

PR 031551	PROTOCOL VOOR HET VERZENDEN VAN EEN INGEVROREN SPIERBIOPT MITOCHONDRIËLE ENZYMDIAGNOSTIEK	GELDIG TOT : 01-01-2024
-----------	--	-------------------------

Protocol voor het insturen van een ingevroren spierbiopt voor biochemisch onderzoek aan de mitochondriële ademhalingsketen enzymcomplexen/ PDHc, genetisch onderzoek van het mtDNA en/of Calcium-ATPase (ziekte van Brody).

Materiaal

- Het spierbiopt (M. quadriceps, minimaal 50 mg), of eventueel ander weefsel (bijv. lever, hart, hersenen), dient zo snel mogelijk na afname in een afgesloten droge plastic buis/cupje te worden ingevroren in vloeibare stikstof. Het weefsel kan vervolgens bij $-80\text{ }^{\circ}\text{C}$ worden bewaard.
- Eenmaal ingevroren mag het weefsel niet meer worden ontdooid. Indien het materiaal ook voor andere doeleinden moet worden gebruikt (bijv. enzym histochemie, elektronen microscopie) dan dient hiervoor apart weefsel te worden ingevroren.
- Weefsel ingevroren in isopentaan, gefixeerd weefsel of anderszins voorbehandelde weefselmonsters zijn **niet** meer geschikt voor biochemisch onderzoek van de ademhalingsketenenzymen of PDHc. Het materiaal is in dat geval nog wel geschikt voor mtDNA diagnostiek.
- Het biopt kan, verpakt in een doos met voldoende droogijs (minstens 5 kg), naar ons worden verstuurd. Om te voorkomen dat het pakket in het weekend op ons laboratorium wordt afgeleverd, dient het pakket bij voorkeur op maandag of dinsdag te worden verstuurd.

Aanvraaggegevens

Voeg bij de verzending ook alle relevante klinische en persoonlijke informatie bij. Gebruik hiervoor het aanvraagformulier mitochondriële enzymdiagnostiek ([via website](#)) met de volgende gegevens:

- Naam + geboortedatum,
- Geslacht,
- Adresgegevens,
- Verzekeringsgegevens,
- Registratie / referentienummer,
- Naam insturend arts,
- Adresgegevens insturend arts,
- Medische indicatie,
- Gegevens over medicatie en specifieke voeding.

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.
Postbus 9101.
6500 HB Nijmegen.

Doorlooptijd

De doorlooptijd is 2 maanden.

Contactgegevens Translationeel Metabool laboratorium

E-mail: Richard.Rodenburg@radboudumc.nl
Fax: 024 – 3668754
Telefoon: 024 – 3614567

Informatie Accreditatiestatus: zie rapportage van uitgevoerde diagnostiek