

Welk materiaal u dient in sturen voor de u aangevraagde diagnostiek is afhankelijk van de indicatie en staat vermeld op de aanvraagformulieren. Het materiaal kan per koerier (vlokken, vruchtwater, beenmerg en overige spoedindicaties) of post worden verzonden naar het postadres van het GD. Voor verzendinstructies en transportrichtlijnen zie het betreffende aanvraagformulier.

Onderstaande tabel geeft inzicht in de hoeveelheid in te sturen patiëntenmateriaal.

Tabel 1: Omschrijving benodigde hoeveelheid monster				
Aanvraagformulier	Materiaal, afhankelijk van indicatie	Benodigde hoeveelheid	Nodig voor testen	Opmerking
FISH	Wangslimvliescellen	2 preparaten	2 preparaten	
	Urine	10 ml	10 ml	
Hemoglobinopathie	EDTA bloed	2x 4-7 ml	5 ml	
	Amnion/chorion	15 ml of 20 mg	15 ml of 20 mg	
	DNA	Minimaal 15 µg (wisselend)	Minimaal 15 µg (wisselend)	
	EDTA bloed	1x 4-7 ml	1x 4-7 ml	
	EDTA bloed voor FSHD	2x 7-10 ml	2x 7-10 ml	
	EDTA bloed voor Hemofilie A	2x 7-10 ml	2x 7-10 ml	
	EDTA bloed, neonat	1x 2,5 ml	1x 2,5 ml	
	Spierbiopt, eiwitdiagnostiek en/of RNA analyse			Niet op formulier, vaak naaldbipten of restanten
	Chorion	20 mg	20 mg	
	Amnion	15 ml	15 ml	
	Speeksel	-	-	Oragene kit
Postnataal Genoomonderzoek	EDTA bloed	1x 4-7 ml	1x 4-7 ml	
	EDTA bloed, neonat	1 ml	2x 0,5 ml	
	Li-heparine bloed,	4-7 ml	0,5 -1,6ml	kinderen < 1 jaar: min. 2 ml
	Li-heparine bloed, neonat	1 ml	0,8 ml	

	Weefselbiopt	0,5 x 0,5 x 0,5 cm	0,5 x 0,5 x 0,5 cm	betreft vaak overleden patiënten
Prenataal Genoomonderzoek	Foetaal bloed	2 ml	1,6 ml	
	Chorion	20 mg	20 mg	
	Amnion	10-20 ml	10-20 ml	
RNA onderzoek	Li-heparine bloed	1x 5 ml	2 ml	
Tumorcytogenetisch onderzoek	Li-heparine beenmerg	5 ml	5 ml	0,4-3 x 10 ⁹ cellen worden ingezet
	Heparine bloed	5 ml	5 ml	0,4-3 x 10 ⁹ cellen worden ingezet
	Weefselbiopt, incl naaldbiopt			niet op formulier, betreft oogmelanomen, wat beschikbaar is wordt opgestuurd

Versie 18.4