



Centrum voor Menselijke Erfelijkheid

Erk. nr 8/24990/92/000

INSTRUCTIES VOOR STAALAFNAME



+32-16-345903 - fax +32-16-346060

I. TOELICHTING BIJ HET INDIENEN VAN AANVRAGEN VOOR GENETISCH ONDERZOEK

1. Aanvragen

- ☛ Het Centrum voor Menselijke Erfelijkheid voorziet in verschillende aanvraagformulieren voor de verschillende diagnostische testen. Om eventuele fouten en vertragingen te voorkomen, worden bij voorkeur deze formulieren gebruikt, en moeten de aanvragen op een éénduidige wijze worden ingevuld. (*link naar pdf-files 'aanvragen'*)
- ☛ De aanvrager dient het juiste staal af te nemen voor het gevraagde onderzoek. De instructies staan vermeld op de aanvraagformulieren, of kunnen telefonisch bekomen worden.
- ☛ Elk staal moet voorzien zijn van een correcte identificatie (naam en geboortedatum van de patiënt).
- ☛ Aanvragen kunnen door het laboratorium geweigerd worden, indien ze onvoldoende of onjuiste gegevens bevatten om een resultaat te bekomen dat voldoet aan de geldende kwaliteitscriteria. Het laboratorium brengt in dit geval de aanvrager onmiddellijk op de hoogte.
- ☛ Stalen verzenden naar: Centrum Menselijke Erfelijkheid (CME)
UZ Gasthuisberg, Herestraat 49, B-3000 Leuven

2. Uitvoering

- ☛ Het laboratorium bepaalt de wijze waarop, de methode en de apparatuur waarmee het onderzoek wordt uitgevoerd, volgens de state-of-the-art procedures en gangbare standaarden.
- ☛ Het laboratorium kan, indien een aanvraag zich uitstrekt tot diagnostische testen die buiten het aanbod van het laboratorium vallen, de aanvraag uitbesteden aan een ander laboratorium in binnen- of buitenland.
- ☛ Het laboratorium zal de restanten van de stalen (meestal DNA, leukocyten of celculturen) na onderzoek bewaren overeenkomstig de eigen procedures, tenzij anders overeengekomen bij de aanvraag.

3. Rekening

- ☛ Genetisch onderzoek wordt terugbetaald volgens Artikel 33 van het KB 22 juli 1988. Het remgeld bedraagt momenteel 8.68 Euro, en wordt rechtstreeks gefactureerd aan de patiënt.

4. Op de volgende bladzijden vindt u instructies voor staalname voor genetisch onderzoek in het kader van :

- ☛ aangeboren / erfelijke aandoeningen (p. 2-3)
- ☛ prenatale diagnose (p. 4)
- ☛ maligne hematologische/oncologische aandoeningen (p. 5-6)



Centrum voor Menselijke Erfelijkheid

Erk. nr 8/24990/92/000

INSTRUCTIES VOOR STAALAFNAME



+32-16-345903 - fax +32-16-346060

II. GENETISCHE ANALYSES BIJ AANGEBOREN / ERFELIJKE AANDOENINGEN

1. Aanvragen voor cytogenetisch onderzoek voor erfelijke (constitutionele) aandoeningen en voor celkweek

- ☞ Bloed: per aanvraag is een bloedstaal (2-5 ml) op heparine vereist. Kleinere volumes (tenminste 0,5 ml; bv. bij neonati) zijn aanvaardbaar.
- ☞ Na afname het bloed op kamertemperatuur bewaren (niet op 4°C en niet invriezen).
- ☞ Bloed verzenden kan per post, maar het staal moet binnen 48u het laboratorium bereiken (vrijdag voor 16u).

- ☞ Wangwissers: voor een aantal cytogenetische testen (interfase FISH) volstaat een staal van wangepitheel. Per patiënt worden 2 wangwissers opgestuurd. Het wordt aangeraden om de wissers, na afname, kort te laten drogen vooraleer ze terug te steken in het omhulsel. Dit beperkt bacteriegroei en bevordert de bewaring van de cellen.
- ☞ Wangwissers worden bij voorkeur binnen 24u op het laboratorium afgeleverd. Verzenden kan op kamertemperatuur, bewaring moet op 4°C.

- ☞ Urine: als alternatief voor wangwissers kan een urinestaal genomen worden. Per staal is 20 ml urine vereist.
- ☞ Urinestalen verzenden kan per post, maar het staal moet binnen 48u het laboratorium bereiken (vrijdag voor 16u). Verzenden kan op kamertemperatuur, bewaring moet op 4°C.

- ☞ Biopten van huid (voor fibroblastencultuur), navelstreng en vliezen: gelieve bij voorkeur gebruik te maken van een biopsiepotje met kweekvloeistof (verkrijgbaar op het Centrum). Eventueel kan bewaring in fysiologisch serum. Steriele afname is uiteraard noodzakelijk.
- ☞ Na afname de biotopen op kamertemperatuur bewaren (nooit in de koelkast en zeker niet invriezen).
- ☞ Dit materiaal moet dezelfde dag op het laboratorium bezorgd worden.

- ☞ Bloed voor EBV-transformatie van B-lymfocyten: per aanvraag is tenminste 10 ml bloed op heparine vereist. Bij voorkeur 2 tubes van 10 ml afnemen.
- ☞ Na afname het bloed op kamertemperatuur of op 4°C bewaren (niet invriezen).
- ☞ Bloed verzenden kan per post, maar het staal moet binnen 24u het laboratorium bereiken (niet op vrijdag).

2. Aanvragen voor moleculair (DNA) onderzoek voor erfelijke (constitutionele) aandoeningen

- ☞ Bloed: per aanvraag is één bloedstaal (5-10ml) op EDTA vereist. Kleinere volumes (bv. bij neonati) of stalen op ACD zijn eventueel aanvaardbaar.
- ☞ Na afname het bloed op kamertemperatuur of op 4°C bewaren (niet invriezen).
- ☞ Bloed verzenden kan per post, maar het staal moet bij voorkeur binnen 48u het laboratorium bereiken (vrijdag voor 16u).

- ☞ DNA: het laboratorium aanvaardt DNA stalen die elders zijn bekomen na extractie. Het DNA bij voorkeur bewaren op 4°C of -20°C.
- ☞ DNA verzenden kan per post; het DNA is in regel verschillende dagen stabiel op kamertemperatuur.

- ☞ Wangwissers: het laboratorium aanvaardt een staal van wangepitheel voor een beperkt aantal DNA testen (gelieve vooraf contact te nemen). Per patiënt worden 2 wangwissers opgestuurd. Het wordt aangeraden om de wissers, na afname, kort te laten drogen vooraleer ze terug te steken in het omhulsel. Dit beperkt bacteriegroei en bevordert de bewaring van de cellen.



Centrum voor Menselijke Erfelijkheid

Erk. nr 8/24990/92/000

INSTRUCTIES VOOR STAALAFNAME



+32-16-345903 - fax +32-16-346060

- Wangwissers worden bij voorkeur binnen 24u op het laboratorium afgeleverd. Verzenden kan op kamertemperatuur, bewaring moet op 4°C.
- Andere weefsels: zie onder II.1.



Centrum voor Menselijke Erfelijkheid

Erk. nr 8/24990/92/000

INSTRUCTIES VOOR STAALAFNAME



+32-16-345903 - fax +32-16-346060

III. PRENATAAL GENETISCH ONDERZOEK

- Vruchtwater (amnios): minimaal 10 ml vruchtwater vereist, opgevangen in een steriele tube.
- Chorion villi: minimaal 15 mg vlokkenmateriaal vereist, opgevangen in een steriel potje met kweekvloeistof (verkrijgbaar op het Centrum) of fysiologisch serum.
- Na afname het materiaal op kamertemperatuur bewaren.
- Dit materiaal moet dezelfde dag op het laboratorium bezorgd worden.

- Gericht prenataal DNA onderzoek gebeurt enkel wanneer één van de ouders (voor dominante en geslachtsgebonden aandoeningen) of beide ouders (voor recessieve aandoeningen) drager zijn van een specifieke genetische aandoening, en alleen na voorafgaande genetische raadpleging met de ouders. Gelieve voor uitzonderlijke gevallen of aandoeningen vooraf contact te nemen met het Centrum.



Centrum voor Menselijke Erfelijkheid

Erk. nr 8/24990/92/000

INSTRUCTIES VOOR STAALAFNAME



+32-16-345903 - fax +32-16-346060

IV. GENETISCHE ANALYSES BIJ MALIGNEN HEMATOLOGISCHE/ONCOLOGISCHE AANDOENINGEN

1. Aanvragen voor cytogenetisch onderzoek voor maligne aandoeningen

- ☞ Bloed / beenmerg: per aanvraag is een staal (2-5 ml) op heparine vereist. Kleinere volumes (tenminste 0,5 ml; bv. bij neonati) zijn aanvaardbaar.
Na afname het staal op kamertemperatuur bewaren (niet op 4°C en niet invriezen).
Verzenden kan per post, maar het staal moet binnen 48u het laboratorium bereiken (vrijdag voor 16u).
- ☞ Niet stollende vochten: (bv. lumbaalvocht) kunnen als dusdanig in een steriele tube worden opgestuurd.
Na afname het staal op kamertemperatuur bewaren (niet op 4°C en niet invriezen).
Verzenden kan per post, maar het staal moet binnen 48u het laboratorium bereiken (vrijdag voor 16u).
- ☞ Biopsies van tumoren: gelieve bij voorkeur gebruik te maken van een biopsiepotje met de tumor in een steriele, met fysiologisch serum doordrenkte compres. Steriele afname is uiteraard noodzakelijk.
Na afname de biopsies op kamertemperatuur bewaren (zeker niet invriezen).
Dit materiaal moet dezelfde dag op het laboratorium bezorgd worden.
- ☞ Biopsies van klieren: gelieve bij voorkeur gebruik te maken van een biopsiepotje met fysiologisch serum. Steriele afname is uiteraard noodzakelijk. Het staal niet fixeren (bv. met formamide, ...).
Bewaren en versturen op omgevingstemperatuur.
Dit materiaal moet uiterlijk binnen de 24 uur op het laboratorium bezorgd worden.

2. Aanvragen voor moleculair (DNA) onderzoek voor maligne aandoeningen

- ☞ Bloed / beenmerg: per aanvraag is één staal (2-5 ml) op **EDTA** vereist. Kleinere volumes (bv. bij neonati) of stalen op ACD, heparine zijn eventueel aanvaardbaar.
Na afname het staal op kamertemperatuur of op 4°C bewaren (niet invriezen).
Verzenden kan per post, maar het staal moet bij voorkeur binnen 48u het laboratorium bereiken (vrijdag voor 16u).
- ☞ Niet stollende vochten: (bv. lumbaalvocht) kunnen als dusdanig in een steriele tube worden opgestuurd.
Na afname het staal op kamertemperatuur of op 4°C bewaren (niet invriezen).
Verzenden kan per post, maar het staal moet bij voorkeur binnen 48u het laboratorium bereiken (vrijdag voor 16u).
- ☞ DNA: het laboratorium aanvaardt DNA stalen die elders zijn bekomen na extractie. Het DNA bij voorkeur bewaren op 4°C of -20°C.
DNA verzenden kan per post; het DNA is in regel verschillende dagen stabiel op kamertemperatuur.
- ☞ Wangwissers: het laboratorium aanvaardt een staal van wangepitheel voor een beperkt aantal DNA testen (gelieve vooraf contact te nemen). Het wordt aangeraden om de wissers, na afname, kort te laten drogen vooraleer ze terug te steken in het omhulsel. Dit beperkt bacteriegroei en bevordert de bewaring van de cellen.



Centrum voor Menselijke Erfelijkheid
Erk. nr 8/24990/92/000
INSTRUCTIES VOOR STAALAFNAME



+32-16-345903 - fax +32-16-346060

Wangwissers worden bij voorkeur binnen 24u op het laboratorium afgeleverd. Verzenden kan op kamertemperatuur, bewaring moet op 4°C.

- ☛ Biopten van huid, klieren en tumoren: gelieve bij voorkeur gebruik te maken van een biopsiepotje met fysiologisch serum. Steriele afname is uiteraard noodzakelijk. Het staal niet fixeren (bv. met formamide, ...).

Indien geen celcultuur of karyotypering gewenst is: na afname de biotopen in de koelkast bewaren en versturen (indien geen fysiologisch serum voor handen moet het staal ingevroren bewaard en verstuurd worden).

Indien celcultuur of karyotypering gewenst is, bewaren en versturen op omgevingstemperatuur. Dit materiaal moet uiterlijk binnen de 24 uur op het laboratorium bezorgd worden.

3. Aanvragen voor moleculair (RNA) onderzoek voor maligne aandoeningen

- ☛ Bloed / beenmerg: per aanvraag is één staal (2-5 ml) op **EDTA** vereist. Kleinere volumes (bv. bij neonati) of stalen op ACD, heparine zijn eventueel aanvaardbaar. Na afname het staal op kamertemperatuur of op 4°C bewaren (niet invriezen). Verzenden kan per post, maar het staal moet bij voorkeur binnen 24u het laboratorium bereiken (vrijdag voor 16u). Na 72 u is analyse zinloos.

- ☛ Niet stollende vochten: (bv. lumbaalvocht) kunnen als dusdanig in een steriele tube worden opgestuurd.

Na afname het staal op kamertemperatuur of op 4°C bewaren (niet invriezen).

Verzenden kan per post, maar het staal moet bij voorkeur binnen 24u het laboratorium bereiken (vrijdag voor 16u). Na 72 u is analyse zinloos.

- ☛ RNA: het laboratorium aanvaardt RNA stalen die elders zijn bekomen na extractie. Het RNA bij voorkeur bewaren en verzenden op -20°C.

- ☛ Biopten van huid, klieren en tumoren: gelieve bij voorkeur gebruik te maken van een biopsiepotje met fysiologisch serum. Steriele afname is uiteraard noodzakelijk. Het staal niet fixeren (bv. met formamide, ...).

Indien geen celcultuur of karyotypering gewenst is: na afname de biotopen in de koelkast bewaren en versturen (indien geen fysiologisch serum voor handen moet het staal ingevroren bewaard en verstuurd worden).

Indien celcultuur of karyotypering gewenst is, bewaren en versturen op omgevingstemperatuur. Dit materiaal moet uiterlijk binnen de 24 uur op het laboratorium bezorgd worden.