

PR 031551	PROTOCOL VOOR HET INSTUREN VAN CHORIONVILLI MITOCHONDRIEËLE ENZYMDIAGNOSTIEK	GELDIG TOT: 01-01-2024
-----------	---	------------------------

Protocol voor het insturen van chorionvilli t.b.v. prenatale diagnostiek van de ademhalingsketen enzymen en pyruvaatdehydrogenase.

Alvorens materiaal in te sturen

Prenatale diagnostiek kan alleen onder strikte voorwaarden worden aangeboden. Neem daarom eerst contact met ons op voordat u materiaal instuurt voor prenatale diagnostiek

Zwangerschapsduur

Het biopt moet afgenomen worden tussen de 11de en 12de week van de zwangerschap.

Materiaal (eisen en bewerking)

- Voor de bepaling van de enzymen hebben we **± 30-40mg native chorionvilli nodig**. De chorionvilli dienen te worden opgevangen/verzameld in PBS (fosfaat gebufferde zoutoplossing) pH 7,4 of een medium geschikt voor celkweek. Voor het onderzoek hebben wij tevens 10 ml EDTA-bloed van de moeder nodig voor de maternale contaminatietest van de villi.
- Het verzamelde chorionvilli materiaal dient vervolgens **vrij te worden gemaakt van maternale contaminatie**.
- De native chorionvilli worden door middel van centrifugeren (10 minuten, 4 °C, 600g) verzameld in een 1.5ml Eppendorf cup. Het supernatant mag worden weggegooid. Het pellet noemen wij de “droge villi”.
- **Bevries de “droge villi”** in een afgesloten Eppendorf buis m.b.v. vloeibare stikstof (-196°C). Verpak de ingevroren villi in een pakket met voldoende **droog ijs (ca. 8-10kg)** en verzend het materiaal per koeriersdienst naar ons laboratorium. We hebben tevens 10ml EDTA-bloed van de moeder nodig.
Stuur het bloed in bij kamertemperatuur (niet bevroren!).

Aanvraaggegevens van de moeder van de patiënt

Mitochondrieel aanvraagformulier ([via website](#)) met de volgende gegevens:

- Naam van de moeder,
- Geboortedatum van de moeder,
- Adres,
- Registratienummer/referentienummer,
- Aanvragend arts (met telefoon/sein nummer),
- Afdeling/ziekenhuis,
- Verzekeringsgegevens.

Op pakket vermelden:

- Adresgegevens,
- Verzend (-80°C, droogijs) en bewaartemperatuur (-20°C).

PR 031551	PROTOCOL VOOR HET INSTUREN VAN CHORIONVILLI MITOCHONDRIËLE ENZYMDIAGNOSTIEK	GELDIG TOT: 01-01-2024
-----------	--	------------------------

Doorlooptijd

De uitslagtermijn van deze versnelde diagnostiek wordt vooraf in overleg bepaald.

Voor toelichting op de diagnostiekaanvraag bij Translationeel Metabool Laboratorium,
[DVO dienstverleningsovereenkomst LABGK](#)

Adresgegevens

Radboudumc
Radboud Center for Mitochondrial Medicine
Translationeel Metabool Laboratorium – mitochondriële enzymdiagnostiek

815 Laboratorium voor Diagnostiek
Geert Grooteplein Zuid 10
6525 GA Nijmegen

Contactgegevens Translationeel Metabool Laboratorium

E-mail: Richard.Rodenburg@radboudumc.nl
Fax: +31 (0)24-3668754
Telefoon secretariaat: +31 (0)24-3614567

Informatie Accreditatiestatus: zie rapportage van uitgevoerde diagnostiek