



Laboratorium Genetische Metabole Ziekten

Aanvraagformulier DNA diagnostiek



Accreditatienummer 157

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

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

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	:
BSN	:
Adres	:
Postcode/woonplaats	:
Verzekering + nummer	:

Gegevens aanvrager

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

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

Materiaal

<input type="checkbox"/> DNA	afn.datum.....	tijd.....	(verzenden bij kamertemperatuur)
<input type="checkbox"/> Bloed	afn.datum.....	tijd.....	(>2 ml EDTA bloed verzenden bij kamertemperatuur)
<input type="checkbox"/> Bloedspot	afn.datum.....	tijd.....	(beperkte diagnostiek mogelijk; bij kamertemperatuur verzenden)
<input type="checkbox"/> Huidfibroblasten	afn.datum.....	tijd.....	(met medium afgevulde T25 fles verzenden bij kamertemperatuur)
<input type="checkbox"/> Chorion villi	afn.datum.....	tijd.....	(in medium verzenden bij kamertemperatuur)
<input type="checkbox"/> Chorion villi cellen	afn.datum.....	tijd.....	(met medium afgevulde T25 fles verzenden bij kamertemperatuur)
<input type="checkbox"/> Vruchtwater cellen	afn.datum.....	tijd.....	(met medium afgevulde T25 fles verzenden bij kamertemperatuur)
<input type="checkbox"/> Weefsel,soort	afn.datum.....	tijd.....	(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-Hünemann-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 deficiëntie, 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*
- PEX11 β* *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



**BIOLOGICAL SUBSTANCE
CATEGORY B**

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
staf lid 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/verzendingcondities zie onze
website: www.labgmz.nl