



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](mailto:lmzg@umcg.nl)  
Website: [www.lmzg.nl](http://www.lmzg.nl)  
E-mail kliniek: [metaboleziekten@umcg.nl](mailto:metaboleziekten@umcg.nl)

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

### Laboratorium Metabole Ziekten

#### Laboratoriumspecialisten

Enzymdiagnostiek: Dr. K.E. Niezen-Koning  
Basisdiagnostiek: Dr. M.R. Heiner-Fokkema  
Dr. W.H.A. de Jong  
Dr. R.G.H.J. Maatman

## Aanvraagformulier Metabole Ziekten Enzymdiagnostiek

Pagina 1/2

### Gegevensaanvrager

Ziekenhuis:  
Arts:  
AGB-code:  
Telefoon:

Afnamedatum:

Afnametijd:

Uw referentienummer:

### Gegevenspatiënt

Naam:  
Geboortedatum:  
Geslacht:  
Adres:

BSN:

Verzekeringsmaatschappij:

Verzekeringsnummer:

### Vraagstelling, klinisch relevante gegevens en differentiaal diagnose:

#### 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
- Spraakstoornissen
- \_\_\_\_\_

##### 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 (graag na telefonisch overleg 050-361 3295)

#### Aanvraag Lysosomale stapelingsziekten

- 5-10 mL Li-heparinebloed

#### Aanvraag overige ziekten

- 5-10 mL Li-heparinebloed
- Gekweekte huidfibroblasten

#### Overig

- DNA Diagnostiek (EDTA bloed)
- Veiligstellen materiaal
- Voorrang

#### Basisdiagnostiek

Zie "Aanvraagformulier Metabole Ziekten Basisdiagnostiek"

Bloed 's ochtends afnemen en op kamertemperatuur insturen, zodat het materiaal ons in de voormiddag of uiterlijk de volgende dag bereikt.

Op vrijdagdag dient het bloed vóór 15:00 uur op het laboratorium te zijn.

### Overige informatie omtrent voorstellen tot gericht onderzoek (zie pagina 2).

Voor gedetailleerde specificaties en transportcondities zie [www.lmzg.nl](http://www.lmzg.nl) en [www.bepalingenwijzer.ucmg.nl](http://www.bepalingenwijzer.ucmg.nl)

**Gegevens patiënt**

Naam:

Geboortedatum:

Geslacht:

Adres:

BSN-nummer:

Uw referentienummer:

**Aanvraag lysosomale stapelingsziekten****Glycogenosis**

- 
- Zure
- $\alpha$
- D-glucosidase (GSD II, Pompe)

**Sfingolipidosen**

- 
- Arylsulfatase A (MLD)
- 
- 
- $\beta$
- D-galactosidase (GM1 en Morquio-B)
- 
- 
- $\alpha$
- D-galactosidase (Fabry)
- 
- 
- $\beta$
- Hexosaminidase A + B (GM2; Sandhoff)
- 
- 
- $\beta$
- Hexosaminidase A (GM2; Tay-Sachs)
- 
- 
- $\beta$
- Glucosidase (Gaucher)
- 
- 
- Sphingomyelinase (Niemann-Pick A,B)
- 
- 
- Galactocerebrosidase (Krabbe)

**Mucolipidosen**

- 
- $\alpha$
- D-mannosidase (ML II&III)

**Mucopolysaccharidosen**

- 
- Arylsulfatase B (Maroteaux-Lamy)
- 
- 
- Aspartylglucosaminidase
- 
- 
- $\beta$
- D-Glucuronidase (MPS type VII)
- 
- 
- $\alpha$
- L-Iduronidase (Hurler en Scheie)
- 
- 
- Iduronaat sulfatase (Hunter)
- 
- 
- N-acetyl-
- $\alpha$
- D-glucosaminidase (Sanfilippo type B)
- 
- 
- AcCoA-glucosamine acetyltransferase (Sanfilippo type C)
- 
- 
- N-acetylgalactosamino-6-sulfate sulfatase (Morquio A, MPS IVA)

**Oligosaccharidosen**

- 
- $\alpha$
- L-Fucosidase (Fucosidose)
- 
- 
- $\alpha$
- D-Mannosidase (Mannosidose)
- 
- 
- $\beta$
- D-Mannosidase
- 
- 
- N-acetyl-
- $\alpha$
- D-galactosaminidase (Schindler)

**Overige**

- 
- Chitotriosidase
- 
- 
- Arylsulfatase E
- 
- 
- Zure lipase (Wolman/CESD)

**Aanvraag overige ziekten****Aminozuren Metabolisme**

- 
- Dihydropteridine reductase
- 
- 
- Succinyl:acetoacetyl-CoA transferase
- 
- 
- Biotinidase
- 
- 
- Glutaryl-CoA dehydrogenase
- 
- 
- Isovaleryl-CoA dehydrogenase

**Mitochondriale  $\beta$ -oxidatie**

- 
- Overall
- $\beta$
- oxidatie (acylcarnitineprofiel in fibroblasten)
- 
- 
- Overall
- $\beta$
- oxidatie (palmitaatbelasting in fibroblasten)
- 
- 
- Acyl-CoA dehydrogenase: SCAD
- 
- 
- Acyl-CoA dehydrogenase: MCAD
- 
- 
- Acyl-CoA dehydrogenase: (V)LCAD
- 
- 
- Carnitine palmitoyl-CoA transferase I
- 
- 
- Carnitine palmitoyl-CoA transferase II
- 
- 
- 3-Oxo-acyl-CoA thiolase

**Oxidatieve fosforylering**

- 
- Citraatsynthetase
- 
- 
- NADH-Q1 oxidoreductase (complex I)
- 
- 
- Cytochrom-C-oxidase (complex IV)

**Koolhydraat metabolisme**

- 
- GSD III (debranching enzyme)
- 
- 
- GSD IV (branching enzyme)
- 
- 
- GSD VI (fosforylase type a+b)
- 
- 
- GSD IX (fosforylase b kinase)
- 
- 
- Galactokinase
- 
- 
- Galactose-P-uridyltransferase

**DNA diagnostiek**

- 
- MCAD985AG

**Overige**

- 
- Dihydropyrimidine dehydrogenase

**Overige informatie en voorstellen tot gericht onderzoek**

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.