

Overzicht doorlooptijden diagnostische analyses TML

Voor aanvullende informatie of overleg neem contact op met het laboratorium (TML) tel: (024-36)14567 (secretariaat).
Het laboratorium heeft als doel dat 90 % van de onderzoeken binnen de vastgestelde doorlooptijd gerapporteerd zijn.
Berichtgeving bij ernstige overschrijding van doorlooptijd volgt ter beoordeling van laboratoriumspecialist.
Bij overschrijding van doorlooptijd met 200% wordt de aanvrager altijd geïnformeerd.

Metabolië diagnostiek			
Analysegroep	Doorlooptijd	Frequentie	Opmerking
Metaboliëtonderzoek ihkv verdenking stofwisselingsziekte (incl NGMS)	6 weken	Afhankelijk van analyse: wekelijks tot 1x per 3 weken	Afhankelijk van vraagstelling en materiaalsoort. In overleg met de laboratoriumspecialist kunnen onderzoeken met voorrang worden uitgevoerd, indien de klinische toestand van de patiënt dat noodzakelijk maakt. Tevens kunnen interim resultaten worden opgevraagd bij laboratoriumspecialist
Phenylalanine controle therapie	1 week	Wekelijks op woensdag	Binnenkomst voor woensdag, zelfde week uitslag
Methylmalonzuur (MMA) en Homocysteïne	2 weken	Wekelijks	

Complement Gemedieerde ziekten			
Analysegroep	Doorlooptijd	Frequentie	Opmerking
C3bBbP, C3bc en C5b-9	6 weken	Elke 4 weken	Speciale afspraak mogelijk
Eculizumab (EM)	28 dagen	wekelijks	Speciale afspraken mogelijk
EM inhibiting capacity en EM-C5	6 weken	Elke 4 weken	Deze verrichtingen worden alleen ingezet bij een eculizumab vrije spiegel tussen 8 - 100 µg/ml
Anti-FH, anti-LPS	6 weken	Elke 4 weken	Speciale afspraak mogelijk
C3Nef, C4Nef, C4D	6 weken	Elke 4 weken	Speciale afspraak mogelijk
Factor H , Factor I	6 weken	Elke 4 weken	Speciale afspraak mogelijk

Glycosyleringsziekten			
Analysegroep	Doorlooptijd	Frequentie	Opmerking
Massaspectrometrie Transferrine (ipv TIEF)	4-6 weken	Elke 2 weken	
apoCIII	6 weken	Elke 3 weken	
Overige	6-8 weken	Op aanbod	Afhankelijk van vraagstelling en materiaalsoort
Glycomics in plasma			In overleg

Lysosomale enzymdiagnostiek			
Analysegroep	Doorlooptijd	Frequentie	Opmerking
Reguliere enzymdiagnostiek (Glycosphingolipidose en oligosaccharidose enzymen)	6 weken	Elke 3 weken	Dit geldt voor bloedmonsters (heparine volbloed) en is exclusief eventuele kweektijd voor fibroblasten. Afhankelijk van vraagstelling en materiaalsoort
Volledig mucopolysaccharidose pakket	100 dagen	Op aanbod	
Specifieke enzymaanvragen (bv op basis van sterke klinische/biochemische aanwijzingen en ivm therapeutische mogelijkheden)			In overleg
Pseudocholinesterase meting inclusief dibucaine getal)	100 dagen	Op aanbod	Afhankelijk van vraagstelling en materiaalsoort

Mitochondriële enzymdiagnostiek			
Analysegroep	Doorlooptijd	Frequentie	Opmerking
Alle enzym aanvragen	2 maanden		Afhankelijk van vraagstelling en materiaalsoort. Bij materialen fibroblasten en huidbiopt moet rekening gehouden worden met groeisnelheid cellen (gemiddeld duur extra 4-6 weken)
Q10	3 maanden	Op aanbod	
Ca-ATPase	3 maanden	Op aanbod	
Prenataal onderzoek		Op aanbod	Versnelde diagnostiek in overleg

DNA diagnostiek			
Analysegroep	Doorlooptijd	Frequentie	Opmerking
Alle gen/genpakket aanvragen MLPA aanvragen	6 weken		Afhankelijk van de vraagstelling en materiaalsoort. In overleg met de laboratoriumsPECIALIST kunnen onderzoeken met voorrang worden uitgevoerd, indien de klinische toestand van de patiënt dat noodzakelijk maakt.
Segregatie analyse (mutatieanalyse)	4 weken		
Mitochondrieel DNA onderzoek	8 weken		
Prenataal onderzoek	2 weken		
Depletie- en deletietest	100 dagen	Op aanbod	
NGS (WES diagnostiek)	60 dagen		Betreft alleen genpakket onderzoek (mitochondrieel, metabool, ijzermetabolisme).
NGS (WES diagnostiek) – her-analyse	30 dagen		Volledig exoom (buiten bovengenoemde genpakketten) alleen met betrokkenheid van klinisch geneticus

Functional Genomics			
Analysegroep	Doorlooptijd	Frequentie	Opmerking
*Functional Genomics	9 maanden	Op aanbod	Altijd in overleg

Ijzermetabolisme			
Analysegroep	Doorlooptijd	Frequentie	Opmerking
Hepcidine bepaling	3 weken	Elke 3 weken	

Neurochemie diagnostiek			
Analysegroep	Doorlooptijd	Frequentie	Opmerking
Pterine in urine	4 weken	Elke 3 weken	
Pterine in liquor	4 weken	Elke 3 weken	
Neurotransmitter metaboliet in liquor (HVA, 5-HIAA, MHPG, 3-methoxy-Tyrosine, L-dopa)	4 weken	Elke 2 à 3 weken	
5 MTHF in liquor	4 weken	Elke 3 weken	
HVA in urine	2 weken	1x per 10 dagen	Spoeddiagnostiek alleen in overleg
5-HIAA in urine	2 weken	1x per 10 dagen	
VMA in urine	2 weken	1x per 10 dagen	Spoeddiagnostiek alleen in overleg
*Aromatische-L-aminodecarboxylase bepaling in plasma / serum		In overleg	Alleen in overleg (+/- binnen 3 maanden)
*Dopamine-beta-hydroxylase (DBH) in serum/		In overleg	In overleg
Serotonine (5-HT) in serum	4 weken	Elke 3 weken	
Vrij kappa chain oligoclonale IGG banden in liquor en serum	3 weken	Elke 3 weken	
Anti-ganglioside (GM1, GM2, GQ1b) antibodies in serum	4 weken	Elke 3,5 week	
Anti-ganglioside (GM1, GM2, GQ1b) antibodies in liquor	4 weken	Elke 3,5 week	
β2-transferrin in lichaamsmateriaal (neus /oorvocht)	4 dagen	2 x per week	Cito: 1 dag bij ontvangst vóór 12 uur
Paraneoplastische antilichamen in serum en liquor	7 dagen	Elke week	
Oligoclonale IgG banden in liquor en serum	10 dagen	Elke week	
14-3-3 eiwit in liquor	3 weken	1x per 10 dagen	Met feestdagen maximaal 3 weken
RT-Quic	3 weken	Elke 2 weken	
GFAP in liquor en bloed	4 weken	Elke 4 weken	
MPB in liquor	4 weken	Elke 4 weken	
CXCL 13 in Liquor	3 weken	Elke 2,5 week	
NFL in liquor	4 weken	Elke 4 weken	
Amyloid beta 42 in liquor	3 weken	Elke week	
Phospho tau in liquor	3 weken	Elke week	
h-tau in liquor	3 weken	Elke week	
Amyloid beta 40 in liquor	3 weken	Elke week	

* bepalingen worden buiten de geaccrediteerde ISO-scope uitgevoerd