

Toelichting procedure DNA-onderzoek naar erfelijk verhoogd cholesterol (FH) bij een al bekende variant via navelstrengbloed

Stap 1: bespreken onderzoek

Bespreek voor de bevalling met verloskundige, gynaecoloog of huisarts dat DNA- onderzoek gewenst is naar FH bij de pasgeborene via navelstrengbloed. Afname is risico-en pijnloos. Omdat in de familie de FH mutatie al bekend is, wordt dit DNA onderzoek 'gratis' uitgevoerd. Houd wel rekening met eventuele kosten voor het bloedprikken (moeder).

Stap 2: aanvragen testpakket DNA-onderzoek via navelstrengbloed

Aanvragen via de LEEFH [website](#) , telefonisch : 020-6971014 of via info@leefh.nl. In het testpakket zit:

- een informatiekaart 'een hoog cholesterol kan erfelijk zijn'
- aanvraagformulier DNA onderzoek
- toelichting 'aanvraag DNA-onderzoek erfelijk hoog cholesterol'
- bloedbuizen en verzendmateriaal

Stap 3: bloedafname kind en moeder

Vraagstelling KIND: screenen specifieke familiale variant

Om het DNA-onderzoek voor FH bij het kind uit te kunnen voeren hebben we 2 buisjes bloed (2 x 4.0 ml paarse EDTA buis) nodig van het navelstrengbloed. De buisjes bloed moeten voorzien zijn van naam en geboortedatum en geslacht.

Vraagstelling MOEDER: Maternale contaminatie

Voor het DNA- onderzoek bij het kind hebben we ook van de moeder 1 buisje bloed (1 x 4.0 ml paarse EDTA buis) nodig. Hiermee kunnen we nagaan of er in het navelstrengbloed van het kind geen DNA sporen van de moeder aanwezig zijn. Het buisje bloed moet voorzien zijn van naam en geboortedatum van de moeder.

Stap 4: verzenden bloed en aanvragenformulieren

De verzendenvolp met daarin de gevulde bloedbuizen en de ingevulde en ondertekende formulieren kunnen per briefpost (zonder postzegel) verstuurd worden.

Stap 5: uitslag

De uitslag van het DNA onderzoek wordt door de afdeling Klinische Genetica van het Amsterdam UMC - AMC- naar de arts gestuurd die dit onderzoek voor het kind heeft aangevraagd. Streeftijd is 8 weken. De ouders ontvangen van stichting LEEFH de uitslag. Mocht een FH mutatie gevonden worden, neemt stichting LEEFH contact op met de ouders.