

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 afgefulde 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 afgefulde T25 fles verzenden bij kamertemperatuur) |
| <input type="checkbox"/> Vruchtwater cellen | datum | (met medium afgefulde T25 fles verzenden bij kamertemperatuur) |
| <input type="checkbox"/> Anders, nl..... | datum | (ingevroren op droog ijs verzenden) |

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

- Acyl-CoA oxidase deficiëntie (*ACOX1*)
 - Adenine fosforibosyltransferase deficiëntie (*APRT*)
 - Adenosine deaminase deficiëntie (*ADA*)
 - Adenosine deaminase 2 deficiëntie (*ADA2/CECR1*)
 - α -methylacyl-CoA racemase deficiëntie (*AMACR*)
 - Argininosuccinaat lyase deficiëntie (*ASL*)
 - Aromatisch aminozuur decarboxylase deficiëntie (*DDC*)
 - B-ketothiolase deficiëntie (*ACAT1*)
 - B-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-Hünemann-Happle syndroom/*CDPX2* (*EBP*)
 - Cytosolische ijzer-zwavel assemblage component 1 (*CIAO1*)
 - D-Bifunctional protein deficiëntie (*HSD17B4/DBP/MFE2*)
 - Desmosterolosis (*DHCR24*)
 - Dihydropyrimidinase deficiëntie (*DPYS*)
 - Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiëntie (*DPYD*) *
 - Ethylmalonacidurie (Ethylmalon encephalopathie) (*ETHE1*)
 - Fructose intolerantie, erfelijke (*ALDOB*)
 - Fosfoglyceraat mutase deficiëntie, spier (*PGAM2*)
 - Fosforibosyl pyrofosfaat synthetase 1 superactiviteit en deficiëntie (*PRPS1*)
 - Galactokinase deficiëntie (*GALK1*)
 - Galactosemie (*GALT*)
 - Glutaminase deficiëntie (*GLS*)
 - Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiëntie / Glutaaracidurie type I (*GCDH*)
 - Glycogeen stapelingsziekte type 0, GSD-0 (*GYS2*)
 - Greenberg skeletdysplasie (*LBR*)
 - GTP cyclohydrolase I deficiëntie (*GCH1*)
 - HMG-CoA lyase deficiëntie (*HMGCL*)
 - 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*)
 - L2-hydroxyglutaaracidurie (*L2HGDH*)
 - Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (*ACADM*)
 - 2-Methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase deficiëntie (*HSD17B10/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 (*PNP*)
 - 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*)
 - Succinate-CoA ligase (*SUCLG1*)
 - Succinyl CoA:3-oxoacid CoA transferase deficiëntie (*OXCT1/SCOT*)
 - Thymidine fosforylase deficiëntie (*TYMP*)
 - Thymidylate synthase deficiëntie (*TYMS*)
 - Tyrosine hydroxylase deficiëntie (*TH*)
 - Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (*ACADVL*)
 - 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*
 - Complementatie analyse
 - (*PEX* gen onbekend; huidfibroblasten vereist)
 - Peroxisomaal Genen pakket - Ion Torrent ** (*PEX1, PEX2, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, ACOX1, ACOX2, HSD17B4, SCP2, ABCD1, ABCD2, ABCD3, ACBD5, AMACR, PHYH, GNPAT, AGPS*)
- Andere indicatie (alleen insturen na overleg)

* Deze bepaling wordt tijdelijk uitbesteed aan het Metabool laboratorium Amsterdam UMC, locatie VUmc

** Deze methode valt niet onder de accreditatie van het laboratorium

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/verzendingcondities staat op de website: www.labgmz.nl vermeld.

Gebruik voor het verzenden van materiaal het etiket op de volgende pagina

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!

