

## Perifere bloedafname voor testen voor constitutioneel genetische aandoeningen en voor arrayCGH voor verworven genetische afwijkingen

### Voorwaarden voor de patiënt

De patiënt hoeft niet nuchter te zijn.

### Het vermijden van staalverwisselingen

Neem voorzorgsmaatregelen om te vermijden dat het humane staal in een buis met een verkeerd etiket terecht komt.

Werk systematisch.

Neem nooit terzelfdertijd stalen van verschillende patiënten af.

Verricht een staalafname en controleer terzelfdertijd het (de) etiket(ten) op de buis (buizen) met de gegevens op het aanvraagformulier en met **de identiteit van de patiënt**.

Wees extra aandachtig bij de afname van stalen van familieleden met sterk gelijkende namen!

### Controle van de aanvraag

Een genetische test moet aangevraagd worden door een arts. Op de papieren aanvraagformulieren die met de hand ingevuld worden, moet de naam en voornaam en het RIZIV-nummer van de arts moeten vermeld zijn, en de handtekening van de arts is verplicht.

Voor EPD-orders dient het persoonlijk inloggen van de arts als een elektronische handtekening. Het EPD-order moet gedrukt worden om mee te versturen met het staal.

Indien 'E' staat bij de aangevraagde test, moet bloed op EDTA (ethyleendiamine-tetra-acetaat) afgenomen worden = buizen met paarse stop.

'H' slaat op natrium-heparine = buizen met groene stop.

In het algemeen is voor een DNA-onderzoek (dus ook de moleculaire karyotypering) EDTA-bloed en voor een conventioneel chromosomenonderzoek heparine-bloed vereist.

De staalafname voor de aanleg van een EBV-cellijn moeten bij voorkeur op maandag of dinsdag afgenomen worden (niet op vrijdag !). Verwittig het laboratorium via het secretariaat 09/332 2477.

### Controleer het aantal af te nemen stalen (zie aanvraagformulier):

Voor vele indicaties is één bloedstaal van meer dan 5 ml (of voor neonaten ca. 1 ml) voldoende.

Twee bloedstalen (2 x 5 ml of meer) moeten afgenomen worden voor:

- predictieve genetische testen voor constitutioneel genetische *late-onset* aandoeningen
- alle testen voor erfelijke kankers (diagnostisch, predictief)
- de testen voor de ziekte van Huntington (diagnostisch, predictief)

Voor de uitgebreide DNA-onderzoeken (DNA-sequentie bepalen van een groot aantal genen) is minstens 10 ml bloed (2 stalen van 5 ml of meer) stalen vereist.

Minstens 20 ml bloed op heparine is nodig voor de aanleg van een EBV-cellijn.

## Afname van perifeer bloed voor een genetische test voor een constitutionele aandoening

Verzamel het nodige materiaal en plaats het binnen handbereik.

Ontsmet uw handen.

### Controleer de identiteit van de patiënt.

Het klaarmaken van de naald, de punctie zelf, het vullen van de bloedbuizen, het verwijderen van de naald en het controleren op bloedingen gebeuren volgens de instructies van het ziekenhuis of de praktijk waar u werkt.

Zorg dat de buizen zo volledig mogelijk gevuld zijn (d.i. tot het 'te vullen streepje' op de buis), wacht totdat het vacuüm uit de buis is, d.w.z. totdat de bloedstroom stopt. Dit zorgt voor een optimale verhouding tussen bloed en anticoagulans.

**Meng het bloed met het anticoagulans zo snel mogelijk na de afname:** kantel de buizen voorzichtig minstens 10 maal (niet schudden).

**Voorzie de bloedbuis (bloedbuizen) van een etiket met de patiëntengegevens.** Controleer de naam op het aanvraagformulier en vergelijk met de naam op het etiket, vraag eventueel nog eens de naam aan de patiënt.

Verpak de bloedbuis (bloedbuizen) met het aanvraagformulier in een kangoeroezakje (staal in het binnenste zakje en formulier in het buitenste zakje).

Stuur bloedstalen en aanvraagformulieren naar de laboratoria van het Centrum Medische Genetica Gent (adres onderaan).

De stalen voor genetische testen hoeven **niet gekoeld** getransporteerd te worden.

De stalen moeten op het laboratorium arriveren:

- voor conventioneel chromosomenonderzoek (celkweek): **binnen de 48 uur na de afname**, te leveren **vóór 17 uur (op vrijdag vóór 14 uur)**

- voor de aanleg van een EBV-celijn: **binnen de 24 uur na de afname**, te leveren **vóór 17 uur (niet op vrijdag)**.

- voor DNA-onderzoeken (bepalen van DNA-sequentie, array-CGH, moleculaire karyotypering): **binnen de 72 uur na de afname**, te leveren **vóór 17 uur (op vrijdag vóór 14 uur)**

Indien dit niet haalbaar is, moeten de stalen op kamertemperatuur, afgeschermd van fel zonlicht, bewaard worden.

- voor RNA-onderzoeken (E! op het aanvraagformulier = vers EDTA-bloed): **binnen de 48 uur na de afname**, afleveren **vóór 17 uur (op vrijdag vóór 14 uur)**

indien het bloed meer dan 48 uur na afname in het CMGG arriveert is het niet meer geschikt voor RNA-isolatie en kan de analyse niet uitgevoerd worden.

Contacteer het laboratorium voor uw vragen of in het geval van een probleem: 09-332 2477.

## Perifere bloedafname voor NIPT - aandachtspunten

De NIPT (Niet-Invasieve Prenatale Test) is gebaseerd op de techniek van massieve parallelle sequencerings die wordt uitgevoerd op het celvrij DNA uit het bloed van een zwangere vrouw. De test wordt uitgevoerd om trisomie 13, 18 en 21, en het geslacht van de foetus te bepalen.

De NIPT is gebaseerd op het onderzoek van de totale (materneel + foetaal) fractie celvrij DNA in materneel plasma. Er werd aangetoond dat tijdens de zwangerschap DNA afkomstig van de syncytiotrofoblast terecht komt in de maternele bloedsomloop. Dit celvrij foetaal DNA (cfDNA) is gefragmenteerd en is slechts een fractie van het totale celvrij DNA aanwezig in materneel plasma.

Het is de bedoeling om het celvrij DNA te stabiliseren en celdegradatie van maternele cellen, waardoor genomisch materneel DNA vrijkomt, te vermijden.

**Voor de niet-invasieve prenatale test (NIPT) moet 10 ml bloed van de zwangere afgenomen worden met een 21G naald. Gelieve geen naald te gebruiken met een fijn lumen zoals een vleugelnaald; de cellen kunnen door het kleinere lumen beschadigd worden. Het bloed wordt verzameld in een Streck-tube. Gelieve de Streck-tube na afname een aantal keren zachtjes om te keren zodat het bloed goed vermengd wordt. Daarna Streck-tube in een veiligheidskoker (doorschijnende plastic koker met blauwe dop, met etiket "NIPT" op) plaatsen en versturen met de buispost naar 2477.**

Merk het staal met de **identiteitsgegevens van de patiënte**.

Hou het staal op kamertemperatuur en bezorg het staal samen met het aanvraagformulier **binnen 24 uur** aan het laboratorium van het Centrum voor Medische Genetica (adres onderaan).

Contacteer het laboratorium voor uw vragen of in het geval van een probleem: 09-332 2477.

## Afname bloed of beenmerg op heparine voor chromosomenonderzoek bij patiënt met hemato-oncologische aandoening

Voor het onderzoek naar de afwijkingen van de chromosomen via conventionele karyotypering en fluorescence in situ hybridization (FISH), bij patiënten met een hemato-oncologische aandoening kan beenmerg op heparine gebruikt worden, dit is aangegeven als 'HBM' op het formulier, meer uitleg staat op de website [cmgg.be](http://cmgg.be) onder **Zorgverlener - Verworven genetische afwijkingen - Cytogenomisch onderzoek**.

De afname van het beenmerg gebeurt volgens de procedures van de gespecialiseerde kliniek.

Omdat de cellen voorafgaand aan het genetisch onderzoek moeten gekweekt worden, is het van het grootste belang dat de afname steriel gebeurt.

Het beenmerg of het bloed moeten opgevangen worden in een buis met **Na-heparine** als anticoagulans en **RPMI** als opvangmedium.

De buizen met natriumheparine en opvangmedium zijn aan te vragen via [beenmerg@medgen.ugent.be](mailto:beenmerg@medgen.ugent.be) of telefonisch via 09/332 5031 en 09/332 2477.

Deze buizen moeten bewaard worden bij 2°C – 8°C.

Vang nooit beenmerg / bloed op in een medium waarvan de vervaldatum overschreden is of in een troebel medium.

Er moet **minstens 3 tot 5 ml** afgenomen worden.

De stalen kunnen bewaard worden op **kamertemperatuur**.

Ze moeten op het laboratorium arriveren **binnen de 24 uur na de afname**, te leveren vóór 17 uur (op vrijdag vóór 14 uur).

Indien een staal niet meer op vrijdag kan gestuurd worden, gelieve het dan in het weekend bij 4°C te bewaren.

Contacteer het laboratorium voor uw vragen of in het geval van een probleem: 09-332 2477.

[Adres laboratorium Centrum Medische Genetica UZ Gent:](#)

Buizenpost 2477

Centrum Medische Genetica UZ Gent  
UZ Gent, Ingang 34 (Medisch Onderzoekgebouw) - Stalen Medische Genetica  
De Pintelaan 185  
9000 Gent