

Protocol voor het insturen van chorionic villi t.b.v. prenatale diagnostiek van de ademhalingsketen enzymen en pyruvaatdehydrogenase.**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 chorion villi nodig**. De chorion villi 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 chorion villi materiaal dient **vrij gemaakt te worden van maternale contaminatie**.
- De natieve chorion villi 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".
- **Vries de droge villi in** met behulp van vloeibare stikstof (-196°C). Verpak de ingevroren villi in een pakket met voldoende **droog ijs (ca. 8-10kg)** en zend het materiaal per koeriersdienst naar ons laboratorium. We hebben tevens 10ml of EDTA-bloed van de moeder nodig. **Stuur het bloed in bij kamertemperatuur (niet bevriezen!).**

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 CHORIONIC VILLI
MITOCHONDRIËLE ENZYMDIAGNOSTIEK**

GELDIG TOT: 01-01-2019

Doorlooptijd

De doorlooptijd van deze prenatale diagnostiek is maximaal 2 weken.

[Zie Webpagina](#)

Adresgegevens

Dr. R.J.T. Rodenburg
Nijmegen Center for Mitochondrial Disorders
830 Translationeel Metabool Laboratorium (TML)
Radboudumc
Ingang Centraal
Geert Grootplein 10
6525 GA Nijmegen

- Vermeld op pakje dat het bij portier moet worden afgeleverd én **vraag of de portier het laboratorium belt**. Interne tel. Monsterontvangst 14567 of laboratorium 19673.
Wij halen het pakje dan persoonlijk op bij de portier.

Nadere informatie:

Wilt u nadere informatie neem dan a.u.b. contact met ons op:

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