



Aanvraagformulier Metabole Ziekten Enzymdiagnostiek

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-/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
- Spraakstoornissen
- _____

Medicatie

- _____

Laboratoriumafwijkingen

- Hyper-/hypoglycemie
- Hyper-/hypoketose
- Acidose/bloedgassen *
- Hyperammonieëmie
- 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 en www.bepalingenwijzer.ucmg.nl

Gegevens patiënt

Naam:

Geboortedatum:

Geslacht:

Adres:

BSN-nummer:

Uw referentienummer:

Aanvraag lysosomale stapelingsziekten**Glycogenosis**

-
- Zure
- α
- D-glucosidase (GSDII, Pompe)

Sfingolipidosen

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

Mucolipidosen

-
- α
- D-mannosidase (MLII&III)

Mucopolysaccharidosen

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

Oligosaccharidosen

-
- α
- L-Fucosidase (Fucosidose)
-
-
- α
- D-Mannosidase (Mannosidose)
-
-
- β
- D-Mannosidase
-
-
- N-acetyl-
- α
- 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 β -oxidatie

-
- Overall
- β
- oxidatie (acylcarnitineprofiel in fibroblasten)
-
-
- Overall
- β
- 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.