



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
E-mail kliniek: metaboleziekten@umcg.nl

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

Laboratorium Metabole Ziekten

Laboratoriumspecialisten

Basisdiagnostiek: Dr. M.R. Heiner-Folkema
Dr. W.H.A. de Jong
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:

Vraagstelling en klinisch relevante gegevens:

Indicatie onderzoek:

Lichamelijke afwijkingen

- Groeiachterstand
Abnormaal uiterlijk/dysmorphieën*
ALTE
Pre-/dysmatuuritas
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*

Overigeafwijkingen

- (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, pipicolinezuur 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 β , 5 α , 6 β -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
- Pipicolinezuur
- Sialotransferrines
- Vetzuurprofiel (MCT dieet)
- Vrij/totaal cholesterol (LCAT def., research)
- Vrije Vetzuren
- Zeer lange keten vetzuren

Volbloed (PCA*)

- Acetotacetaat & β -hydroxybutyraat
- Lactaat & pyruvaat

Urine

- Acylcarnitines
- Alfa-aminoadipine semialdehyde
- Aminozuren
- Citraat
- Galactose/galactitol
- Glycolzuur
- Guanidinoazijnzuur/creatine
- Mucopolysacchariden
- Oligosacchariden & sialzuurhoudende oligosacchariden
- Organische zuren
- Oxaalzuur
- Pipicolinezuur
- Purines & pyrimidines
- Suikers/polyolen

Volbloed (EDTA)

- Vetzuurprofiel (vetzuurdeficiëntie)

Liquor

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

Bloedsput

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

*PCA-afnamebuis met 18% perchloorzuur, voor details, zie www.bepalingenwijzer.umcg.nl

Overige informatie en voorstellen tot gericht onderzoek**Verzendomstandigheden**

Voor alle bepalingen wordt voor afname-, verwerk- en verzendcondities verwezen naar www.lmgz.nl en 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.