Laboratorium Genetische Metabole Ziekten
Aanvraagformulier DNA diagnostiek

Accr.Nr: 157
EN/ISO 15189

Academisch Medisch Centrum
Lab. Genetische Metabole Ziekten (F0-132)
Postbus 22660
1100 DD Amsterdam

Tel: 020 - 5665393
Fax: 020 - 6962596
Email: gmz_dna@amc.nl
Website: www.labgmz.nl

Print Formulier

Prof.dr. H.R. Waterham – Laboratoriumspecialist klinische genetica
Dr. A.B.P. van Kuilenburg – Laboratoriumspecialist klinische genetica
Dr. S. Ferdinandusse – Laboratoriumspecialist klinische genetica
Dr. M.S. Ebberink – Laboratoriumspecialist klinische genetica i.o.

Voor correcte afhandeling van de aanvraag, het formulier zo volledig mogelijk invullen (grijze velden zijn verplicht) en meesturen met het materiaal.

Gegevens patiënt en verzekering (afslagplaatje)

Naam	: .....
Geboortedatum	: Dag: ..... Maand: ..... Jaar: .....
Geslacht	: Man/Vrouw
BSN	: .....
Adres	: .....
Postcode/woonplaats	: .....
Verzekering + nummer	: .....

Gegevens aanvrager

Naam	:	Afdeling	: .....
ZH/Instelling	:	Kamernr.	: .....
Adres	:	Telefoon	: .....
Postcode/plaats	:	Fax	: .....
	.....	Email	: .....

Gegevens Kopiehouder

Naam	:	Afdeling	: .....
ZH/Instelling	:	Kamernr.	: .....
Adres	:	Telefoon	: .....
Postcode/plaats	:		

Eventueel eerder onderzochte familieleden?

☐ Nee/onbekend ☐ Ja, namelijk: Naam : .....
Geboortedatum : .....
Relatie : .....
Bevinding : .....

Vraagstelling

☐ Volledig gen analyse	(*bevestiging/uitsluiting klinische diagnose*)
☐ Drager/draagsterschap bepaling	(*familiaire mutatie(s) bekend*)
☐ Prenataal onderzoek	(*vooraf aanmelden en na bevestiging mutatie(s) in ouders*)
☐ Opslag	(*voor toekomstig onderzoek*)
☐ Isolatie voor verzending elders	(*uitsluitend metabole defecten en na overleg*)

Materiaal

☐ DNA	(*verzenden bij kamertemperatuur*)
☐ Bloed	(*>2 ml EDTA bloed verzenden bij kamertemperatuur*)
☐ Bloedspot	(*beperkte diagnostiek mogelijk; bij kamertemperatuur verzenden*)
☐ Huidfibroblasten	(*met medium afgevulde T25 fles verzenden bij kamertemperatuur*)
☐ Chorion villi	(*in medium verzenden bij kamertemperatuur*)
☐ Chorion villi cellen	(*met medium afgevulde T25 fles verzenden bij kamertemperatuur*)
☐ Vruchtwater cellen	(*met medium afgevulde T25 fles verzenden bij kamertemperatuur*)
☐ Weefsel, soort	(*ingevroren op droog ijs verzenden*)

Relevante informatie (kliniek, biochemie, stamboom, etc.)

Aangeboden testen

- ☐ Acyl-CoA oxidase deficiëntie (*ACOX1*)
- ☐ Adenine fosforibosyltransferase deficiëntie (*APRT*)
- ☐ Adenosine deaminase deficiëntie (*ADA*)
- ☐ Adenosine deaminase 2 (ADA2) deficiëntie (CECR1)
- ☐ α-methylacyl-CoA racemase deficiëntie *(AMACR)*
- ☐ Argininosuccinaat lyase deficiëntie (*ASL*)
- ☐ Aromatisch aminozuur decarboxylase deficiëntie *(DDC)*
- ☐ β-ureidopropionase deficiëntie (*UPB1*)
- ☐ Brown-Vialetto-Van Laere syndroom
  - ☐ *type 1 (SLC52A3)* ☐ *type 2 (SLC52A2)* ☐ *type 3 (SLC52A1)*
- ☐ Carnitine-acylcarnitine translocase deficiëntie *(SLC25A20/CACT)*
- ☐ Carnitine deficiëntie, primaire *(SLC22A5/OCTN2)*
- ☐ Carnitine palmitoyltransferase 1 deficiëntie (*CPT1A*)
- ☐ Carnitine palmitoyltransferase 2 deficiëntie (*CPT2*)
- ☐ CHILD syndroom *(NSDHL)*
- ☐ Chitotriosidase deficiency c.1049_1072dup (CHIT1)
- ☐ Conradi-Hünermann-Happle syndroom/CDPX2 (*EBP*)
- ☐ D-Bifunctional protein deficiëntie (*DBP/MFE2*)
- ☐ Desmosterolosis (*DHCR24*)
- ☐ Dihydropyrimidinase deficiëntie (*DPYS*)
- ☐ Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiëntie (*DPYD*)
- ☐ Ethylmalonacidurie (Ethylmalon encephalopathie) (*ETHE1*)
- ☐ Fructose intolerantie, erfelijke *(ALDOB)*
- ☐ Fosfoglyceraat mutase deficientie, spier (*PGAM2*)
- ☐ Fosforibosyl pyrofosfaat synthetase 1 superactiviteit en deficiëntie (*PRPS1*)
- ☐ Galactokinase deficiëntie (*GALK1*)
- ☐ Galactosemie (*GALT*)
- ☐ Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiëntie / Glutaaracidurie type I (*GCDH*)
- ☐ Glycogeen stapelingsziekte type 0, GSD-0 *(GYS2)*
- ☐ Greenberg skeletdysplasie (*LBR*)
- ☐ GTP cyclohydrolase I deficiëntie *(GCH1)*
- ☐ Holocarboxylase synthetase deficiëntie (*HCLS*)
- ☐ 3-hydroxyisobutyrate dehydrogenase deficiëntie (*HIBADH*)
- ☐ 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase deficiëntie (*HIBCH*)
- ☐ Hyper IgD syndrome/ Mevalonaat kinase deficiëntie (*MVK*)
- ☐ Hyperlysinemia (*AASS*)
- ☐ Hyperoxalurie
  - ☐ *type 1 (AGXT)* ☐ *type 2 (GRHPR)* ☐ *type 3 (HOGA1)*
- ☐ Hypoxanthine-guanine fosforibosyltransferase deficiëntie (*HPRT1*)
- ☐ Isovaleryl-CoA dehydrogenase deficiëntie / Isovaleriaan acidemie *(IVD)*
- ☐ Lathosterolosis *(SC5DL)*
- ☐ Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie *(ACADM)*
- ☐ 2-Methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase deficiëntie (*HADH2*)
- ☐ 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie
  - ☐ *MCCC1* ☐ *MCCC2*
- ☐ 3-methylglutaconyl-CoA hydratase deficiëntie / 3-methylglutacon acidurie type I (*AUH*)
- ☐ Methylmalonyl-CoA epimerase deficiëntie *(MCEE)*
- ☐ Mevalonaat acidurie/Mevalonaat kinase deficiëntie (*MVK*)
- ☐ Mitochondrial DNA depletion syndroom 2 *(SUCLA2)*
- ☐ Mitochondrial trifunctional protein deficiëntie
  - ☐ *HADHA* ☐ *HADHB* ☐ LCHAD c.1528G>C mutatie
- ☐ Monocarboxylate transporter member 1 (MCT1) deficiëntie (SLC16A1)
- ☐ Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie
  - ☐ *ETFDH* ☐ *ETFA* ☐ *ETFB*
- ☐ Neuraminidase deficiency / Sialidosis (NEU1)
- ☐ Purine nucleoside fosforylase deficiëntie (*NP*)
- ☐ Refsum, ziekte van (*PHYH/PAHX*)
- ☐ Rhabdomyolyse, acuut terugkerende (*LPIN1*)
- ☐ Rhizomelic chondrodysplasia punctata (RCDP)
  - ☐ type 1 *(PEX7)* ☐ type 2 *(GNPAT)* ☐ type 3 *(AGPS)*
- ☐ Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (*ACADS*)
- ☐ Short-chain enoyl-CoA hydratase/Crotonase deficiëntie (ECHS1)
- ☐ Sjögren-Larsson syndroom (*ALDH3A2/ALDH10*)
- ☐ Smith-Lemli-Opitz Syndroom (*DHCR7*)
- ☐ Thymidine fosforylase deficiëntie (*TYMP*)
- ☐ Tyrosine hydroxylase deficiëntie *(TH)*
- ☐ Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (*ACADVL*)
- ☐ X-gebonden adrenoleukodystrophy *(ABCD1/X-ALD)*
- ☐ Zellweger spectrum (Zellweger syndroom, NALD, IRD)
  - ☐ Complementatie analyse (*PEX* gen onbekend; huidfibroblasten vereist)
    - ☐ *PEX1* ☐ *PEX2* ☐ *PEX3*
    - ☐ *PEX5* ☐ *PEX6* ☐ *PEX10*
    - ☐ *PEX11β* ☐ *PEX12* ☐ *PEX13*
    - ☐ *PEX14* ☐ *PEX16* ☐ *PEX19*
    - ☐ *PEX26*

☐ Andere indicatie (alleen insturen na overleg) .....

Gebruik dit als adreslabel

Laboratorium Genetische Metabole Ziekten (F0-132)

Academisch Medisch Centrum

Meibergdreef 9

1105 AZ Amsterdam

DIAGNOSTISCH MATERIAAL

SPOED!

INSTRUCTIES

- Gebruik het juiste formulier, er zijn drie formulieren namelijk: 1) metaboliet/tumor-, 2) enzym-, 3) DNA-diagnostiek. Zie ook www.labgmz.nl (Protocollen & Formulieren).
- Vul alle velden van het aanvraagformulier zo volledig mogelijk in (grijze velden zijn verplicht).
- Geef duidelijk aan wie de hoofdaanvrager is (bij voorkeur een vaste medewerker/supervisor).
- Stuur alle relevante correspondentie met ons laboratorium betreffende de aanvraag mee met het materiaal.
- In geval van spoeddiagnostiek, neem EERST contact op met een staflid van ons laboratorium.
- Verstuur bij voorkeur het materiaal per koerier.
- Onze openingstijden zijn: Op werkdagen van maandag t/m vrijdag van 8.30-17.00 uur
- LET OP: Materiaal dient vrijdag VOOR 12.00 uur op het laboratorium aan te komen anders kunnen wij niet garanderen dat het materiaal nog verwerkt kan worden.
- Voor specifieke informatie over bepalingen/verzendcondities zie onze website: www.labgmz.nl