

Genetisch onderzoek in het weekend bij kinderen met aangeboren afwijkingen en bij doodgeboorte

Voor **telefonisch overleg** is een arts-assistent of klinisch geneticus bereikbaar. Deze kan worden gebeld via het nummer voor verwijzers: **0800-8099** (dienstlijst is daar beschikbaar).

Chromosoomonderzoek bij verdenking trisomie 13 of trisomie 18

Afname: ca. 3 cc **natrium**-heparinebloed (buis met groene dop*); goed mengen, buis NIET afdraaien

Bewaren: in de koelkast* bij +4°C (NIET invriezen); maximale bewaartijd: 3 dagen.

Indien geen spoed

Bloed dat vrijdag na 17:00 uur is afgenomen, kan op maandag worden ingezet voor lymfocytenkweek. In dat geval ervoor zorgen dat het bloedmonster op maandagochtend bij de Ontvangstbalie Genoomdiagnostiek (tel. 088-75 54940), ruimte KC.01.074.0 in het WKZ, wordt afgegeven.

Indien spoed

Indien de uitslag van het chromosoomonderzoek richtinggevend kan zijn voor het klinisch handelen, kan er worden ingezet op zaterdag of zondag. Dan graag overleggen met de voordienst klinische genetica (via huiscentrale). Dit is het geval bij ernstige verdenking op trisomie-13 en trisomie-18. Ook indien het kind een ambigue genitaal heeft, kan er op zaterdag of zondag worden ingezet.

DNA-onderzoek/SNP-array onderzoek

De website www.dnadiagnostiek.nl geeft een overzicht van de DNA-diagnostiektesten in Nederland. Ook bevat de site links naar de labs en links naar de formulieren.

Afname: ca. 3 cc EDTA-bloed ** (in buis met paarse dop); goed mengen; buis NIET afdraaien

Bewaren: bij kamertemperatuur.

Afgifte bloedmonster: op maandag bij de Ontvangstbalie Genoomdiagnostiek (tel. 088-75 54940), ruimte KC.01.074.0, in het WKZ.

Indien kinderen zijn overleden of bij doodgeboorte

Afname huidbiopt/teentje/oorkraakbeen: huid NIET joderen, wel chloorhexidine gebruiken; biopt opvangen in roze kweekmedium Ham F12***

Bewaren: in de koelkast* bij +4 °C (NIET invriezen); maximale bewaartijd 3 dagen. Met een huidbiopt dat vrijdag na 17:00 uur is afgenomen, kan op maandag een fibroblastenkweek worden ingezet. In dat geval ervoor zorgen dat het bloedmonster op maandagochtend bij de Ontvangstbalie Genoomdiagnostiek (tel. 088-75 54940), ruimte KC.01.074.0, in het WKZ wordt afgegeven.

Als een biopt van het kind niet toegestaan wordt of bij reeds gemacereerd kind kan een placentabiopt van foetale zijde en/of navelstrengstukje van foetale zijde worden aangeleverd. Deze groeien over het algemeen beter dan een foetaal biopt bij maceratie.

Noten:

* te vinden (in de koelkast) in de spoelruimte naast de ingang van NICU 3 en in de spoelkeuken van de verloskamer

** op de NICU

*** in de spoelruimte naast de ingang van NICU 3 en in de koelkast van de spoelkeuken van de verloskamer (VK); LET OP de houdbaarheidsdatum.