



Laboratorium Genetische Metabole Ziekten

Aanvraagformulier Enzymdiagnostiek



Accreditatienummer 157

Academisch Medisch Centrum
 Lab. Genetische Metabole Ziekten (F0-132)
 Postbus 22660
 1100 DD Amsterdam

Tel: 020 - 5665393
 Fax: 020 - 6962596
 Email: gmz_enzym@amc.nl
 Website: www.labgmz.nl

Dr. S. Ferdinandusse – Lab. specialist klinisch genetica
Dr. M.S. Ebberink – Lab. specialist klinisch genetica

Dr. A.B.P. van Kuilenburg – Lab. specialist klinisch 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	:	Man/Vrouw
BSN	:
Adres	:
Postcode/woonplaats	:
Verzekering + nummer	:

Gegevens aanvrager

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

Gegevens Kopiehouder

Naam	:
ZH/Instelling	:
Adres	:
Postcode/plaats	:

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

<input type="checkbox"/> Bloed (EDTA)*	afn.datum.....	tijd.....	<input type="checkbox"/> Chorion villi biopt	afn.datum.....	tijd.....
<input type="checkbox"/> PBMCs/Lymfocyten	afn.datum.....	tijd.....	<input type="checkbox"/> Chorion villi fibroblasten	afn.datum.....	tijd.....
<input type="checkbox"/> Leukocyten	afn.datum.....	tijd.....	<input type="checkbox"/> Amniocyten	afn.datum.....	tijd.....
<input type="checkbox"/> Erytrocyten	afn.datum.....	tijd.....	<input type="checkbox"/> Urine	afn.datum.....	tijd.....
<input type="checkbox"/> Plasma/Serum	afn.datum.....	tijd.....	<input type="checkbox"/> Weefsel ; specificeer	:
<input type="checkbox"/> Bloedspot	afn.datum.....	tijd.....	<input type="checkbox"/> Anders ; specificeer	:
<input type="checkbox"/> Huidbiopt	afn.datum.....	tijd.....			
<input type="checkbox"/> Fibroblasten	afn.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

P	3	10	50	90
---	---	----	----	----

 lengte
110 -113

P	3	10	50	90
---	---	----	----	----

 gewicht naar lengte
120 -123

P	3	10	50	90
---	---	----	----	----

 schedelomtrek
130 abnormaal uiterlijk/dysmorfie*
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/solitaïr 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 consanguïteit
801 stofwisselingsziekte in familie*
802 SIDS bij SIB
999

IX oogheelkundige afwijkingen

- 930 retinitis pigmentosa
931 cataract
932 cornea troebelings
933 nystagmus
934 strabismus
935 lenluxatie
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 medicatie

Adequate klinische informatie is *essentieel* voor effectief metabool onderzoek. Medicatie kan resultaten beïnvloeden, graag vermelden.

Verzoek om een speciale analyse

Onderzoek t.b.v. research:

PROJECTCODE

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, Lym	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"/> 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, Lym	CPT2 deficiëntie
<input type="checkbox"/> Carnitine acylcarnitine transporter (CACT)	F	CACT deficiëntie
<input type="checkbox"/> Zeer lang-keten acyl-CoA dehydrogenase (VLCAD)	F, BL, Lym	VLCAD deficiëntie
<input type="checkbox"/> Mitochondrial trifunctional protein (MTP) Lang-keten 3-hydroxy-acyl-CoA dehydrogenase (LCHAD) Lang-keten 3-ketothiolase	F, BL, Lym	LCHAD/MTP deficiëntie
<input type="checkbox"/> Midden-keten acyl-CoA dehydrogenase (MCAD)	F, BL, Lym	MCAD deficiëntie
<input type="checkbox"/> Kort-keten acyl-CoA dehydrogenase (SCAD)	F, BL, Lym	SCAD deficiëntie
<input type="checkbox"/> Kort-keten enoyl-CoA hydratase (ECHS1/Crotonase)	F, BL, Lym	ECHS1/Crotonase deficiëntie
<input type="checkbox"/> Kort-keten 3-hydroxy-acyl-CoA dehydrogenase (SCHAD)	F, BL, Lym	SCHAD deficiëntie

Aminozuur metabolisme

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

BL = EDTA bloed

F = Fibroblasten

Pla = EDTA plasma

L = Lever

HPla = alleen heparine plasma

U = Urine

Leu = Leukocyten

Lym = Perifere bloed mononucleaire cellen (PBMCs)

Ery = Erythrocyten

Bsp = Bloedspot

* = 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,Lym,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,Ery	TPMT deficiëntie
<input type="checkbox"/> UMP synthase	BL,Ery	UMP synthase deficiëntie, orootacidurie
<input type="checkbox"/> Fosforibosyl pyrofosfaat synthetase (PRPPs)	BL,Ery	PRPPs deficiëntie en PRPPs superactiviteit
<input type="checkbox"/> Thymidine fosforylase (TP)	BL,Leu,Bsp	Mitochondriële neurogastrointestinale encefalopathie (MNGIE)
<input type="checkbox"/> Adenosine deaminase (ADA)	BL,Bsp	Severe combined immunodeficiency (SCID)
<input type="checkbox"/> Adenosine deaminase 2 (ADA2)	BL,Pla	Adenosine deaminase 2 deficiëntie
<input type="checkbox"/> Purine nucleoside fosforylase (PNP)	Bsp	Severe combined immunodeficiency (SCID)
<input type="checkbox"/> Hypoxanthine-guanine fosforibosyltransferase (HGPRT)	BL,Ery	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)	BL	Galactosemie type 3
<input type="checkbox"/> Galactose-1-fosfaat	BL	Galactosemie
<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,Lym	SCOT deficiëntie
<input type="checkbox"/> β-ketothiolase (2-methyl-acetoacetyl-CoA specifiek)	F,BL,Lym	β-ketothiolase deficiëntie

Cholesterol/isoprenoïd 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,Lym	Hyper IgD syndroom/mevalonacidurie

Neurotransmitter metabolisme

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

Hyperoxalurie

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

Overige enzymen

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

BL = EDTA bloed

Pla = EDTA plasma

HPla = alleen heparine plasma

Leu = Leukocyten

Lym = Perifere bloed mononucleaire cellen (PBMCs)

Ery = Erythrocyten

Bsp = Bloedspot

F = Fibroblasten

L = Lever

U = Urine

* = 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,Leu,F,Bsp	MPS Type IH/IS (Hurler/Scheie)
<input type="checkbox"/> Iduronaat sulfatase	BL,Pla,Leu,F,Bsp	MPS Type II (Hunter)
<input type="checkbox"/> Sulfamidase	BL,Leu,F	MPS Type III A (Sanfilippo A)
<input type="checkbox"/> N-acetyl-α-D-glucosaminidase	BL,Pla,Leu,F,Bsp	MPS Type III B (Sanfilippo B)
<input type="checkbox"/> AcetylCoA-glucosamine acetyltransferase	BL,Leu,F	MPS Type III C (Sanfilippo C)
<input type="checkbox"/> N-acetylglucosamine-6-sulfatase	BL,Leu,F	MPS Type III D (Sanfilippo D)
<input type="checkbox"/> N-acetylgalactosamine-6-sulfatase	BL,Leu,F	MPS Type IV A (Morquio A)
<input type="checkbox"/> β-D-galactosidase	BL,Leu,F	MPS Type IV B (Morquio B)
<input type="checkbox"/> Arylsulfatase B	BL,Leu,F	MPS Type VI (Maroteaux-Lamy)
<input type="checkbox"/> β-D-glucuronidase	BL,Leu,F,Bsp	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,Pla,Leu,F,Bsp	Mucolipidose Type II en III (I-cell disease, pseudo-Hurler polydystrofie)

Oligosaccharidosen

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

Sfingolipidosen

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

Glycogenosen

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

Neuronale Ceroid Lipofuscinosen

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

BL	= EDTA bloed	F	= Fibroblasten
Pla	= EDTA plasma	L	= Lever
HPla	= alleen heparine plasma	U	= Urine
Leu	= Leukocyten		
Lym	= Perifere bloed mononucleaire cellen (PBMCs)		
Ery	= Erythrocyten		
Bsp	= Bloedspot		

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

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

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 staflid 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 en de dag voor een officiële feestdag 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/verzendcondities zie onze website: www.labgmz.nl

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

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!

