



INSTRUCTIES VOOR HET VERZENDEN VAN BLOED EN HUIDBIOPTEN TEN BEHOEVE VAN CHROMOSOMEN- EN DNA-ONDERZOEK

1. BLOED

- **Chromosomenonderzoek:** tenminste 5 ml bloed in **natrium-heparinebuis** (bij pasgeborenen 1 à 2 ml)
- **DNA-onderzoek:** 10-20 ml bloed in **EDTA buizen** (bij pasgeborenen \geq 5 ml)
- **Duidelijk** op elke buis vermelden: naam, geslacht, geboortedatum
- Indien buiten normale laboratoriumwerktijden bloed wordt afgenomen het bloed **bewaren bij kamertemperatuur** (NIET IN DIEPVRIES OF OP IJS).

2. HUIDBIOPT

- Huidbiopten opvangen en verzenden in door de sectie Cytogenetica verstrekte buizen met opvangmedium (in blauw verzendetui). Is dit medium niet meer voorhanden, dan kan in noodgevallen een potje met een steriele fysiologische zoutoplossing gebruikt worden.
- **Duidelijk** op elke buis vermelden: naam, geslacht, geboortedatum
- Indien buiten normale laboratoriumwerktijden een biopt moet worden afgenomen, het materiaal **bewaren in de koelkast bij +4°C of bij kamertemperatuur** (NIET IN DIEPVRIES OF OP IJS).
- Voor afname huidbiopt z.o.z.

3. AANVRAAGFORMULIER

Het aanvraagformulier voor postnataal chromosomenonderzoek en/of voor DNA onderzoek **volledig** invullen (gebruik aparte formulieren voor chromosomen- en DNA onderzoek).

- personalia patiënt inclusief verzekeringsgegevens (indien mogelijk **afslag ponsplaatje**)
- gegevens verwijzend arts
- indicatie
- toelichting bij indicatie
- datum van afname

Beide aanvraagformulieren zijn te downloaden van onze website: www.humangenetics.nl.

4. VERZENDEN

Het materiaal (ongekoeld) samen met een **volledig ingevuld aanvraagformulier** verzenden (in het blauwe verzendetui dat wij u hebben toegestuurd). U kunt het adreslabel gebruiken (eventueel omdraaien) voor het juiste adres:

Medisch Spectrum Twente
Sectie Cytogenetica
Postbus 50000
7500 KA ENSCHEDE

Alle materialen kunnen verzonden worden via de interne post, de bode van het streeklaboratorium (dit geldt voor de ziekenhuizen in Almelo, Hengelo en Winterswijk) of eventueel per PTT post.

Voor **spoedbepalingen** per bode of taxi. Gelieve duidelijk aan te geven dat de bode/taxichauffeur het materiaal afgeeft bij de receptie van het Medisch Spectrum Twente (MST), locatie Ariënsplein. Bij **spoedaanvragen** s.v.p. eerst telefonisch overleg (053-4873920). Buiten reguliere laboratoriumwerktijden zijn de telefoonnummers van CYTOGENETICA bekend bij de receptie van het MST (Ariënsplein; 053-4873549).

BIJ SPOEDBEPALINGEN DUIDELIJK “SPOED” OP HET PAKKET VERMELDEN!

z.o.z. voor instructies afname huidbiopt en materiaal van een overleden kind/foetus



AFNAME HUIDBIOPT

- reinig de huid met alcohol 70% (**NOOIT MET JODIUM**)
 - gebruik voor lokale anesthesie chloorethyl (spuitbus) of 1% lidocaïnehydrochloride-oplossing
 - met huidtrepaan huidstans maken ($\varnothing \geq 4$ mm, van voldoende dikte i.v.m. vitale cellen)
 - met steriele pincet biopt vastnemen en met steriele schaar/mesje afknippen/afsnijden
- Zie verder onder punt 2. HUIDBIOPT.

MATERIAAL VAN EEN OVERLEDEN KIND/FOETUS

Indicatie

Er is een indicatie voor een fibroblastenkweek bij een overleden kind/foetus indien er sprake is van een verdenking op een chromosoomafwijking of een metabole afwijking bij een levend- of doodgeboorte na 16 weken amenorroe, gepaard gaande met misvorming van de vrucht.

Het kweken van fibroblasten hangt af van de vitaliteit van het weefsel en lukt daarom niet altijd. Van gekweekte cellen uit een placentabiopt is bekend dat er een kans bestaat dat het om cellen van maternale oorsprong gaat.

Aard van het in te sturen materiaal

Ingestuurd kunnen worden een of meer **biopten** (kraakbeen, huid, vlies, navelstreng) en placentabiopten van de foetale zijde, in verschillende buizen met steriel door ons aangeleverd opvangmedium (in blauw verzendetui). In geval dit niet voorhanden is kan ook een steriele fysiologische zoutoplossing gebruikt worden. S.v.p. biopten van voldoende omvang ($\varnothing \geq 1$ cm) afnemen. Indien mogelijk, **vruchtwater** meesturen en/of een **bloedmonster verkregen via hartpunctie of navelstrengpunctie**. Cellen uit het bloed zijn echter zeer kort na overlijden niet meer vitaal.

Bijzonderheden voor afname en verzending

Indien mogelijk voor afname biopten met alcohol 70% ontsmetten, **NOOIT MET JODIUM**.

Duidelijk op de buis vermelden: naam, geslacht, geboortedatum (**bij een foetus de datum van de partus**) en aard van het materiaal. **Bijgevoegd aanvraagformulier volledig invullen**. Hierop s.v.p. tevens de naam en geboortedatum van de moeder vermelden i.v.m. mogelijk eerder onderzoek. Voor verzending zie onder punt 4. VERZENDEN.

Indien materiaal buiten reguliere laboratoriumtijden wordt afgenomen, de buis met medium en biopt **bewaren in de koelkast bij +4°C of bij kamertemperatuur (NIET IN DIEPVRIES OF OP IJS)**.

Wij ontvangen graag van elk kind/foetus van wie materiaal is ingestuurd **een kopie van het P.A.-verslag**.