

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 :
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.

Afname:
 Bloed datum (>2 ml EDTA bloed verzenden bij kamertemperatuur)
 DNA datum (verzenden bij kamertemperatuur)
 Huidfibroblasten datum (met medium afgevulde T25 fles verzenden bij kamertemperatuur)
 Chorion villi datum (in medium verzenden bij kamertemperatuur)
 Chorion villi cellen datum (met medium afgevulde T25 fles verzenden bij kamertemperatuur)
 Vruchtwater cellen datum (met medium afgevulde T25 fles verzenden bij kamertemperatuur)
 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

- 2-Methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase deficiëntie (*HSD17B10*)
- 3-Hydroxyisobutyraat dehydrogenase deficiëntie (*HIBADH*)
- 3-Hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase deficiëntie (*HIBCH*)
- 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase (*MCC*) deficiëntie (alle onderstaande genen)
 - MCCC1*
 - MCCC2*
- 3-Methylglutacon acidurie type I (*AUH*)
- Argininosuccinaat lyase deficiëntie (*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*)
- Hyperfenylalaninemie, mild, nYh-BH4-deficiënt (*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 (*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*)
- Non-ketotische hyperglycinemie (alle onderstaande genen)
 - Aminomethyltransferase deficiëntie (*AMT*)
 - Glycine cleavage system H-protein deficiëntie (*GCSH*)
 - Glycine decarboxylase deficiëntie (*GLDC*)
- Ornithine aminotransferase deficiëntie (*OAT*)
- Ornithine transcarbamylase deficiëntie (*OTC*)
- S-adenosylhomocysteine hydrolase (*SAHH*) *XYZWVt bhjY* (*AHCY*)
- G- γ -oxidase *XYZWVt bhjY* (*SUOX*)
- Vertakte keten-aminotransaminase 2 deficiëntie (*BCAT2*)

Creatine metabolisme en transport

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

Cholesterol/Isoprenoïd biosynthese

- 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

- GABA-transaminase (*GABA-T*) deficiëntie (*ABAT*)
- Succinaat semialdehyde dehydrogenase (*SSADH*) deficiëntie (*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 1 (*MCT1*) deficiëntie (*SLC16A1*)
- β -Ketothiolase deficiëntie (*ACAT1*)
- Succinyl CoA:3-oxoacid CoA transferase (*SCOT*) deficiëntie (*OXCT1*)

Koolhydraat metabolisme en transport

- Fosfoglyceraat mutase deficiëntie, spier (*PGAM2*)
- Fructokinase/ Ketoheksokinase deficiëntie (*KHK*)
- Fructose intolerantie, erfelijke (*ALDOB*)
- Fructose-1,6-bisfosfatase-1 deficiëntie (*FBP1*)
- Galactokinase deficiëntie (*GALK1*)
- Galactosemie, klassieke (*GALT*)
- Galactosemie type 4 (*GALM*)
- Glucose transporter 1 (*GLUT1*) deficiëntie (*SLC2A1*)
- Glucose-6-fosfaat dehydrogenase deficiëntie (*G6PD*) Glycogeen stapelingsziekte type IV (*GBE1*)
- Glycogeen stapelingsziekte type VII (Tauri) (*PFKM*)
- Glycogeen stapelingsziekte type 0 (*GYS2*)
- Ribose 5-fosfaat isomerase deficiëntie (*RPIA*)
- Sedoheptulokinase deficiëntie (*SHPK*)
- Transaldolase deficiëntie (*TALDO1*)
- Transketolase deficiëntie (*TKT*)
- Triosefosfaat isomerase deficiëntie (*TPI1*)

Aangeboden testen

Lysosomale stapelingsziekten

- Arylsulfatase A deficiëntie (ARSA)
- Galactosialidosis (CTSA)
- Glycogeen stapelingsziekte type III/ ziekte van Pompe (GAA)
- GM1-gangliosidosis (GLB1)
- Krabbe, ziekte van (GALC)
- Lysosomale zuren lipase deficiëntie (LIPA)
- Mannosidase, beta A, lysosomale deficiëntie (MANBA)
- Mannosidosis, alpha-, type I en II (MAN2B1)
- Mucopolipidose type IV/ Mucolipin-1 deficiëntie (MCOLN1)
- Mucopolysaccharidose type III/ Sanfilippo type A (SGSH)
- Mucopolysaccharidose type IIIB/ Sanfilippo type B (NAGLU)
- Neuraminidase deficiëntie / Sialidosis (NEU1)
- Sulfatase modifying factor 1 deficiëntie / Multiple sulfatase deficiëntie (SUMF1)
- Tay-Sachs, ziekte van (HEXA)

Mitochondriale vetzuuroxidatie

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

Neurotransmitter metabolisme

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

Purine en pyrimidine metabolisme

- Adenine fosforibosyltransferase deficiëntie (APRT)
- Adenosine deaminase 2 deficiëntie (ADA2)
- 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)
- B-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)
- 3-Methylglutaconyl-CoA hydratase deficiëntie / 3-Methylglutaconacidurie type I (AUH)
- Acyl-CoA synthetase family, member 3 deficiëntie (ACSF3)
- Canavan, ziekte van (ASPA)
- D2- en 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)
- Methylmalonaat semialdehyde dehydrogenase deficiëntie (ALDH6A1)
- Methylmalonyl CoA mutase deficiëntie (MMUT)
- Methylmalonyl-CoA epimerase deficiëntie (MCEE)
- Mitochondrial DNA depletion syndroom 2 (SUCLA2)
- Propionyl CoA carboxylase deficiëntie (alle onderstaande genen)
 - α -subunit (PCCA)
 - β -subunit (PCCB)
- Succinaat-CoA ligase (SUCLG1)

Peroxisomaal metabolisme

- Acyl-CoA oxidase deficiëntie (ACOX1)
- α -Methylacyl-CoA racemase deficiëntie (AMACR)
- Complementatie analyse (PEX gen onbekend; huidfibroblasten vereist)
- D-Bifunctional protein (DBP) deficiëntie (HSD17B4)
- 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, X-ALD (ABCD1)
- Zellweger spectrum (Zellweger syndroom, NALD, IRD)
 - PEX1
 - PEX2
 - PEX3
 - PEX5
 - PEX6
 - PEX10
 - PEX11B
 - PEX12
 - PEX13
 - PEX14
 - PEX16
 - PEX19
 - PEX26

Aangeboden testen

Vitamine, co-factor en metaal defecten

- 5-Methyltetrahydrofolaat-homocysteine methyltransferase deficiëntie, type cblG (*MTR*)
- 5-Methyltetrahydrofolaat-homocysteine methyltransferase reductase deficiëntie, type cblE (*MTRR*)
- Brown-Vialetto-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*)
- Flavin adenine dinucleotide synthetase (*FADS*) deficiëntie (*FLAD1*)
- Folaat malabsorptie, erfelijke (*SLC46A1*)
- Folaat transport deficiëntie (*FOLR1*)
- Gastric intrinsic factor deficiëntie (*GIF*)
- Holocarboxylase synthetase deficiëntie (*HLCS*)
- Hypercarotenemia en vitamin A deficiëntie (*BCO1*)
- Hyperfenylalaninemia, BH4-deficiëntie, A (*PTS*)
- Hyperfenylalaninemia, BH4-deficiëntie, C / Dihydropteridine reductase deficiëntie (*QDPR*)
- Imlerslund-Grasbeck syndroom 2/ Megaloblastic anemia, Norwegian type (*AMN*)
- Methyltetrahydrofolaat dehydrogenase 1 deficiëntie (*MTHFD1*)
- Methyltetrahydrofolaat reductase deficiëntie (*MTHFR*)
- Methylmalonacidurie 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 (*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*)

Overige

- 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, CDG type IIh, (*COG8*)
- Galactosyltransferase 1/ Congenital disorder of glycosylation, type II d (*B4GALT1*)
- Fosfatidylinositol 4-kinase deficiëntie (*PI4KA*)
- Hyperoxalurie (alle onderstaande genen)
 - type 1 (*AGXT*)
 - type 2 (*GRHPR*)
 - type 3 (*HOGA1*)
- Hyperoxalurie en nephrolithiasis (*SLC26A6*)
- LIPIN 3 (*LPIN3*)
- Majeed syndroom (*LPIN2*)
- Neurologische ontwikkelingsstoornis met gehoorverlies, toevallen en hersenafwijkingen (*NEDH5B*) /Spermatogenesis-associated protein 5 (*SPATA5*)
- Nucleotide-binding protein-like protein deficiëntie (*NUBPL*)
- Rhabdomyolyse, acuut terugkerende (*LPIN1*)
- Sjögren-Larsson syndroom (*ALDH3A2*)
- Sodium-dependent citrate transporter, member 5 deficiëntie (*SLC13A5*)
- Spermine synthase deficiëntie/ Snyder-Robinson type (*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 1 (AARS1)
- Arginyl-tRNA synthetase 1 (RARS1)
- Asparaginyl-tRNA synthetase 1 (NARS1)
- Aspartyl-tRNA synthetase 1 /
Hypomyelinisatie met hersenstam en ruggengraat
betrokkenheid en been spasticiteit "HBSL" (DARS1)
- Cysteinyl-tRNA synthetase 1 (CARS1)
- Glutamyl-prolyl-tRNA synthetase 1 (EPRS1)
- Glutaminyl-tRNA synthetase 1 (QARS1)
- Glycyl-tRNA synthetase 1 (GARS1)
- Histidyl-tRNA synthetase 1 (HARS1)
- Isoleucyl-tRNA synthetase 1 (IARS1)
- Leucyl-tRNA synthetase 1 (LARS1)
- Lysyl-tRNA synthetase 1 (KARS1)
- Phenylalanyl-tRNA synthetase (alle onderstaande genen)
 - α -subunit (FARSA) β -subunit (FARSB)
- Seryl-tRNA synthetase 1 (SARS1)
- Threonyl-tRNA synthetase 1 (TARS1)
- Tryptophanyl-tRNA synthetase 1 (WARS1)
- Tyrosyl-tRNA synthetase 1 (YARS1)
- Valyl-tRNA synthetase 1 (VAR1)

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!