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

Bij de sectie Genoomdiagnostiek, Afdeling Genetica, dLAB, UMC Utrecht

Afnames voor DNA onderzoek

Bewaar het bloed of weefsel **bij +4°C** (niet in diepvries of ijs) tenzij anders aangegeven, indien materiaal wordt afgenomen buiten laboratoriumwerktijden (07.30 - 16.30 uur).

Na een allogene stamceltransplantatie is bloed niet geschikt als onderzoeksmateriaal. Neem in dit geval contact op met het secretariaat van ons laboratorium op nummer 54090.

Acceptatiecriteria extern geïsoleerd DNA:

2 x 10 ug DNA , 260/280: 1,8 -2,0; 260/230: >1,0

opgeslagen in 10 mM Tris-HCl, 1 mM EDTA, pH 8,0 of vergelijkbare oplossing.

Bloed:

voor DNA-onderzoek:

2x 10 ml EDTA, minimaal 2x 2ml bij kinderen.

Bewaren bij 4°C, maximaal 1 week.

Versturen bij KT.

voor RNA-onderzoek:

2x 2,5 ml PAXgene-buizen

Insturen uitsluitend na overleg (088 - 7575720 / sein 75720).

Bewaren en versturen bij KT; maximaal 72 uur.

Vruchtwater:

20 ml, maximaal gedurende 1 week bewaren bij 4°C.

Insturen uitsluitend na overleg (088-7575307 / sein 75307).

Zo spoedig mogelijk versturen bij KT.

Chorion Villi:

15 mg, maximaal gedurende 1 week bewaren bij 4°C.

Insturen uitsluitend na overleg (088-7575307 / sein 75307).

Zo spoedig mogelijk versturen bij KT.

Wangslimvliessen:

8 steriele Omniswab staafjes met gekartelde tip.

Bewaren maximaal 72 uur bij 4°C.

Afname instructie aanwezig verderop in dit document.

Huidbiopt:

Afname instructie aanwezig verderop in dit document.

Bewaren max 24 uur bij 4°C en versturen bij KT.

Weefsel:

Afnemen in steriel HAM F12-medium met geldige houdbaarheidsdatum.

Bij afwezigheid van HAM F12-medium kan steriel fysiologisch zout worden gebruikt.

Vermeld afkomst materiaal.

Bewaren max 24 uur bij 4°C en versturen bij KT.

Speeksel:

Afname mbv Oragene Saliva kit: volg nauwkeurig de instructies van het meegeleverde instructieformulier op.

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

Het oragene/speekselmengsel is verscheidene jaren stabiel bij KT.

- Urine: Urinesamples kunnen maximaal 24 uur bij 4°C bewaard worden. Versturen bij KT.
Urine celpellet kan gedurende langere tijd worden ingevroren bij -80°C.
- Haarwortels: Minimaal 10 haarwortels, maximaal gedurende 1 week bewaren bij 4°C.
Versturen bij KT.
- Bloedvlek: Guthrie-kaart kan bij kamertemperatuur oneindig worden bewaard. Versturen bij KT.
- cDNA: Bewaren bij -80°C en versturen op droog ijs.

Afnames voor Hematologische maligniteiten

- Beenmerg: 3-5 ml in Lithium heparinebuizen (zonder gel), bewaren bij KT.
Materiaal aanmelden per e-mail bij genoomdiagnostiek@umcutrecht.nl of via 088-7574708 / sein 74708.
Zo spoedig mogelijk versturen bij KT.
Indien mogelijk ook een EDTA buis afnemen voor evt SNP array of mutatie analyse.
- Bloed: 3-5 ml in Lithium heparine buizen (zonder gel), bewaren bij KT.
Materiaal aanmelden per e-mail bij genoomdiagnostiek@umcutrecht.nl of via 088-7574708 / sein 74708
Zo spoedig mogelijk versturen bij KT.
Indien mogelijk ook een EDTA buis afnemen voor evt SNP array of mutatie analyse.
- Klierbipt: afnemen in RPMI medium of fysiologisch zout, bewaren bij 4°C.
Materiaal aanmelden per e-mail bij genoomdiagnostiek@umcutrecht.nl of via 088-7574708 / sein 74708
Zo spoedig mogelijk versturen bij KT.

Afnames voor Postnataal Cytogenetisch onderzoek

- Bloed: 5 ml bloed in Na-heparinebuis (minimaal bij kinderen 3 ml)
Bewaren bij 4°C en versturen bij KT.
Spoed onderzoeken aanmelden per e-mail bij genoomdiagnostiek@umcutrecht.nl of via 088-7575307 / sein 75307
- Wangslimvliescellen voor Interfase FISH:
Afname instructie aanwezig verderop in dit document.
Maximaal 8 uur koel bewaren bij 4°C en zo snel mogelijk afleveren.
Insturen uitsluitend na overleg (088-7575307 / sein 75307), niet op vrijdag.
- Huidbipt: Afname instructie aanwezig verderop in dit document.
Afnemen in steriel HAM F12-medium met geldige houdbaarheidsdatum.
Bij afwezigheid van HAM F12-medium kan steriel fysiologisch zout worden gebruikt.
Bewaren max 24 uur bij 4°C en versturen bij KT.

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

- Weefsel: Afnemen in steriel HAM F12-medium met geldige houdbaarheidsdatum.
Bij afwezigheid van HAM F12-medium kan steriel fysiologisch zout worden gebruikt.
Vermeld afkomst materiaal.
Bewaren max 24 uur bij 4°C en versturen bij KT.
- Fibroblasten: Volgroeide falcon versturen, afgevuld met HAM F12-medium.
Maximaal gedurende 24 uur bewaren bij 4°C en zo spoedig mogelijk versturen bij KT.

Afnames voor Prenataal Cytogenetisch onderzoek

- Vruchtwater: 20-30 ml, zo spoedig mogelijk bij KT versturen.
Materiaal aanmelden per e-mail bij genoomdiagnostiek@umcutrecht.nl of via 088-7575307 / sein 75307
Maximaal 1 week bewaren bij KT in het donker.
- Chorion Villi: 15 mg, Zo spoedig mogelijk bij KT versturen.
Materiaal aanmelden per e-mail bij genoomdiagnostiek@umcutrecht.nl of via 088-7575307 / sein 75307
maximaal 1 week bewaren bij KT in het donker

Ook bij afnames buiten kantooruren (07.30-16.30) het bloed, vruchtwater, chorion villi of biopt **bij KT** (niet in koelkast, diepvries of ijs) bewaren.

Identificatie

Vermeld **duidelijk** bij ieder patiëntmateriaal op elke buis/potje: naam, geslacht, geboortedatum, datum van afname en bij weefsel de aard van het materiaal.

Vermeld bij een foetus, chorionvilli of vruchtwater: naam en geboortedatum van de moeder en de partusdatum.

Vul het aanmeldformulier volledig in (gebruik aparte formulieren voor chromosoom-, SNP array- en DNA-onderzoek (www.umcutrecht.nl/nl/Ziekenhuis/Professionals/Diagnostiek-aanvragen/Genoomdiagnostiek):

- personalia patiënt inclusief verzekeringsgegevens (indien mogelijk afslag **ponsplaatje**)
- Burger Service Nummer (BSN)
- gegevens verwijzend arts
- klinische vraagstelling/symptomatologie (bij DNA-onderzoek ook stamboom invullen)
- gewenst onderzoek

Daarnaast ontvangen wij graag bij het materiaal van een overleden kind/ foetus een kopie van het **P.A.-verslag**, indien aanwezig.

Adres voor verzenden materiaal

- Spoed:** Verzend huidbiopten, prenataal materiaal, beenmerg en bloed voor spoedbepalingen (pasgeborenen, zwangeren) per bode of taxi.
Vermeld duidelijk "spoed" op het pakket.

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

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)

Geen spoed: 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

Materiaal kan **ongekoeld** worden verzonden, een uitzondering hierop vormen ingevroren weefsels, ingevroren celpellets en plasma-samples; deze moeten op droogijs worden verstuurd.

Meld bloed voor spoed chromosoomonderzoek vooraf telefonisch aan, zodat bekend is wanneer het materiaal kan worden verwacht.

Verstuur materiaal op een maandag (eventueel op een woensdag of donderdag). Op donderdag of vrijdag alleen per bode of taxi.

Afname instructie huidbiopt

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

Werkwijze:

1. Reinig de huid met zeep en water, en vervolgens met alcohol 70% (nooit met jodium)
2. Gebruik voor lokale anesthesie chloorethyl (spuitbus) of 1% lidocaïnehydrochlorideoplossing
3. Maak met een huidtrepaan een huidstans
4. Neem met een pincet het biopt vast en knip het met een steriele schaar af
5. Breng het over in een potje met steriel HAM F12-medium

Materiaal van een overleden kind/ foetus: afgenomen kunnen worden 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 hartpunctie of navelstrengpunctie) af, en verzend deze met het (de) biopt(en).

Afname instructie wangslimvliescellen voor DNA onderzoek

Benodigdheden: 8 x steriele OmniSwab staafjes met gekartelde tip

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

- 2 x plastic 2 ml Eppendorf buisjes
- 2 x 50 ml buis (voor het verzamelen van de epjes)
- 2 x patiënt sticker met minstens naam en geboortedatum

Werkwijze:

1. Zijn de tanden net gepoetst of heeft u net gegeten, gedronken, kauwgom gegeten of gerook 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.
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.

Afname instructie wangslimvliescellen voor Interfase FISH

- Benodigdheden: Per patiënt 1 potje met 20 ml kweekmedium voor fibroblasten met pen/strep eventueel fungizone.
Per patiënt 1 Steriele OmniSwab

Werkwijze:

1. Spoel de mond een paar maal goed met water schoon om eventuele etensresten e.d. kwijt te raken.
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.