



umcg

Universitair Medisch Centrum Groningen

Afdeling Laboratoriumgeneeskunde
Laboratorium Metabole Ziekten
Huispostcode EA60
Hanzeplein 1 Postbus 30001
9713 GZ Groningen 9700 RB Groningen

Tel (050) 3613295 Fax (050) 3611746
E-mail: lmzg@umcg.nl
Website: www.lmzg.nl

Afdeling Laboratoriumgeneeskunde
Afdelingshoofd: prof. dr. I.P. Kema

Laboratorium Metabole Ziekten

Laboratoriumspecialisten

Basisdiagnostiek: Dr. M.R. Heiner-Folkema
Dr. R.G.H.J. Maatman

Enzymdiagnostiek: Dr. K.E. Niezen-Koning

Aanvraagformulier Metabole Ziekten Basisdiagnostiek

Pagina 1/2

Gegevensaanvrager

Ziekenhuis:
Arts:
AGB-code:
Telefoon:

Afnamedatum:

Afnametijd:

Uw referentienummer:

Gegevenspatiënt

Naam:
Geboortedatum:
Geslacht:
Adres:

BSN:

Verzekeringsmaatschappij:

Verzekeringsnummer:

Restmateriaal kan, anoniem, gebruikt worden voor verbetering van diagnostiek of voor wetenschappelijk onderzoek en onderwijs.

- Patiënt heeft hier bezwaar tegen.
Patiënt heeft bezwaar tegen het doorsturen van bepalingen naar een externe partij.

Vraagstelling en klinisch relevante gegevens:

Indicatie onderzoek:

Lichamelijke afwijkingen

- Groeiachterstand
Abnormaal uiterlijk/dysmorfieën\*
ALTE
Pre-/dysmaturitas
Hepato-splenomegalie icterus
Cardiomegalie/cardiomyopathie
Oogafwijkingen\*

Om redenen van erfelijkheid

- Metabole ziekte in de familie\*
Familieanamnese\*
\_\_\_\_\_

Neurologische afwijkingen

- Mentale/motorische retardatie
Knik in de ontwikkeling
Coma/lethargie
Convulsies/epilepsie
Micro-/macrocephalie
Hyper-/hypotonie
Myopathie/spierkrampen
Autisme/gedragsafwijkingen
Doofheid
Sprakstoornissen
\_\_\_\_\_

Medicatie

- \_\_\_\_\_

Laboratoriumafwijkingen

- Hyper-/hypoglycemie
Hyper-/hypoketose
Acidose/bloedgassen\*
Hyperammoniëmie
Leverfunctiestoornissen\*
\_\_\_\_\_

Overige afwijkingen

- (Immuno)-hematologisch\*
Gastro-intestinaal\*
Nefrologisch\*

\* Nader specificeren in "Overige informatie"
zie Pagina 2

Aan te vragen onderzoek
Basisdiagnostiek (zie pagina 2)

Bij nuchtere patiënt

- Urine 20 mL bij volledige screening
5 mL bij losse aanvragen
Plasma 4 mL uit Li-heparine bloed
Liquor 1 mL
Spot

Enzymdiagnostiek en DNA diagnostiek

Zie "Aanvraagformulier Metabole Ziekten Enzymdiagnostiek"

Overige informatie omtrent differentiaal diagnose, medicatie en voorstellen tot gericht onderzoek (zie pagina 2)

**Gegevens patiënt**

Naam:

Geboortedatum:

Geslacht:

Adres:

BSN-nummer:

Uw referentienummer:

**Basisdiagnostiek:** Spoed/voorrang: alleen na telefonisch overleg met laboratoriumspecialist**Panelbepalingen:**

- Intermediair metabolisme:**  
aminozuren, organische zuren, purines & pyrimidines en acylcarnitines
- Lysosomen:**  
mucopolysacchariden, oligosacchariden en sialzuurhoudende oligosacchariden
- Peroxisomale screening:**  
zeer lange keten vetzuren, phytaanzuur, pristaanzuur, pipecolinezuur en coprostaanzuren
- CDG-syndromen:**  
sialotransferrine profiel
- Creatine biosynthese/transporter defecten:**  
guanidinoazijnzuur, creatine en creatinine
- Sterolen profiel:**  
cholestanol/cholesterol ratio, 7- en 8-dehydrocholesterol, plantensterolen en fytoesterolen
- Oxysterolen:**  
7-ketocholesterol (7-KC), cholestane-3 $\beta$ , 5 $\alpha$ , 6 $\beta$ -triol (C-triol), 24-hydroxycholesterol, 25-hydroxycholesterol en 27-hydroxycholesterol

**Plasma**

- Aminozuren
- Acylcarnitines
- Citrulline (research)
- Cholestanol/cholesterol ratio (CTX)
- Cholesterolsulfaat (X-linked ichthyosis)
- Creatine/Guanidinoazijnzuur
- 7/8-Dehydrocholesterol (SLO)
- Galzurenprofiel
- Glycolzuur
- 7-Ketocholesterol, C-triol
- Methylmalonzuur
- Oxaalzuur
- Pipecolinezuur
- Sialotransferrines
- Vetzuurprofiel (MCT dieet) \*\*
- Vrij/totaal cholesterol (LCAT def., research)
- Vrije Vetzuren
- Zeer lange keten vetzuren

**Volbloed (PCA\*)**

- Acetotacetaat &  $\beta$ -hydroxybutyraat
- Lactaat & pyruvaat

\* PCA-afnamebuis met 18% perchloorzuur, voor details, zie [www.bepalingenwijzer.umcg.nl](http://www.bepalingenwijzer.umcg.nl)

\*\* Valt niet onder accreditatie

**Urine**

- Acylcarnitines
- Alfa-aminoadipine semialdehyde
- Aminozuren
- Cystine (24 uur)
- Galactose/galactitol
- Guanidinoazijnzuur/creatine
- Mucopolysacchariden
- Oligosacchariden & sialzuurhoudende oligosacchariden
- Organische zuren
- Oxaalzuur, glycolzuur, glycerinezuur, citraat
- Pipecolinezuur
- Purines & pyrimidines
- Suikers/polyolen
- Tetraglucoside

**Volbloed (EDTA)**

- Vetzuurprofiel (vetzuurdeficiëntie) \*\*

**Liquor**

- Aminozuren (o.a. glycine, serine)
- GABA
- Lactaat & pyruvaat (PCA\*)
- Neuroaminen profiel  
*5-HIAA, Dopamine, DOPAC, HVA en MHPG*
- Pipecolinezuur
- Pterines

**Bloedsput**

- Acylcarnitines
- Nitisinone (NTBC)
- Phenylalanine en tyrosine
- Succinylaceton

**Overige informatie en voorstellen tot gericht onderzoek****Afname- en Verzendingstandigheden**Voor meer informatie, Algemene voorwaarden en afname-, verwerk- en verzendingcondities zie [www.lmgz.nl](http://www.lmgz.nl) en [www.bepalingenwijzer.umcg.nl](http://www.bepalingenwijzer.umcg.nl)

Voor advies met betrekking tot de behandeling kan contact worden opgenomen met het dienstsein van de afdeling Metabole Ziekten Kindergeneeskunde of Interne Geneeskunde via de telefooncentrale 050-3616161.