bij genoomdiagnostiek@umcutrecht.nl of via 088-7554090

Uitsluitend in het geval van verdenking op **Trisomie-13/18/21** of **onduidelijk geslacht** bij een pasgeboren kind kan er worden ingezet op zaterdag of zondag. Op deze dagen graag overleggen met de voorwacht klinische genetica, en ook overleggen bij onderzoek dat richtinggevend kan zijn voor klinisch handelen, **zie hoofdstuk 8** verderop in dit document.

1.4 Chromosoomonderzoek t.b.v. hematologische maligniteiten : karyotypering of FISH

Afname- en verzendinstructies (SPOED) voor chromosoom- en DNA-onderzoek, voor extern

- 3-5 ml in lithium heparine buis (blauwe dop, zonder gel)
- Bewaren bij kamertemperatuur (niet afdraaien, invriezen, of op ijs)
Materiaal aanmelden per e-mail bij genoomdiagnostiek@umcutrecht.nl of via 088-7554090
- Zo spoedig mogelijk versturen bij kamertemperatuur
- Indien mogelijk ook een EDTA buis afnemen voor evt. SNP array of mutatie analyse

1.5 Afname-instructie

- Direct na afname de bloedbuizen 8-10 x mengen om stolsels en klonten te voorkomen
- Vermeld **duidelijk** op elke buis: naam, geslacht, geboortedatum en datum van afname

1.6 Verzendinstructie

- Bloed kan **ongekoeld** bij kamertemperatuur worden verzonden
- Verpak het materiaal in een blister met absorptievel en verstuur het in een safety-bag
Meld bloed voor spoed chromosoomonderzoek vooraf telefonisch aan, zodat bekend is wanneer het materiaal kan worden verwacht : 088-7554090
- Vul het aanvraagformulier volledig in:
 - personalia patiënt inclusief verzekeringsgegevens
 - Burger Service Nummer (BSN)
 - gegevens verwijzend arts (inclusief AGB code)
 - klinische vraagstelling/symptomatologie (bij DNA-onderzoek ook stamboom invullen)
 - gewenst onderzoek

Voor het juiste aanvraagformulier zie: www.umcutrecht.nl/nl/Ziekenhuis/Professionals/Diagnostiek-aanvragen/Genoomdiagnostiek

1.7 Adres voor verzenden materiaal

- Verzend per TPG Post of bode. Gebruik bij voorkeur de voorgedrukte etiketten Biomedische Genetica – Cytogenetica met adres:

UMC Utrecht
Centrale Balie LKCH
Huispostnr. G.03.3.30
Heidelberglaan 100
3584 CX Utrecht

1.8 Spoed:

- Verzend bloed voor spoedbepalingen (pasgeborenen, zwangeren) per bode of taxi
- Vermeld duidelijk "spoed" op het pakket
- Geef aan dat de bode/ taxichauffeur het materiaal vóór 15.00 uur rechtstreeks aflevert bij:

Locatie WKZ
afdeling Genetica

Afname- en verzendinstructies (SPOED) voor chromosoom- en DNA-onderzoek, voor extern

KC.04.084.2, (4^{de} verdieping, C-vleugel)
Lundlaan 6
3584 EA Utrecht (De Uithof)
Tel: 088-7553875

2. Beenmerg

2.1 DNA-onderzoek: exoom-, genpanel-, gericht gen-onderzoek of SNP-array

- 3-5 ml beenmerg in EDTA buis (paarse dop, zonder gel)
- Bewaren bij 4°C, (niet afdraaien, invriezen of op ijs)

2.2 Chromosoomonderzoek t.b.v. hematologische maligniteiten : karyotypering of FISH

- 3-5 ml beenmerg in Lithium heparinebuizen (blauwe dop, zonder gel)
- Bewaren bij kamertemperatuur, (niet afdraaien, invriezen of op ijs)
- Materiaal aanmelden per e-mail bij genoomdiagnostiek@umcutrecht.nl of via 088-7554090
- Zo **spoedig** mogelijk versturen bij kamertemperatuur

2.3 Afname-instructie

- Direct na afname de bloedbuizen 8-10 x mengen om stolsels en klonten te voorkomen
- Vermeld **duidelijk** op elke buis: naam, geslacht, geboortedatum en datum van afname

2.4 Verzendinstructie

- Beenmerg z.s.m. **ongekoeld** bij kamertemperatuur verzenden
- Verpak het materiaal in een blister met absorptievel en verstuur het in een safety-bag
- Meld bloed voor spoed chromosoomonderzoek vooraf telefonisch aan, zodat bekend is wanneer het materiaal kan worden verwacht.
- Vul het aanvraagformulier volledig in:
 - personalia patiënt inclusief verzekeringsgegevens
 - Burger Service Nummer (BSN)
 - gegevens verwijzend arts (inclusief AGB code)
 - klinische vraagstelling/symptomatologie (bij DNA-onderzoek ook stamboom invullen)
 - gewenst onderzoek

Voor het juiste aanvraagformulier zie: www.umcutrecht.nl/nl/Ziekenhuis/Professionals/Diagnostiek-aanvragen/Genoomdiagnostiek

2.5 Adres voor verzenden materiaal

Afname- en verzendinstructies (SPOED) voor chromosoom- en DNA-onderzoek, voor extern

- Verzend per TPG Post of bode. Gebruik bij voorkeur de voorgedrukte etiketten Biomedische Genetica - Cytogenetica (groene kleurcode) met adres:

UMC Utrecht
Centrale Balie LKCH
Huispostnr. G.03.3.30
Heidelberglaan 100
3584 CX Utrecht

2.6 Spoed:

- Verzend beenmerg voor spoedbepalingen per bode of taxi
- Vermeld duidelijk "spoed" op het pakket.
- Geef aan dat de bode/ taxichauffeur het materiaal vóór 15.00 uur rechtstreeks aflevert bij:

Locatie WKZ
afdeling Genetica
KC.04.084.2, (4^{de} verdieping, C-vleugel)
Lundlaan 6
3584 EA Utrecht (De Uithof)
Tel: 088-7553875

3. DNA

Vers afgenomen lichaamsmateriaal heeft ALTIJD de voorkeur boven DNA wat elders geïsoleerd is.

3.1 Acceptatiecriteria extern geïsoleerd DNA

Onderzoek	Gewenste hoeveelheid *	Absolute Minimale Hoeveelheid *	DNA uit FFPE **
Exoom sequencing (WES)	2 x 5µg***	1 ug***	N.v.t.
Heranalyse (van WES)	N.v.t.	N.v.t.	N.v.t.
Array analyse (genoomwijd)	2 x 1µg	150 ng postnataal 50 ng prenataal/ hemato-onco	25-50 ng
Genpanels	2 x 5µg***	1µg***	N.v.t.
Genspecifiek onderzoek	2 x 5µg	1 ug (±100 ng per exon)	N.v.t.
Dragerschapsonderzoek (bekende mutatie)	2 x 5µg	2 x 100 ng MLPA: 2x 350 ng	10-50 ng

* 260/280 ratio: 1,8 -2,0; 260/230 ratio: >1,0

** We accepteren alleen DNA uit FFPE van NA het jaar 2000. Indien het DNA uit FFPE van voor 2000 betreft of er is minder DNA beschikbaar dan onderstaande getallen, graag eerst overleg.

Afname- en verzendinstructies (SPOED) voor chromosoom- en DNA-onderzoek, voor extern

*** DNA verkregen uit gekweekt fibroblasten is minder geschikt i.v.m. potentiële kweekartefacten

- opgeslagen in 10 mM Tris-HCl, 1 mM EDTA, pH 8,0 of vergelijkbare oplossing
- Bij twijfel over hoeveelheid of bruikbaarheid graag overleg (088-7554940 / sein 75181)

3.2 Verzendinginstructie

- DNA bij kamertemperatuur verzenden, **duidelijk** voorzien van: naam, geslacht, geboortedatum op elke ep/buis
- Vul het aanvraagformulier volledig in:
 - personalia patiënt inclusief verzekeringsgegevens
 - Burger Service Nummer (BSN)
 - gegevens verwijzend arts (inclusief AGB code)
 - klinische vraagstelling/symptomatologie (bij DNA-onderzoek ook stamboom invullen)
 - gewenst onderzoek

Voor het juiste aanvraagformulier zie: www.umcutrecht.nl/nl/Ziekenhuis/Professionals/Diagnostiek-aanvragen/Genoomdiagnostiek

3.3 Adres voor verzenden materiaal

- Verzend per TPG Post of bode. Gebruik bij voorkeur de voorgedrukte etiketten Biomedische Genetica – Cytogenetica met adres:

UMC Utrecht
Centrale Balie LKCH
Huispostnr. G.03.3.30
Heidelberglaan 100
3584 CX Utrecht

3.4 Spoed:

- Vermeld duidelijk "spoed" op het pakket
- Geef aan dat de bode/ taxichauffeur het materiaal vóór 15.00 uur rechtstreeks aflevert bij:

Locatie WKZ
afdeling Genetica
KC.04.084.2, (4^{de} verdieping, C-vleugel)
Lundlaan 6
3584 EA Utrecht (De Uithof)
Tel: 088-7553875

4. Vruchtwater/Vlokken

Afname- en verzendinstructies (SPOED) voor chromosoom- en DNA-onderzoek, voor extern

4.1 Uitsluitend QF-PCR

- 20 ml vruchtwater of 25 mg vlokken
- Bewaren bij kamertemperatuur in het donker
- Insturen uitsluitend na overleg (088-7554090)
- Zo spoedig mogelijk versturen bij kamertemperatuur
- Indien QF-PCR op chorion, bloed van moeder meesturen

4.2 QF-PCR + karyotypering

- 20 ml vruchtwater of 25 mg vlokken
- Bewaren bij kamertemperatuur in het donker
- Insturen uitsluitend na overleg (088-7554090)
- Zo spoedig mogelijk versturen bij kamertemperatuur
- Indien QF-PCR op chorion, bloed van moeder meesturen

4.3 Uitsluitend karyotypering

- 20 ml vruchtwater of 25 mg vlokken
- Bewaren bij kamertemperatuur in het donker
- Insturen uitsluitend na overleg (088-7554090)
- Zo spoedig mogelijk versturen bij kamertemperatuur

4.4 SNP-array (+ evt. QF-PCR)

- 30 ml vruchtwater of 15 mg vlokken
- Bewaren bij kamertemperatuur in het donker
- Insturen uitsluitend na overleg (088-7554090)
- Zo spoedig mogelijk versturen bij kamertemperatuur
- Indien SNP-array op chorion, bloed van ouders meesturen

4.5 QF-PCR (karyotyperen) of SNP-array + DNA-onderzoek (WES of gericht gen –onderzoek)

- 30 - 40 ml vruchtwater of 40 - 50 mg vlokken (bij gericht DNA-onderzoek volstaat 20-30 ml vruchtwater)
- Bewaren in het donker bij kamertemperatuur
- Insturen uitsluitend na overleg (088-7554090)
- Zo spoedig mogelijk versturen bij kamertemperatuur

4.6 Afname-instructie

- Vruchtwater na afname opvangen in steriele 15 ml buizen
- Vlokken na afname opvangen in steriel opvangmedium (HAMF-12 / RPMI)

Afname- en verzendinstructies (SPOED) voor chromosoom- en DNA-onderzoek, voor extern

- Afname buis **duidelijk** voorzien van naam, geslacht, geboortedatum, datum afname en type materiaal
- Niet juist gelabelde monsters kunnen geweigerd worden.
- Materiaal aanmelden per e-mail bij genoomdiagnostiek@umcutrecht.nl of via 088-7554090
- Bij afname buiten de reguliere laboratoriumwerktijden (07.30-16.30), het materiaal bewaren in het donker bij **kamertemperatuur** de volgende werkdag versturen

4.7 Verzendinstructie

- Materiaal kan bij kamertemperatuur verstuurd worden. Het materiaal verpakken in een blister en opsturen in een verzendetui
- Vul het aanvraagformulier volledig in:
 - personalia moeder inclusief verzekeringsgegevens
 - partusdatum foetus en evt foetusnummer
 - Burger Service Nummer (BSN)
 - gegevens verwijzend arts (inclusief AGB code)
 - klinische vraagstelling/symptomatologie (bij DNA-onderzoek ook stamboom invullen)
 - gewenst onderzoek

Voor het juiste aanvraagformulier zie: www.umcutrecht.nl/nl/Ziekenhuis/Professionals/Diagnostiek-aanvragen/Genoomdiagnostiek

- Materiaal direct insturen per bode of koerier voor 12.00 uur
- Prenataal materiaal uit het buitenland ontvangen wij graag ook met spoed
- Daarnaast ontvangen wij graag bij vruchtwater of vlokken van een overleden kind/ foetus een kopie van het **P.A.-verslag**, indien aanwezig

4.8 Adres voor verzenden materiaal

- Verzend per TPG Post of bode. Gebruik bij voorkeur de voorgedrukte etiketten Biomedische Genetica - Cytogenetica met adres:

UMC Utrecht
Centrale Balie LKCH
Huispostnr. G.03.3.30
Heidelberglaan 100
3584 CX Utrecht

4.9 Spoed:

- Vermeld duidelijk "spoed" op het pakket.
- Geef aan dat de bode/ taxichauffeur het materiaal vóór 15.00 uur rechtstreeks aflevert bij:

Locatie WKZ
afdeling Genetica
KC.04.084.2, (4^{de} verdieping, C-vleugel)

Afname- en verzendinstructies (SPOED) voor chromosoom- en DNA-onderzoek, voor extern

Lundlaan 6
3584 EA Utrecht (De Uithof)
Tel: 088-7553875

5. Speeksel/ Wangslijmvlies

5.1 Speeksel

Speeksel kan ingestuurd worden voor DNA-onderzoek (exoom, genpanel, gen gericht of SNP-array) UITSLUITEND wanneer bloed afname niet mogelijk of wenselijk is. Speeksel is **niet** geschikt onderzoeksmateriaal na een allogene beenmergtransplantatie

- 2 x Spuugbuisje (OG-575 merk Oragene) met 2 sponsjes bij kinderen of volwassenen die niet kunnen spugen
- 2 x Spuugbuisje (OG-500 merk Oragene) bij volwassenen

Afnamesetjes zijn op te vragen bij de receptie Genetica op KC.04.084.2 (088-7553875)

5.2 Afname-instructie

- Volg nauwkeurig de instructies van het meegeleverde instructieformulier op
- Het oragene/speekselmengsel is verscheidene jaren stabiel bij kamertemperatuur

5.3 Wangslijmvlies

Wangslijmvlies kan ingestuurd worden voor DNA-onderzoek of interfase-FISH wanneer een bloedafname niet wenselijk is of t.b.v. mozaïek bepalingen. **Let op:** voor beide doeleinden verschilt de afname-instructie. Wangslijmvlies is **niet** geschikt onderzoeksmateriaal na een allogene beenmergtransplantatie.

5.3.1 Afname-instructie t.b.v. DNA-onderzoek

Benodigdheden:

- 8 x steriele OmniSwab staafjes met gekartelde tip
- 2 x plastic 2 ml Eppendorf buisjes
- 2 x 50 ml buis (voor het verzamelen van de epjes)
- 2 x patiëntsticker met minstens naam en geboortedatum

Werkwijze:

1. Zijn de tanden net gepeetst of heeft u net gegeten, gedronken, kauwgom gegeten of gerookt, wacht dan 20 minuten voordat wordt begonnen met de afname. Spoel de mond 1x met schoon drinkwater
2. Haal een steriel Omniswabstaafje uit de verpakking zonder de gekartelde tip aan te raken en schraap met de gekartelde tip aan de binnenkant van de wang. Ga daarbij 15 seconden stevig op en neer aan de linkerwang

Afname- en verzendinstructies (SPOED) voor chromosoom- en DNA-onderzoek, voor extern

3. Steek de gekartelde tip van de OmniSwab in een Eppendorf buisje. Druk op de bovenkant van de Omniswab om de gekartelde tip in het bakje te deponeren
4. Neem een nieuwe Omniswab en herhaal dit voor de linker wang. De eerste afname is klaar
5. Herhaal stap 1 t/m 4 voor de rechterwang
6. Laat de buisjes 24 uur bij KT open staan. Na het drogen worden de epjes gesloten, verzameld in de bijgeleverde 50 ml buis
7. Voorzie de 50 ml buis van een patiëntsticker, met minimaal naam en geboortedatum
8. Herhaal de bovenstaande afname een dag later met de overige OmniSwabs
9. De buizen kunnen tot verzending in de koelkast bewaard worden. Het is belangrijk dat verzending zo snel mogelijk na het drogen plaatsvindt

5.3.2 Afname-instructie t.b.v. Interfase FISH

Benodigheden:

- 1 potje met 20 ml kweekmedium voor fibroblasten met pen/strep en eventueel fungizone
- 1 Steriele OmniSwab

Werkwijze:

1. Zijn de tanden net gepoetst of heeft u net gegeten, gedronken, kauwgom gegeten of gerookt, wacht dan 20 minuten voordat wordt begonnen met de afname. Spoel de mond 1x met schoon drinkwater
2. Neem de OmniSwab en wrijf daarmee flink langs het tandvlees (en binnenkant wang), zowel boven als onder en zowel links als rechts. De Swab uitschudden en "afschieten" in het medium.
3. Tot verzending bij 4°C bewaren en zo snel mogelijk afleveren
4. Insturen uitsluitend na overleg (088-7554090), niet op vrijdag

5.4 Verzendinstructie

- Materiaal bij kamertemperatuur verzenden, **duidelijk** voorzien van: naam, geslacht, geboortedatum op elke buis/potje
- Vul het aanvraagformulier volledig in:
 - personalia patiënt inclusief verzekeringsgegevens
 - Burger Service Nummer (BSN)
 - gegevens verwijzend arts (inclusief AGB code)
 - klinische vraagstelling/symptomatologie (bij DNA-onderzoek ook stamboom invullen)
 - gewenst onderzoek

Voor het juiste aanvraagformulier zie: www.umcutrecht.nl/nl/Ziekenhuis/Professionals/Diagnostiek-aanvragen/Genoomdiagnostiek

5.5 Adres voor verzenden materiaal

- Verzend per TPG Post of bode. Gebruik bij voorkeur de voorgedrukte etiketten Biomedische Genetica - Cytogenetica met adres:

Afname- en verzendinstructies (SPOED) voor chromosoom- en DNA-onderzoek, voor extern

UMC Utrecht
Centrale Balie LKCH
Huispostnr. G.03.3.30
Heidelberglaan 100
3584 CX Utrecht

5.6 Spoed:

- Vermeld duidelijk "spoed" op het pakket.
- Geef aan dat de bode/ taxichauffeur het materiaal vóór 15.00 uur rechtstreeks aflevert bij:

Locatie WKZ
afdeling Genetica
KC.04.084.2, (4^{de} verdieping, C-vleugel)
Lundlaan 6
3584 EA Utrecht (De Uithof)
Tel: 088-7553875

6. Huidbiopt/Weefsel/Gekweekte Fibroblasten

6.1 Huidbiopt t.b.v. karyotypering of DNA onderzoek

Nb: Indien een huidbiopt wordt ingezonden ivm allogene beenmergtransplantatie, graag duidelijk deze reden op het aanvraagformulier vermelden en aangeven dat het huidbiopt gekweekt moet worden.

Benodigdheden:

- huidtrepaan Ø 4 à 5 mm (steriel)
- pincet en schaar (steriel)
- alcohol 70%
- spuitbus chloorethyl of 1% lidocaïnehydrochloride-oplossing
- steriel gaas
- steriel potje met ongeveer 10 ml HAM F12 medium

6.2 Afname-instructie

- Reinig de huid met zeep en water, en vervolgens met alcohol 70% (nooit met jodium)
- Gebruik voor lokale anesthesie chloorethyl (spuitbus) of 1% lidocaïnehydrochlorideoplossing
- Maak met een huidtrepaan een huidstans
- Neem met een pincet het biopt vast en knip het met een steriele schaar af
- Breng het over in een potje met steriel HAM F12-medium (let op houdbaarheidsdatum)
- Bij afwezigheid van HAM F12-medium kan steriel fysiologisch zout worden gebruikt
- Tot verzending bij 4°C bewaren en versturen bij kamertemperatuur

Afname- en verzendinstructies (SPOED) voor chromosoom- en DNA-onderzoek, voor extern

6.3 Materiaal van een overleden kind/ foetus t.b.v. karyotypering of DNA onderzoek

- Neem één of meer huidbiopten, kraakbeenbiopten (bijvoorbeeld oor kraakbeen) en placentabiopten van de foetale zijde, in verschillende potjes
- Neem indien mogelijk ook vruchtwater en/of een bloedmonster (via navelstrengpunctie) af, en verzend deze met het (de) biopt(en)

6.4 Weefsel (divers van herkomst) t.b.v. karyotyperen of DNA onderzoek

- Afnemen in steriel HAM F12-medium met geldige houdbaarheidsdatum.
- Bij afwezigheid van HAM F12-medium kan steriel fysiologisch zout worden gebruikt
- Vermeld afkomst materiaal
- Tot verzending bij 4°C bewaren en versturen bij KT

6.5 Fibroblasten kweek t.b.v. karyotyperen of DNA onderzoek

- Volgroeide falcon versturen, afgevuld met HAM F12-medium.
- Tot verzending bij 4°C bewaren en z.s.m. versturen bij KT

6.6 Klierbiopt voor chromosoomonderzoek t.b.v. hematologische maligniteiten

- Afnemen in RPMI medium of fysiologisch zout, bewaren bij 4°C
- Materiaal aanmelden per e-mail bij genoomdiagnostiek@umcutrecht.nl of via 088-7554090
- Zo spoedig mogelijk versturen bij kamertemperatuur

6.7 Verzendinginstructie

- Materiaal bij kamertemperatuur verzenden, **duidelijk** voorzien van: naam, geslacht, geboortedatum op elke buis/potje
- Een uitzondering hierop vormen ingevroren weefsels en ingevroren celpellets; deze moeten op droogijs worden verstuurd
- Vul het aanvraagformulier volledig in:
 - personalia patiënt inclusief verzekeringsgegevens
 - Burger Service Nummer (BSN)
 - gegevens verwijzend arts (inclusief AGB code)
 - klinische vraagstelling/symptomatologie (bij DNA-onderzoek ook stamboom invullen)
 - gewenst onderzoek
 - Vermeld of het ingezonden materiaal gekweekt moet worden (bijv. i.v.m. karyotypering, of bijv. kweken i.v.m. allogene stamceltransplantatie)

Voor het juiste aanvraagformulier zie: www.umcutrecht.nl/nl/Ziekenhuis/Professionals/Diagnostiek-aanvragen/Genoomdiagnostiek

Afname- en verzendinstructies (SPOED) voor chromosoom- en DNA-onderzoek, voor extern

6.8 Adres voor verzenden materiaal

- Verzend per TPG Post of bode. Gebruik bij voorkeur de voorgedrukte etiketten Biomedische Genetica - Cytogenetica met adres:

UMC Utrecht
Centrale Balie LKCH
Huispostnr. G.03.3.30
Heidelberglaan 100
3584 CX Utrecht

6.9 Spoed:

- Vermeld duidelijk "spoed" op het pakket
- Geef aan dat de bode/ taxichauffeur het materiaal vóór 15.00 uur rechtstreeks aflevert bij:

Locatie WKZ
afdeling Genetica
KC.04.084.2, (4^{de} verdieping, C-vleugel)
Lundlaan 6
3584 EA Utrecht (De Uithof)

7. Urine

Urine kan UITSLUITEND worden ingestuurd voor gen gerichte analyse (sequentie-analyse of SNP-array) na overleg met de Labspecialist Klinische Genetica tel. 088-7554090. Urine wordt gebruikt bij bepaalde indicaties waarbij ander materiaal dan bloed gewenst is.

7.1 Afname-instructie

- 50-100 ml ochtend urine opvangen in een opvangcontainer
- Tot verzending bij 4°C bewaren
- Direct versturen bij kamertemperatuur
- Een urine celpellet kan gedurende langere tijd worden ingevroren bij -80°C

7.2 Verzendinstructie

- Materiaal bij kamertemperatuur verzenden, **duidelijk** voorzien van: naam, geslacht, geboortedatum op elke buis/potje
- Vul het aanvraagformulier volledig in:
 - personalia patiënt inclusief verzekeringsgegevens
 - Burger Service Nummer (BSN)
 - gegevens verwijzend arts (inclusief AGB code)
 - klinische vraagstelling/symptomatologie (bij DNA-onderzoek ook stamboom invullen)

Afname- en verzendinstructies (SPOED) voor chromosoom- en DNA-onderzoek, voor extern

- gewenst onderzoek

Voor het juiste aanvraagformulier zie: www.umcutrecht.nl/nl/Ziekenhuis/Professionals/Diagnostiek-aanvragen/Genoomdiagnostiek

7.3 Adres voor verzenden materiaal

- Verzend per TPG Post of bode. Gebruik bij voorkeur de voorgedrukte etiketten Biomedische Genetica - Cytogenetica met adres:

UMC Utrecht
Centrale Balie LKCH
Huispostnr. G.03.3.30
Heidelberglaan 100
3584 CX Utrecht

8. Spoedbepaling in het weekend

Uitsluitend voor: Chromosoomonderzoek bij **pasgeborenen** met sterke **verdenking trisomie 13, trisomie 18, trisomie 21 of bij ambigue genitaal**. Voor andere vragen kan altijd worden overlegd met de dienstdoende arts.

Indien de uitslag van het chromosoomonderzoek richtinggevend kan zijn voor het klinisch handelen, dan wel psychosociaal van belang, kan er op zaterdag of zondag worden ingezet. Dit uitsluitend in overleg met de voorwacht klinische genetica (via huiscentrale). Na overleg kan het materiaal, indien van extern, meegegeven worden aan een bode/taxi.

8.1 Instructie voor dienstdoende arts assistent klinische genetica (voorwacht), bijlage niet bijgevoegd

8.2 Afname-instructie

- 3 ml bloed in natrium-heparinebuis (groene dop, zonder gel)
- Direct na afname de bloedbuizen 8-10 x mengen om stolsels en klonten te voorkomen
- Vermeld **duidelijk** op elke buis: naam, geslacht, geboortedatum en datum van afname

8.3 Verzendinstructie:

- Bloed kan **ongekoeld** bij kamertemperatuur worden verzonden
- Verpak het materiaal in een blister met absorptievel en verstuur het in een safety-bag
- Vermeld duidelijk "spoed" op het pakket.

Afname- en verzendinstructies (SPOED) voor chromosoom- en DNA-onderzoek, voor extern

- Vermeld dat het bestemd is voor de klinische genetica
- Vul het aanvraagformulier volledig in:
 - personalia patiënt inclusief verzekeringsgegevens
 - Burger Service Nummer (BSN)
 - gegevens verwijzend arts (inclusief AGB code)
 - klinische vraagstelling
 - gewenst onderzoek

- Verzend bloed en formulier per bode of taxi.
- Materiaal afleveren bij de beveiliging van het WKZ (in de hal van het WKZ)

8.4 Adres voor verzenden materiaal

Beveiliging WKZ

Lundlaan 6

3584 EA Utrecht (De Uithof)

Tel: beveiliging WKZ: 088-7566622