

Laboratorium Genetische Metabole Ziekten

Aanvraagformulier Enzymdiagnostiek

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 :

Materiaal* (zie ook www.labgmz.nl)

Onderzoek t.b.v. research: **PROJECTCODE**

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

Afname:

<input type="checkbox"/> Bloed (EDTA)*	datum tijd	<input type="checkbox"/> Chorion villi biopt	datum tijd
<input type="checkbox"/> Erythrocyten	datum tijd	<input type="checkbox"/> Chorion villi fibroblasten	datum tijd
<input type="checkbox"/> Plasma	datum tijd	<input type="checkbox"/> Amniocyten	datum tijd
<input type="checkbox"/> Bloedspot	datum tijd	<input type="checkbox"/> Weefsel ; specificeer :	datum tijd
<input type="checkbox"/> Huidbiopt	datum tijd	<input type="checkbox"/> Anders ; specificeer :	datum tijd
<input type="checkbox"/> Fibroblasten	datum tijd		datum tijd

* Bloed moet binnen 24 uur na afname arriveren. Voor gedetailleerde specificaties en transportcondities zie www.labgmz.nl

I algemene lichamelijke kenmerken

- 100 -103 lengte
110 -113 gewicht naar lengte
120 -123 schedelomtrek
130 abnormaal uiterlijk/dysmorphie*
131 hepatomegalie
132 splenomegalie
133 pre-/dysmatuur*
135 icterus
137 haarafwijkingen
138 huidafwijkingen
140 doofheid
141 vreemde geur
143 near-SIDS/ALTE
144 SIDS
145 oedeem
146 hydrops
147 ascites
148 hypertensie
149 hypotensie
150 spraakstoornis
151 vaatafwijkingen
152 premature atherosclerose
153 cardiomegalie
154 inspanningsintolerantie
155 asfyxie
156 groeiachterstand
158 periodieke koortsaanvallen
159 levercirrose/fibrose
999

II neurologische-/spierafwijkingen

- 200 mentale retardatie
201 motore retardatie
202 afw. EEG/CT/MRI-scan*
203 spasticiteit
204 hypertonie
205 convulsies/insulten*
207 hypotonie
209 ataxie/athetosis*
213 autisme/solitair gedrag
214 cardiologische problemen*
215 dystonie
216 onbegr. leucoencefalopathie
217 myopathie
218 spierdystrofie
219 spierzwakte
220 vreemd huilen
221 psychose
222 impulsief agressief gedrag
223 coma/gedaald bewustzijn
224 lethargie

- 225 pyramidaal syndroom
226 extrapyramidaal syndroom
227 cerebellair syndroom
228 perifere neuropathie
229 TIA/CVA
232 onbegr. encephalopathie
233 hypomyelinisatie
235 knik in de ontwikkeling
999

III gastro-enterologische afwijkingen

- 300 braken
301 diarree
302 voedselweigerig*
303 kolieken
304 groeistoornis
305 voedingstoestand*
999

IV nefrologische afwijkingen

- 400 nierstenen
401 polyurie
402 vreemde kleur/geur urine*
404 nierinsufficiëntie
405 anurie
999

V röntgenologische afwijkingen

- 500 achterstand botleeftijd
501 skeletafwijkingen
502 osteoporose
503 rachitis
999

VI immuno-/hematologische afwijkingen

- 600 recidiverende infecties
601 problemen na vaccinatie
602 immunodeficiëntie
604 hemolyse
605 anemie*
606 neutropenie*
607 lymfopenie*
608 trombo-embolische afwijkingen
609 verhoogde bloedingsneiging
610 morfologische afwijkingen*
612 trombopenie
613 sepsis
614 lymfocyten vacuolen
615 pancytopenie
999

VII laboratorium afwijkingen

- 701 hyperlipidemie
702 hormonen*
703 elektrolyten
704 leverenzymen
705 spierenzymen
706 sporenelementen/vitamines
707 hypoglycemie
708 hypouricemie/-uricosurie
709 hyperuricemie/-uricosurie
710 hyperammoniëmie
711 acidosis/ketosis*
712 hypoimmunoglobulinemie
713 afwijkend ureum/kreatinine*
715 proteïnurie
720 ketose
721 cholestase
722 acidose
723 lactaat concentratie verhoogd
999

VIII genetica

- 800 consanguïniteit
801 stofwisselingsziekte in familie*
802 SIDS bij SIB
999

IX oogheelkundige afwijkingen

- 930 retinitis pigmentosa
931 cataract
932 cornea troebeling
933 nystagmus
934 strabismus
935 lensluxatie
999

X speciale aanvragen

- 950 controle PKU
952 controle hyperhomocysteinemie
953 familieonderzoek
954 verdenking neuroblastoom
955 controle neuroblastoom
997 bevestiging diagnose
998 evaluatie effect therapie*
999 zie specificatie

*specificatie vereist

Specificatie klinische gegevens en gebruik medicatie

Adequate klinische informatie is essentieel voor effectief metabool onderzoek. Medicatie kan mogelijk resultaten beïnvloeden.

Verzoek om een speciale analyse

Testen Enzymdiagnostiek

Peroxisomaal metabolisme

<input type="checkbox"/> Screening peroxisomale defecten	F	Zellweger spectrum defecten (ZSD), Acyl-CoA oxidase 1 deficiëntie (ACOX1), D-bifunctional protein deficiëntie (DBP), X-gebonden adrenoleukodystrofie (XALD), Rhizomele Chondrodysplasia Punctata (RCDP)
<input type="checkbox"/> Zeer lang-keten vetzuren	F	ZSD, XALD, ACOX1, DBP
<input type="checkbox"/> C26:0 lysoPC	F	ZSD, XALD, ACOX1, DBP
<input type="checkbox"/> Dihydroxyacetonfosfaat-acyltransferase (DHAPAT)	F	ZSD, RCDP
<input type="checkbox"/> Immunofluorescentie catalase	F	ZSD, ACOX1, DBP
<input type="checkbox"/> Immunofluorescentie ALDP (adrenoleukodystrofie-eiwit)	F	XALD
<input type="checkbox"/> Acyl-CoA oxidase 1 (ACOX1)	F	ACOX1 deficiëntie
<input type="checkbox"/> D-Bifunctional protein (DBP/MFP2)	F,BL	DBP deficiëntie
<input type="checkbox"/> Peroxisomaal vertakt-keten thiolase (Sterol Carrier Protein X)	F	SCPx deficiëntie
<input type="checkbox"/> Fytaanzuur α -oxidatie	F	Ziekte van Refsum
<input type="checkbox"/> Peroxisomale β -oxidatie	F	ZSD, XALD, AMACR, SCPx, ACOX1, DBP
<input type="checkbox"/> Immunoblot peroxisomale eiwitten	F	ZSD, RCDP
<input type="checkbox"/> Plasmalogenen	F	ZSD, RCDP

Mitochondriale vetzuuroxidatie

<input type="checkbox"/> Screening mitochondriale beta-oxidatie (acylcarnitine profilering)	F	Deficiënties van VLCAD, LCHAD/MTP, CPT2, CACT, MCAD, SCAD, Multiple acyl-CoA dehydrogenase (MADD/Glutaaracidurie type 2)
<input type="checkbox"/> Oleaat beta-oxidatie (flux assay)	F	Deficiënties van VLCAD, LCHAD/MTP, CPT2, CACT, MADD
<input type="checkbox"/> Myristaat beta-oxidatie (flux assay)	F	Deficiënties van MCAD, MADD
<input type="checkbox"/> Plasmamembraan carnitinetransporter (OCTN2)	F	Systemische/primaire carnitine deficiëntie
<input type="checkbox"/> Carnitine palmitoyltransferase 1 (CPT1)	F	CPT1 deficiëntie
<input type="checkbox"/> Carnitine palmitoyltransferase 2 (CPT2)	F,BL	CPT2 deficiëntie
<input type="checkbox"/> Carnitine acylcarnitine transporter (CACT)	F	CACT deficiëntie
<input type="checkbox"/> Zeer lang-keten acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD)	F,BL	VLCAD deficiëntie
<input type="checkbox"/> Mitochondrial trifunctional protein (MTP)	F,BL	LCHAD/MTP deficiëntie
Lang-keten 3-hydroxy-acyl-CoA dehydrogenase (LCHAD)		
Lang-keten 3-ketothiolase		
<input type="checkbox"/> Midden-keten acyl-CoA dehydrogenase (MCAD)	F,BL	MCAD deficiëntie
<input type="checkbox"/> Kort-keten acyl-CoA dehydrogenase (SCAD)	F,BL	SCAD deficiëntie
<input type="checkbox"/> Kort-keten enoyl-CoA hydratase (ECHS1/Crotonase)	F,BL	ECHS1/Crotonase deficiëntie
<input type="checkbox"/> Kort-keten 3-hydroxy-acyl-CoA dehydrogenase (SCHAD)	F,BL	SCHAD deficiëntie

Aminozuur metabolisme

<input type="checkbox"/> Glutaryl-CoA dehydrogenase (GCDH)	F,BL	Glutaaracidurie type 1
<input type="checkbox"/> Kort-keten enoyl-CoA hydratase (ECHS1/Crotonase)	F,BL	ECHS1/Crotonase deficiëntie
<input type="checkbox"/> 3-Hydroxy-isobutyryl-CoA hydrolase (HIBCH)	F	HIBCH deficiëntie
<input type="checkbox"/> 3-Hydroxy-isobutyraat dehydrogenase (HIBADH)	F	HIBADH deficiëntie, 3-Hydroxy-isobutyraatacidurie
<input type="checkbox"/> Methylmalonaat semialdehyde dehydrogenase (MMSDH)	F,BL	MMSDH deficiëntie, 3-Hydroxy-isobutyraatacidurie
<input type="checkbox"/> Propionyl-CoA carboxylase (PCC)	F,BL	Propionacidurie
<input type="checkbox"/> Kort-vertakt-keten acyl-CoA dehydrogenase (SBCAD)	F,BL	SBCAD deficiëntie
<input type="checkbox"/> 2-Methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase (MHBD)/ Kort-vertakt-keten hydroxyacyl-CoA dehydrogenase (SBCHAD)	F,BL	MHBD/SBCHAD deficiëntie
<input type="checkbox"/> Isovaleryl-CoA dehydrogenase (IVD)	F,BL	Isovaleriaanacidemie
<input type="checkbox"/> 3-Methyl-crotonyl-CoA carboxylase (MCC)	F	MCC deficiëntie
<input type="checkbox"/> 3-Methyl-glutaconyl-CoA hydratase (MGH)	F,BL	3-Methylglutaconacidurie type 1
<input type="checkbox"/> 3-Hydroxy-3-methylglutaryl-CoA lyase (HMGCoA lyase)	F,BL	HMGCoA lyase deficiëntie

BL = EDTA bloed

Pla = EDTA plasma

Bsp = Bloedspot

F = Fibroblasten

L = Lever

* = Deze bepaling valt niet onder de accreditatie van het laboratorium.

Neonatale en prenatale diagnostiek alleen insturen na overleg met het laboratorium.

Testen Enzymdiagnostiek vervolg

Purine en Pyrimidine metabolisme

<input type="checkbox"/> Dihydropyrimidine dehydrogenase (DPD)	F,BL,L	DPD deficiëntie
<input type="checkbox"/> Dihydropyrimidinase (DHP)	L	DHP deficiëntie
<input type="checkbox"/> β-Ureidopropionase (β-UP)	L	β-UP deficiëntie
<input type="checkbox"/> Thiopurine methyltransferase (TPMT)	BL	TPMT deficiëntie
<input type="checkbox"/> UMP synthase	BL	UMP synthase deficiëntie, orotacidurie
<input type="checkbox"/> Fosforibosyl pyrofosfaat synthetase (PRPPs)	BL	PRPPs deficiëntie en PRPPs superactiviteit
<input type="checkbox"/> Thymidine fosforylase (TP)	BL	Mitochondriële neurogastrintestinale encefalopathie (MNGIE)
<input type="checkbox"/> Adenosine deaminase (ADA)	BL	Severe combined immunodeficiency (SCID)
<input type="checkbox"/> Adenosine deaminase 2 (ADA2)	BL	Adenosine deaminase 2 deficiëntie
<input type="checkbox"/> Purine nucleoside fosforylase (PNP)	BL	Severe combined immunodeficiency (SCID)
<input type="checkbox"/> Hypoxanthine-guanine fosforibosyltransferase (HGPRT)	BL	Lesch-Nyhan syndroom

Koolhydraat afbraak

<input type="checkbox"/> Galactose-1-fosfaat uridyltransferase (GALT)	BL	Galactosemie type 1, klassieke galactosemie
<input type="checkbox"/> Galactokinase (GALK)	BL	Galactosemie type 2
<input type="checkbox"/> UDP galactose-4-epimerase (GALE)	F,BL	Galactosemie type 3
<input type="checkbox"/> Glucose 6-fosfaat dehydrogenase (G6PD)	BL	G6PD deficiëntie
<input type="checkbox"/> Pyruvaat kinase (PK)	BL	Pyruvaat kinase deficiëntie

Ketolyse defecten

<input type="checkbox"/> Succinyl-CoA : 3-oxozuur transferase (SCOT)	F,BL	SCOT deficiëntie
<input type="checkbox"/> β-ketothiolase (2-methyl-acetoacetyl-CoA specifiek)	F,BL	β-ketothiolase deficiëntie

Cholesterol/isoprenoid biosynthese

<input type="checkbox"/> Screening cholesterol biosynthese defecten (Sterol profilering) *	F	Smith-Lemli-Opitz syndroom (SLO), Desmosterolosis, Conradi-Hunermann syndroom , Lathosterolosis en Greenberg dysplasia
<input type="checkbox"/> Mevalonaat kinase (MVK)	F,BL	Hyper IgD syndroom/mevalonacidurie

Neurotransmitter metabolisme

<input type="checkbox"/> Aromatische aminozuur decarboxylase (AADC) *	Pla	Aromatische aminozuur decarboxylase deficiëntie
---	------------	---

Hyperoxalurie

<input type="checkbox"/> Glyoxylaate reductase (GR) *	BL,L	Hyperoxalurie type 2
---	-------------	----------------------

Overige enzymen

<input type="checkbox"/> Fatty aldehyde dehydrogenase (FALDH, SLS) *	F,BL	Sjögren Larsson syndroom
<input type="checkbox"/> Steroïdsulfatase (arylsulfatase C, ARYC)	BL,F	X-gebonden ichthyosis
<input type="checkbox"/> Biotinidase	BL,Pla	Biotinidase deficiëntie

- BL** = EDTA bloed
- Pla** = EDTA plasma
- Bsp** = Bloedspot
- F** = Fibroblasten
- L** = Lever

* = Deze bepaling valt niet onder de accreditatie van het laboratorium.

Neonatale en prenatale diagnostiek alleen insturen na overleg met het laboratorium.

Testen Lysosomale Stapelingsziekten

Mucopolysaccharidosen

<input type="checkbox"/>	α -L-iduronidase	BL,F	MPS Type IH/IS (Hurler/Scheie)
<input type="checkbox"/>	Iduronaat sulfatase	BL,F	MPS Type II (Hunter)
<input type="checkbox"/>	Sulfamidase	BL,F	MPS Type III A (Sanfilippo A)
<input type="checkbox"/>	N-acetyl- α -D-glucosaminidase	BL,F	MPS Type III B (Sanfilippo B)
<input type="checkbox"/>	AcetylCoA-glucosamine acetyltransferase	BL,F	MPS Type III C (Sanfilippo C)
<input type="checkbox"/>	N-acetylglucosamine-6-sulfatase	BL,F	MPS Type III D (Sanfilippo D)
<input type="checkbox"/>	N-acetylgalactosamine-6-sulfatase	BL,F	MPS Type IV A (Morquio A)
<input type="checkbox"/>	β -D-galactosidase	BL,F	MPS Type IV B (Morquio B)
<input type="checkbox"/>	Arylsulfatase B	BL,F	MPS Type VI (Maroteaux-Lamy)
<input type="checkbox"/>	β -D-glucuronidase	BL,F	MPS Type VII (Sly)

Mucolipidosen

<input type="checkbox"/>	N-acetyl- α -D-neuraminidase	F	Mucolipidose Type I
<input type="checkbox"/>	N-acetyl- β -D-glucosaminidase	BL,F	Mucolipidose Type II en III (I-cell disease, pseudo-Hurler polydystrofie)

Oligosaccharidosen

<input type="checkbox"/>	α -L-fucosidase	BL,F	Fucosidose
<input type="checkbox"/>	α -D-mannosidase	BL,F	α -Mannosidose
<input type="checkbox"/>	β -D-mannosidase	BL,F	β -Mannosidose
<input type="checkbox"/>	N-acetyl- α -D-galactosaminidase	BL,F	Schindler
<input type="checkbox"/>	Aspartylglucosaminidase	BL,F	Aspartylglucosaminurie
<input type="checkbox"/>	Protective protein / Cathepsine A	BL,F	Galactosialidose

Sfingolipidosen

<input type="checkbox"/>	Arylsulfatase A	BL,F	Metachromatische leukodystrofie
<input type="checkbox"/>	Arylsulfatase A+B	BL,F	Mucosulfatidose / Multipele sulfatase deficiëntie
<input type="checkbox"/>	α -D-galactosidase	BL,F	Fabry
<input type="checkbox"/>	β -D-galactosidase	BL,F	GM-1 gangliosidose
<input type="checkbox"/>	N-acetyl- β -D-glucosaminidase A	BL,F	Tay-Sachs / GM-2 gangliosidose B variant
<input type="checkbox"/>	N-acetyl- β -D-glucosaminidase A+B	BL,F	Sandhoff / GM-2 gangliosidose 0 variant
<input type="checkbox"/>	Sfingomyelinase	BL,F	Niemann-Pick Type A/B
<input type="checkbox"/>	Filipinekleuring	F	Niemann-Pick Type C
<input type="checkbox"/>	β -D-glucosidase	BL,F	Gaucher
<input type="checkbox"/>	Chitotriosidase	BL,Pla	Gaucher en andere LSD's
<input type="checkbox"/>	Galactocerebrosidase	BL,F	Krabbe
<input type="checkbox"/>	Zure Lipase	BL,F,Bsp	Wolman / Cholesterylester stapelingsziekte (CESD)

Glycogenosen

<input type="checkbox"/>	α -D-glucosidase	BL,F,Bsp	Glycogenose Type II (Pompe)
--------------------------	-------------------------	----------	-----------------------------

Neuronale Ceroid Lipofuscinosen

<input type="checkbox"/>	Palmitoyl-protein thioesterase	BL,F	NCL type I (Infantiele NCL)
<input type="checkbox"/>	Tripeptidyl peptidase I	BL,F	NCL type II (Laat infantiele NCL)

BL = EDTA bloed
Pla = EDTA plasma
Bsp = Bloedspot
F = Fibroblasten
L = Lever

* = Deze bepaling valt niet onder de accreditatie van het laboratorium.

Neonatale en prenatale diagnostiek alleen insturen na overleg met 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!

