

# Informatieformulier

## Instructies voor externe afname van bloedstalen voor genetische segregatie-testen

---

### CENTRUM MEDISCHE GENETICA UZ GENT

---

#### SEGREGATIE-ONDERZOEK: WAT?

Segregatie-onderzoek is een **gericht genetisch onderzoek** om binnen een familie de overerving van een genetische variant(en) te onderzoeken. Het hoofddoel is om meer evidentie te verzamelen voor de **pathogeniciteit** van een bepaalde genetische variant(en), bijvoorbeeld door te bevestigen dat de genetische variant nieuw is ontstaan, door na te gaan dat genetische variant segregeert met de overerving van de aandoening in de familie of om na te gaan of genetische varianten op eenzelfde (in cis) of op 2 verschillende (in trans) kopijen zijn gelegen. Bovendien kan het voor familieleden belangrijk zijn om te weten of zij drager zijn van een pathogene variant, zowel voor klinische opvolging als in kader van een preconceptioneel advies.

Een klinisch geneticus kan met de patiënt bespreken om bepaalde verwanten over het resultaat van een genetische test in te lichten en vragen een bloedstaal te laten afnemen.

Bloedstalen moeten samen met een correct ingevuld aanvraagformulier (zie richtlijnen hieronder) aan het laboratorium van de dienst Medische genetica van het UZ Gent bezorgd worden. Meestal zal de klinisch geneticus het aanvraagformulier reeds (gedeeltelijk) invullen.

#### RICHTLIJNEN

##### Voorwaarden voor de patiënt

De patiënt hoeft niet nuchter te zijn.

##### Controle van de aanvraag

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

Vermits het om een SEGREGATIE-test gaat, dient op het aanvraagformulier verwezen te worden naar **het reeds geteste familielid (indexpatiënt)** en naar de **genetische variant die gevonden werd bij deze persoon**.

Indien het familielid niet in het laboratorium van de dienst Medische genetica van het UZ Gent werd getest, vragen wij u om een kopij van het genetisch rapport mee te sturen met het aanvraagformulier en de bloedstalen, of vermelden in welk genetisch centrum de genetische variant gevonden werd.

Wanneer er op het aanvraagformulier bijvoorbeeld staat 'moeder van XX', vragen wij u op de aanvraag de **naam, geboortedatum en adresgegevens van de persoon van wie bloed zal afgenomen worden te vermelden**. Een klever van de ziekteverzekering is aanbevolen.

Het deel '**Relevante informatie over familieleden**' dient nauwkeurig te worden ingevuld: de naam en geboortedatum van de indexpatiënt, de verwantschap van de persoon bij wie bloed afgenomen wordt met de indexpatiënt, de te onderzoeken genetische variant, en het genetisch centrum waar de genetische variant werd vastgesteld.

**Noteer de naam van de indexpatiënt zeker niet in het veld dat voorzien is voor de naam van de persoon bij wie u bloed prikt.**

Controleer het type en het aantal af te nemen stalen (vermeld op het aanvraagformulier, code H9.2-F1):

E = bloed op EDTA (ethyleendiamine-tetra-acetaat) = buis met paarse dop.

H = bloed op heparine (natrium-heparine) = buis met groene dop zonder gel.

In het algemeen is voor een DNA-onderzoek (dus ook voor moleculaire karyotypering of CNVseq) EDTA-bloed vereist, en voor een klassiek chromosomenonderzoek heparine-bloed. Voor DNA-onderzoek worden bij voorkeur minimum twee bloedstalen van 5 ml op EDTA afgenomen. Bij kinderen volstaat 2-5 ml bloed.

Voor klassieke karyotypering is 5-10 ml bloed op heparine nodig, voor neonaten is 0,5 ml aanvaardbaar.

## Afname en etikettering van de stalen

Neem voorzorgsmaatregelen om te vermijden dat het bloed in een buis met een verkeerd etiket terecht komt:

- Controleer of het aanvraagformulier correct is ingevuld en er geen verwarring mogelijk is tussen de persoon bij wie het staal afgenomen wordt en de indexpatiënt van de familie.
- Maak etiketten klaar.
- Wees aandachtig bij de afname van stalen van familieleden met sterk gelijkende namen.
- Neem geen stalen van verschillende personen af op hetzelfde moment. Verricht een staalafname bij één persoon, kleef het etiket op de bloedbuis en controleer het etiket met de identiteit van die persoon. Pas daarna kan een staal bij een andere persoon afgenomen worden, op dezelfde manier.

Zorg ervoor 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 enkele keren (niet schudden).

Verpak **voor elke persoon afzonderlijk** 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 het laboratorium van de dienst Medische genetica UZ Gent (adres onderaan). U mag dit ook meegeven met het medisch labo waar u mee samenwerkt.

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

De stalen moeten op het laboratorium arriveren:

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

- voor DNA-onderzoeken (bepalen van DNA-sequentie, 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.

Contacteer het laboratorium voor uw vragen of in het geval van een probleem.

### Adres laboratorium dienst Medische genetica UZ Gent:

UZ Gent  
Medische Genetica  
Ingang 34 (Medisch Onderzoeksgedouw) - Stalen Medische Genetica  
Corneel Heymanslaan 10  
9000 Gent  
09/332.24.77