

Laboratorium Genetische Metabole Ziekten

Aanvraagformulier DNA-diagnostiek

Het formulier zo volledig mogelijk invullen (grijze velden zijn verplicht) en meesturen met het materiaal.

Gegevens patiënt en verzekering

Voornaam :

Achternaam :

Geboortedatum : Dag Maand Jaar

Geslacht : Man Vrouw

BSN :

Adres :

Postcode / woonplaats :

Verzekering + nummer :

Referentienummer :

Gegevens aanvrager

Naam :

AGB code :

ZH/Instelling :

Adres :

Postcode en Plaats :

Afdeling/Kamernr. :

Telefoon :

Fax :

Email :

Gegevens Kopiehouder

Naam :

ZH/Instelling :

Adres :

Postcode/Plaats :

Afdeling/Kamernr. :

Telefoon :

Eventueel eerder onderzochte familieleden?

Ja, namelijk: Naam :

Nee/onbekend Geboortedatum :

 Relatie :

 Bevinding :

Materiaal

Materiaal voor neonatale en prenatale diagnostiek alleen insturen na overleg met het laboratorium.

<input type="checkbox"/> Bloed	Afname: datum	(>2 ml EDTA bloed verzenden bij kamertemperatuur)
<input type="checkbox"/> DNA	datum	(verzenden bij kamertemperatuur)
<input type="checkbox"/> Huidfibroblasten	datum	(met medium afgevulde T25 fles verzenden bij kamertemperatuur)
<input type="checkbox"/> Chorion villi	datum	(in medium verzenden bij kamertemperatuur)
<input type="checkbox"/> Chorion villi cellen	datum	(met medium afgevulde T25 fles verzenden bij kamertemperatuur)
<input type="checkbox"/> Vruchtwater cellen	datum	(met medium afgevulde T25 fles verzenden bij kamertemperatuur)
<input type="checkbox"/> Anders, nl.....	datum	

Vraagstelling

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Volledig gen analyse | <i>(bevestiging/uitsluiting klinische diagnose)</i> |
| <input type="checkbox"/> Drager/draagsterschap bepaling | <i>(familiaire mutatie(s) bekend)</i> |
| <input type="checkbox"/> Prenataal onderzoek | <i>(vooraf aanmelden en na bevestiging mutatie(s) in ouders)</i> |
| <input type="checkbox"/> Opslag | <i>(uitsluitend metabole defecten en na overleg)</i> |
| <input type="checkbox"/> Isolatie voor verzending elders | <i>(uitsluitend metabole defecten en na overleg)</i> |

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

Aangeboden testen



Aminozuur metabolisme en transport stoornis

- 2-Methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase deficiëntie (*HSD17B10/HADH2*)
- 3-hydroxyisobutyraat dehydrogenase deficiëntie (*HIBADH*)
- 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase deficiëntie (*HIBCH*)
- 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie (*MCC*) (alle onderstaande genen)
 - MCCC1*
 - MCCC2*
- 3-methylglutacon acidurie type I (*AUH*)
- Argininosuccinaat lyase (*ASL*)
- BolA family member 3 *XYZWVt bhjY* (*BOLA3*)
- Carbamylfosfaat synthase 1 *XYZWVt bhjY* (*CPS1*)
- Citrullinemie (alle onderstaande genen)
 - type I (*ASS1*)
 - type II (*SLC25A13*)
- Cystathionine beta-synthase deficiëntie (*CBS*)
- Dihydroolipoamide dehydrogenase *XYZWVt bhjY* (*MSUD type III*) (*DLD*)
- Fenylketonurie/hyperfenylalaninemie, niet-PKU mild (*PAH*)
- Fosfoglyceraat dehydrogenase deficiëntie (*PHGDH*)
- Fosfoserine aminotransferase 1 deficiëntie (*PSAT1*)
- Fosfoserine fosfatase deficiëntie (*PSPH*)
- Glutamaat dehydrogenase-1 deficiëntie (*GLUD1*)
- Glutaminase deficiëntie (*GLS*)
- Glutaredoxin 5 *XYZWVt bhjY* (*GLRX5*)
- Glycine N-methyltransferase *XYZWVt bhjY* (*GNMT*)
- Glycine transporter 1 *XYZWVt bhjY* (*SLC6A9*)
- Glycine transporter 2 *XYZWVt bhjY* (*SLC6A5*)
- Hartnup, ziekte van (*SLC6A19*)
- HMG-CoA lyase deficiëntie/
 - 3-Hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase *XYZWVt bhjY* (*HMGCL*)
- Hyperlysinemia (*AASS*)
- Hyperphenylalaninemia, mild, n]YhBH4-deficient (*DNAJC12*)
- Isovaleryl-CoA dehydrogenase deficiëntie /Isovaleriaan acidemie (*IVD*)
- Kort-keten enoyl-CoA hydratase/Crotonase deficiëntie (*ECHS1*)
- Lipoic Acid synthase *XYZWVt bhjY* (*LIAS*)
- Lysinuric protein intolerantie (*LPI/ SLC7A7*)
 - Maple syrup urine disease (alle onderstaande genen)
 - type Ia (*BCKDHA*)
 - type Ib (*BCKDHB*)
 - type II (*DBT*)
- Methionine adenosyltransferase deficiëntie (*MAT1A*)
- Multiple mitochondrial dysfunctions syndrome 1 (*NFU1*)
- N-acetylglutamaat synthase *XYZWVt bhjY* (*NAGS*)
- NKH (alle onderstaande genen)
 - Aminomethyltransferase deficiëntie (*AMT*)
 - Glycine cleavage system H-protein deficiëntie (*GCSH*)
 - Glycine decarboxylase deficiëntie (*GLDC*)
- Ornithine transcarbamylase deficiëntie (*OTC*)
- S-adenosylhomocysteine hydrolase (*SAHH*) *XYZWVt bhjY* (*AHCY*)
- G`ZYhoxidase *XYZWVt bhjY* (*SUOX*)
- Vertakte keten-aminotransaminase 2 deficiëntie (*BCAT2*)

Creatine metabolisme en transport stoornis

- Arginine:glycine amidinotransferase deficiëntie (*AGAT/ GATM*)
- Creatine transporter defect, X-linked (*SLC6A8*)
- Guanidinoacetaat methyltransferase deficiëntie (*GAMT*)
- Monocarboxylaat transporter 12 deficiëntie (*SLC16A12*)

Cholesterol/isoprenoïd biosynthesedefecten

- CHILD syndroom (*NSDHL*)
- Conradi-Hünemann-Happle syndroom/CDPX2 (*EBP*)
- Desmosterolosis (*DHCR24*)
- Greenberg skeletdysplasie (*LBR*)
- Hyper IgD syndroom/ Mevalon acidurie/
 - Mevalonaat kinase deficiëntie (*MVK*)
- Lathosterolosis (*SC5DL*)
- Smith-Lemli-Opitz Syndroom (*DHCR7*)

GABA metabolisme stoornis

- GABA-transaminase deficiëntie (*GABA-T/ ABAT*)
- Succinaat semialdehyde dehydrogenase deficiëntie (*SSADH/ ALDH5A1*)

Hypofosfatemische rachitis

- Dentin matrix acidic fosfoproteïne 1 deficiëntie (*DMP1*)
- Ectonucleotide pyrofosfatase/fosfodiesterase 1 deficiëntie (*ENPP1*)
- Hypofosfatemische rachitis, X-linked dominant (*PHEX*)
- Natrium fosfaat cotransporter, member 3 deficiëntie (*SLC34A3*)

Ketolyse defecten

- Monocarboxylaat transporter member 1 (*MCT1*) deficiëntie (*SLC16A1*)
- β -ketothiolase deficiëntie (*ACAT1*)
- Succinyl CoA:3-oxoacid CoA transferase deficiëntie (*OXCT1/SCOT*)

Koolhydraat metabolisme en transport stoornis

- Fosfoglyceraat mutase deficiëntie, spier (*PGAM2*)
- Fructokinase/ ketoheksokinase deficiëntie (*KHK*)
- Fructose intolerantie, erfelijke (*ALDOB*)
- Fructose-1,6-bisfosfatase-1 deficiëntie (*FBP1*)
- Galactokinase deficiëntie (*GALK1*)
- Galactosemie (*GALT*)
- Glucose transporter deficiëntie (*GLUT1/ SLC2A1*)
- Glucose-6-fosfaat dehydrogenase deficiëntie (*G6PD*)
- Glycogeen stapelings ziekte type IV (*GBE1*)
- Glycogeen stapelings ziekte type VII (Tauri) (*PFKM*)
- Glycogeen stapelingsziekte type 0, GSD-0 (*GYS2*)
- Ribose 5-fosfaat isomerase deficiëntie (*RPIA*)
- Sedoheptulokinase deficiëntie (*SHPK*)
- Transaldolase deficiëntie (*TALDO1*)
- Transketolase deficiëntie (*TKT*)
- Triosefosfaat isomerase deficiëntie (*TPI1*)

Aangeboden testen



Lysosomale opslag stoornis

- Arylsulfatase A deficiëntie (ARSA)
- Galactosialidosis (CTSA)
- Glycogeen stapelings ziekte type II/ ziekte van Pompe (GAA)
- GM1-gangliosidosis (GLB1)
- Krabbe, ziekte van (GALC)
- Lysosomal acid lipase deficiëntie (LIPA)
- Mannosidase, beta A, lysosomale deficiëntie (MANBA)
- Mannosidosis, alpha-, type I en II (MAN2B1)
- Mucopolysaccharidose type 4/ mucopolipin-1 deficiëntie (MCOLN1)
- Mucopolysaccharidose type 3/ Sanfilippo type A (SGSH)
- Neuraminidase deficiëntie / Sialidosis (NEU1)
- Sulfatase modifying factor 1 deficiëntie / Multiple sulfatase deficiëntie (SUMF1)
- Tay-Sachs, ziekte van (HEXA)

Mitochondriale vetzuuroxidatie defecten

- Carnitine deficiëntie, primaire (SLC22A5/OCTN2)
- Carnitine palmitoyltransferase 1 deficiëntie (CPT1A)
- Carnitine palmitoyltransferase 2 deficiëntie (CPT2)
- Carnitine-acylcarnitine translocase deficiëntie (SLC25A20/CACT)
- Kort-keten acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (ACADS)
- Midden-keten acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (ACADM)
- Mitochondrial trifunctional protein deficiëntie (alle onderstaande genen)
 - HADHA
 - HADHB
 - LCHAD (c.1528G>C mutatie)
- Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (alle onderstaande genen)
 - ETFA
 - ETFB
 - ETFDH
- Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (ACADVL)

Neurotransmitter metabolisme defecten

- Aromatisch aminozuur decarboxylase deficiëntie (DDC)
- GTP cyclohydrolase I deficiëntie (GCH1)
- Tyrosine hydroxylase deficiëntie (TH)

Purine en pyrimidine metabolismedefecten

- Adenine fosforibosyltransferase deficiëntie (APRT)
- Adenosine deaminase 2 deficiëntie (ADA2/CECR1)
- Adenosine deaminase deficiëntie (ADA)
- Adenosine kinase deficiëntie (ADK)
- Adenylosuccinaat lyase deficiëntie (ADSL)
- Dihydropyrimidinase deficiëntie (DPYS)
- Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiëntie (DPYD)
- Fosforibosyl pyrofosfaat synthetase 1 superactiviteit en deficiëntie (PRPS1)
- Hypoxanthine-guanine fosforibosyltransferase deficiëntie (HPRT1)
- Inosine trifosfatase deficiëntie (ITPA)
- Purine nucleoside fosforylase deficiëntie (PNP)
- β -ureidopropionase deficiëntie (UPB1)
- Thymidine fosforylase deficiëntie (TYMP)

Organoacidurieën

- 2-methylbutyryl glycinurie /
- 2-methylbutyryl-CoA dehydrogenase deficiëntie (ACADSB)
- 3-methylglutaconacidurie type 3 / Optic atrophy 3 (OPA3)
- 2-methylglutaconyl-CoA hydratase deficiëntie / 3-methylglutaconacidurie type I (AUH)
- Acyl-CoA synthetase family, member 3 deficiëntie (ACSF3)
- Canavan, ziekte van (ASPA)
- D-2- and L-2-hydroxyglutaaracidurie / mitochondriële citraat transporter (SLC25A1)
- D-2-hydroxyglutaaracidurie met metaphyseal chondromatosis (IDH1)
- D-2-hydroxyglutaaracidurie (alle onderstaande genen)
 - type I (D2HGDH)
 - type II (IDH2)
- Ethylmalonacidurie (Ethylmalon encephalopathie) (ETHE1)
- Glutaaracidurie type 1 (GCDH)
- L-2-hydroxyglutaaracidurie (L2HGDH)
- Malonyl-CoA-decarboxylase deficiëntie (MLYCD)
- Methylmalonate semialdehyde dehydrogenase deficiëntie (ALDH6A1)
- Methylmalonyl CoA mutase deficiëntie (MUT)
- Methylmalonyl-CoA epimerase deficiëntie (MCEE)
- Mitochondrial DNA depletion syndroom 2 (SUCLA2)
- Propion acidurie / Propionyl CoA carboxylase deficiëntie (alle onderstaande genen)
 - alpha subunit (PCCA)
 - beta subunit (PCCB)
- Succinaat-CoA ligase (SUCLG1)

Peroxisomale defecten

- Acyl-CoA oxidase deficiëntie (ACOX1)
- α -methylacyl-CoA racemase deficiëntie (AMACR)
- Complementatie analyse (PEX gen onbekend; huidfibroblasten vereist)
- D-Bifunctional protein deficiëntie (HSD17B4/DBP/MFE2)
- Hyperoxalurie (alle onderstaande genen)
 - type 1 (AGXT)
 - type 2 (GRHPR)
 - type 3 (HOGA1)
- Refsum, ziekte van (alle onderstaande genen)
 - PEX7
 - PHYH/PAHX
- Rhizomelic chondrodysplasia punctata (RCDP)
 - type 1 (PEX7)
 - type 2 (GNPAT)
 - type 3 (AGPS)
- X-gebonden adrenoleukodystrophy (ABCD1/X-ALD)
- Zellweger spectrum (Zellweger syndroom, NALD, IRD)
 - PEX1
 - PEX2
 - PEX3
 - PEX5
 - PEX6
 - PEX10
 - PEX11B
 - PEX12
 - PEX13
 - PEX14
 - PEX16
 - PEX19
 - PEX26

Aangeboden testen



Vitamine, co-factor of metaal stoornis

- 5-Methyltetrahydrofolaat-homocysteine methyltransferase deficiëntie, type cblG (*MTR*)
- 5-Methyltetrahydrofolaat-homocysteine methyltransferase reductase deficiëntie, type cblE (*MTRR*)
- Brown-Vialletto-Van Laere syndroom (alle onderstaande genen)
 - type 1 (*SLC52A3*)
 - type 2 (*SLC52A2*)
 - type 3 (*SLC52A1*)
- Ceruloplasmine deficiëntie/ ferroxidase (*CP*)
- Cytosolische ijzer-zwavel assemblage component 1 (*CIAO1*)
- Dihydrofolaat reductase deficiëntie (*DHFR*)
- Folaat malabsorptie, erfelijke (*SLC46A1*)
- Folaat transport deficiëntie (*FOLR1*)
- Gastric intrinsic factor deficiëntie (*GIF*)
- Holocarboxylase synthetase deficiëntie (*HLC5*)
- Hypercarotenemia en vitamin A deficiëntie (*BCO1*)
- Hyperfenylalaninemia, BH4-deficiëntie, A (*PTS*)
- Hyperfenylalaninemie, BH4-deficiëntie, C / Dihydropteridine reductase deficiëntie (*QDPR*)
- Imerslund-Grasbeck syndroom 2/ Megaloblastic anemia-1, Norwegian type (*AMN*)
- Methylene tetrahydrofolaat dehydrogenase 1 deficiëntie (*MTHFD1*)
- Methylene tetrahydrofolaat reductase deficiëntie (*MTHFR*)
- Methylmalonacidemie en homocysteinemie, cblX type (X-linked)(*HCFC1*)
- Methylmalonacidurie en homocystinurie (alle onderstaande genen)
 - cblC* type (*MMACHC*)
 - cblD* type (*MMADHC*)
 - cblF* type (*LMBRD1*)
 - cblJ* type (*ABCD4*)
- Methylmalonacidurie, vitamine B12 responsief (alle onderstaande genen)
 - cblA* type (*MMAA*)
 - cblB* type (*MMAB*)
 - transcobalamin receptor defect (*TCBIR / CD320*)
- Molybdenum cofactor deficiëntie (alle onderstaande genen)
 - type A (*MOCS1*)
 - type B (*MOCS2*)
 - type C (*GPHN*)
- Pyridoxal fosfaat binding protein (*PLPBP*)
- Pyridoxamine 5'-fosfaat oxidase deficiëntie (*PNPO*)
- Pyridoxine afhankelijke epilepsie (*ALDH7A1*)
- Thiamine transporter deficiëntie (*SLC19A3*)
- Zink transporter deficiëntie/ Acrodermatitis enteropathica (*SLC39A4*)

Andere defecten

- Alexander, ziekte van (*GFAP*)
- Alkaline fosfatase, lever deficiëntie (*ALPL*)
- B-Cell receptor associated protein 31 deficiëntie (*BCAP31*)
- Carbonic anhydrase VA deficiëntie (*CA5A*)
- Chitotriosidase deficiëntie c.1049_1072dup (*CHIT1*)
- Collectrin/ Transmembrane protein 27 (*TMEM27*)
- Congenital disorder of glycosylation, type II h, CDG IIh (*COG8*)
- Galactosyltransferase 1 / Congenital disorder of glycosylation, type II d (*B4GALT1*)
- Hypomyelinisatie / phosphatidylinositol (PI) 4-kinase deficiëntie (*PI4KA*)
- LIPIN 3 (*LPIN3*)
- Majeed syndroom (*LPIN2*)
- Neurologische ontwikkelingsstoornis met gehoorverlies, toevallen en hersenafwijkingen (*NEDHSB*) / Spermatogenesis-associated protein 5 (*SPATA5*)
- Nucleotide-binding protein-like protein deficiëntie (*NUBPL*)
- Rhabdomyolyse, acuut terugkerende (*LPIN1*)
- Sjögren-Larsson syndroom (*ALDH3A2/ALDH10*)
- Sodium-dependent citrate transporter, member 5 deficiëntie (*SLC13A5*)
- Spermine synthase deficiency (Snyder-Robinson) (*SMS*)

Aangeboden testen



Aminoacyl tRNA synthetases (Mitochondriaal)

- Alanyl-tRNA synthetase 2 (*AARS2*)
- Arginyl-tRNA synthetase 2 (*RARS2*)
- Asparaginyl-tRNA synthetase 2 (*NARS2*)
- Aspartyl-tRNA synthetase 2 deficiëntie /
Leukoencefalopathie met hersenstam en ruggengraat
betrokkenheid en lactaat verhoging "LBSL" (*DARS2*)
- Cysteinyl-tRNA synthetase 2 (*CARS2*)
- Glutamyl-t-RNA synthetase 2 deficiëntie /
Leukoencefalopathy met thalamus en hersenstam
betrokkenheid en lactaat verhoging "LTBL" (*EARS2*)
- Histidyl-tRNA synthetase 2 (*HARS2*)
- Isoleucyl-tRNA synthetase 2 (*IARS2*)
- Leucyl-tRNA synthetase 2 (*LARS2*)
- Methionyl-tRNA synthetase 2 (*MARS2*)
- Phenylalanyl-tRNA synthetase 2 (*FARS2*)
- Prolyl-tRNA synthetase 2 (*PARS2*)
- Seryl-tRNA synthetase 2 (*SARS2*)
- Threonyl-tRNA synthetase 2 (*TARS2*)
- Tryptophanyl-tRNA synthetase 2 (*WARS2*)
- Tyrosyl-tRNA synthetase 2 (*YARS2*)
- Valyl-tRNA synthetase 2 (*VAR2*)

Aminoacyl tRNA synthetases (Cytoplasmatisch)

- Alanyl-tRNA synthetase (*AARS*)
- Arginyl-tRNA synthetase (*RARS*)
- Asparaginyl-tRNA synthetase (*NARS*)
- Aspartyl-tRNA synthetase deficiency /
Hypomyelinisatie met hersenstam en ruggengraat
betrokkenheid en been spasticiteit "HBSL" (*DARS*)
- Glutamyl-Prolyl-tRNA synthetase (*EPRS*)
- Cysteinyl-tRNA synthetase (*CARS*)
- Glutaminyl-tRNA synthetase (*QARS*)
- Glycyl-tRNA synthetase (*GARS*)
- Histidyl-tRNA synthetase (*HARS*)
- Isoleucyl-tRNA synthetase (*IARS*)
- Leucyl-tRNA synthetase (*LARS*)
- Lysyl-tRNA synthetase (*KARS*)
- Phenylalanyl-tRNA synthetase (alle onderstaande genen)
 alpha subunit (*FARSA*) beta subunit (*FARSB*)
- Seryl-tRNA synthetase (*SARS*)
- Threonyl-tRNA synthetase (*TARS*)
- Tryptophanyl-tRNA synthetase (*WARS*)
- Tyrosyl-tRNA synthetase (*YARS*)
- Valyl-tRNA synthetase (*VAR2*)

Aminoacyl tRNA synthetases (Gerelateerd):

- Aminoacyl-tRNA synthetase complex-interactief multifunctioneel eiwit 1 (*AIMP1*)
- Aminoacyl-tRNA synthetase complex-interactief multifunctioneel eiwit 2 (*AIMP2*)
- D-tyrosyl-tRNA deacylase 1 (*DTD1*)
- Eukaryotisch translatie elongatie factor 1 epsilon 1(*EEF1E1*)
- Threonyl-tRNA synthetase-like 2 (*TARSL2*)

INSTRUCTIES

- Er zijn drie verschillende formulieren:
1) metaboliet, 2) enzym, 3) DNA-diagnostiek. Gebruik het juiste formulier. Deze zijn te downloaden op: 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 (incl. AGB code).
- Stuur relevante correspondentie met ons laboratorium over de aanvraag mee met het materiaal.
- Voor spoeddiagnostiek dient vooraf contact met één van de betreffende stafleden te worden opgenomen.
- Verstuur het materiaal bij voorkeur per koerier.
- Materiaal dient maandag t/m donderdag van 08:30 - 16:00 en vrijdag of de dag voor een officiële feestdag voor 12.00 uur op het laboratorium aan te komen.
- Informatie over specifieke bepalingen/verzendcondities staat op de website: www.labgmz.nl vermeld.

Gebruik voor het verzenden van materiaal het volgende etiket



Gebruik dit als adreslabel

Laboratorium Genetische Metabole Ziekten (F0-132)

Amsterdam UMC, locatie AMC

Meibergdreef 9

1105 AZ Amsterdam



**BIOLOGICAL SUBSTANCE
CATEGORY B**

DIAGNOSTISCH MATERIAAL

SPOED!