

Laboratorium Genetische Metabole Ziekten

Amsterdam UMC, locatie AMC
Lab. Genetische Metabole Ziekten (F0-132)
Meibergdreef 9
1105 AZ Amsterdam

www.labgmz.nl
gmz_metab@amc.nl
Tel: 020 - 566 5393
Fax: 020 - 696 2596

Dr. F.M. Vaz - klinisch chemicus EMZ
Dr. S.M.I. Goorden - klinisch chemicus EMZ

Dr. W. Kulik - laboratoriumsPECIALIST klinische genetica
Dr. M.M.C. Wamelink - laboratoriumsPECIALIST klinische genetica

Protocol voor afname van liquor voor metabool onderzoek

Betreft o.a. analyse van:

- Biogene aminen - neurotransmitter metabolieten
- Pterinen
- 5-Methyltetrahydrofolaat (5-MTHF)
- Amino-zuren
- GABA
- Pipecolinezuur

Algemeen

- Bij voorkeur liquor verzamelen tussen 8 en 10 h in de morgen, voordat er medicatie is ingenomen.
- Vermeld altijd medicatie op het aanvraagformulier.
- Verzamel de liquor in kleine, schone buizen zonder additieven. Amino-zuren
- Door de ventriculo-lumbale concentratiegradiënt van homovanillinezuur (HVA) en 5-hydroxyindolazijnzuur (5-HIAA) moeten voor deze analyses de liquormonsters in fracties verzameld worden. Referentiewaarden zijn namelijk hierop ingesteld.

Afname en condities

- Voor pasgeborenen tot 6 maanden: verzamel één monster van 1-2 ml.
- Voor leeftijden vanaf 6 maanden: verzamel fracties in genummerde buizen volgens het onderstaande schema:

Leeftijd	Fractie 1 (# ml)	Fractie 2 (# ml)	Fractie 3 (# ml)
< 2 j	2	1	1
2 - 16 j	4	2	2
> 16 j	8	4	4

- Als er bloedbijmenging is en het materiaal ingevroren verstuurd moet worden graag het monster eerst afdraaien en het heldere supernatant in een nieuwe gelabelde buis (met fractienummer!) overbrengen.
- Omwikkel de monsters met aluminium folie (ivm lichtgevoeligheid pterinen)
- **Vries direct in en bewaar het monster bij -80 °C tot verzending.**

Verzending

- Verstuur de monsters met voldoende droogijs per koerier naar ons laboratorium samen met het ingevulde aanvraagformulier (Screenend) Metabolietonderzoek (te vinden op www.labgmz.nl).