

Dit formulier is digitaal invulbaar. Na invullen, het formulier afdrukken en met patiëntmateriaal insturen.  
Een onvolledig ingevuld formulier of niet correct ingezonden materiaal kan omwille van de zorgvuldigheid niet in behandeling worden genomen.  
**Per sample een formulier. Indien mogelijk een patiëntensticker / ponsplaatje afdruk.**

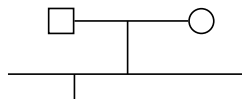
<p><b>Afgifte materiaal</b></p> <p>Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica Kamer/Loket Ee2475 Dr. Molewaterplein 40, 3015 GD Rotterdam</p> <p><b>Postadres</b></p> <p>Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica, Ee2475 Antwoordnummer 55, 3000 WB Rotterdam</p> <p>T: (010) 70 43 197, F: (010) 70 43 200 E: <a href="mailto:Loket.klinischegenetica@erasmusmc.nl">Loket.klinischegenetica@erasmusmc.nl</a></p>	<p><b>Naam patiënt(e):</b> M V</p> <p>PID Erasmus MC:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>Adres:</p> <p>Postcode: Woonplaats:</p> <p>Telefoonnummer:</p> <p>BSN:</p> <p>Verzekering: Polisnummer:</p> <p>Huisarts:</p> <p>Adres:</p>
<p><b>Ruimte vrijhouden</b></p> <p><b>Aanvraagnummer</b></p> <p><b>Barcode</b></p>	<p><b>Alternatieve declaratie:</b> M V</p> <p>PID Erasmus MC:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>BSN:</p> <p>Verzekering: Polisnummer:</p>

<p><b>Aanvragend arts:</b></p> <p><b>Indien arts-assistent; naam supervisor:</b></p> <p>Adres:</p> <p>Telnr.: Faxnr.:</p>	<p><b>Instelling:</b></p> <p>Afdeling:</p> <p>Uw kenmerk: AGB code:</p>
---	---

<b>Ontvangst digitale uitslag:</b>	
Uitslag naar aanvragend arts (Reeds ingevuld)	emailadres:
Uitslag naar medebehandelaar:	emailadres:
Uitslag naar KCL:	emailadres:

<p><b>Gebruik patiëntenmateriaal</b></p> <p>Betrokkene of diens ouders of wettelijke vertegenwoordiger <b>verbiedt expliciet</b> nader gebruik van zijn / haar lichaamsmateriaal.</p>	<p><b>Materiaal Barcode</b></p>	<p><b>Materiaal Barcode</b></p>
---	---------------------------------	---------------------------------

<b>Is er al eens eerder materiaal van deze patiënt(e) of van een familielid/partner ingestuurd?</b>	
<p>Stamboom: De persoon die op dit formulier vermeld staat met een pijl aanduiden; de aangedane familieleden intekenen.</p>	<p>Neen</p> <p>Ja, nl.: (indien bekend) M V</p> <p>Naam:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>Familienummer:</p>



<b>Aard ingezonden materiaal</b>		<b>Datum afname:</b>	
<p><b>Postnatale diagnostiek</b></p> <p>Bloed DBS</p> <p>Plasma Spier</p> <p>Huidbiopt Haren</p> <p>Gekweekte fibroblasten Overig nl.</p> <p>Geen materiaal (variant)</p>	<p><b>Prenatale diagnostiek</b></p> <p>Chorionvilli</p> <p>Chorionvilli gekweekte cellen</p> <p>Vruchtwater</p> <p>Vruchtwater gekweekte cellen</p>	<p><b>Prenatale diagnostiek of Functioneel Genetisch Onderzoek:</b> voor verzending neem contact op met</p> <p>Dr. E.H. Jacobs, <a href="mailto:e.jacobs@erasmusmc.nl">e.jacobs@erasmusmc.nl</a></p> <p>Dr. T.J. Van Ham, <a href="mailto:t.vanham@erasmusmc.nl">t.vanham@erasmusmc.nl</a></p>	

# Enzymonderzoek

## Gewenst enzymonderzoek en relevante klinische- en/of laboratoriumgegevens

Alleen opslag celbank      Klinische- en/of laboratoriumgegevens:

**Materiaal:** B = heparine bloed    F = fibroblasten    L = lever    S = spier    (DBS = dried blood spot\*)  
**CV = Vlokken**      **VW= vruchtwater**

\* (na overleg)

### Aanvraag lysosomale stapelingsziekten

### Voor Prenataal Onderzoek neem contact op

Sphingolipidosen	Materiaal	Oligosaccharidosen	Materiaal	Mucopolysaccharidosen	Materiaal
GM1-gangliosidose	B, F, DBS	Mucopolipidose I (Sialidose)	F	Hurler / Scheie (MPS I)	B, F, DBS
β-galactosidase		sialidase (neuraminidase)		α-L-iduronidase	
GM2-gangliosidose (Tay-Sachs en Sandhoff)	B, F, DBS	I-cell disease (MLII/MLIII)	B, F	Hunter (MPS II)	B, F, DBS
β-hexosaminidase		defect routing		iduronaat-2-sulfatase	
Fabry	B, F, DBS	lysosomale enzymen		Sanfilippo (MPS III A-D)	B, F
α-galactosidase		Galactosialidose	F, B	Type A: heparansulfamidase	
Gaucher	B, F	β-galactosidase en sialidase		Type B: α-hexosaminidase	
β-glucosidase		Fucosidose	B, F	Type C: AcCoA-glucosamine acetyltransferase	
Niemann-Pick A en B	B, F	α-fucosidase		Type D: NAc-glucosamine- 6-sulfatase	
sphingomyelinase		α-Mannosidose	B, F	Morquio (MPS IV A-B)	B, F
Niemann-Pick C	F	α-mannosidase		Type A: NAc-galactosamine- 6-sulfatase	
filipine kleuring		β-Mannosidose	B, F	Type B: β-galactosidase	
Metachrom. Leukodystrofie	B, F	β-mannosidase		Maroteaux-Lamy (MPS VI)	B, F
arylsulfatase A		Aspartyl-glucosaminurie	B, F	arylsulfatase B	
Krabbe	B, F	aspartyl-glucosaminidase		Sly (MPS VII)	B, F
galactocerebrosidase		α-NAGA deficiëntie (Schindler)	B, F	β-glucuronidase	
		α-Nacetylglucosaminidase		MSD multiple sulfatase def. meerdere sulfatases	
<b>NCL</b>		<b>Prenataal/neonataal</b>		<b>Overige, lysosomaal</b>	
Santavuori-Haltia (INCL; CLN1)	B, F	Hydrops protocol	F, CV, VW	Pompe (GSD II)	B, F
palmitoylproteïne thioesterase				α-glucosidase	
Janski - Bielschowsky (LINCL; CLN2)	B, F			Wolman	B, F
tripeptidyl peptidase				zure lipase	
Screening Lysosomale Stapelingsziekten	B			Siaalzuur stapelingsziekte (Salla)	F
chitotriosidase				metaboliet assay	
				Papillon-Lefevre	B, F*
				cathepsine C	

### Aanvraag overige ziekten

Glycogenosen/CDG	Materiaal	Purine/Pyrimidine	Materiaal	Mitochondriale stoornissen	Materiaal
Glycogenose II (Pompe)	B, F	Lesch-Nyhan	B, (F)	Screening (FGF-21)	B
Glycogenose III (Cori) (debranchingenzym def.)	B, (F)	APRT deficiëntie	B, (F)	(MELAS, LEIGH, LHON, MNGIE, MDS)	
Glycogenose IV (Andersen) (branchingenzym deficiëntie)	F, Bx2	Severe Comb. Immunodef. (ADA deficiëntie)	B, (F)	Pyruvaat dehydrogenase deficiëntie	F
Glycogenose V (McArdle) (spierfosforylase deficiëntie)	S	Purinenucleosidefosforylase (PNP deficiëntie)	B, F	α-Ketoglutaraat dehydrogenase deficiëntie	F
Glycogenose VI (Hers) (leverfosforylase deficiëntie)	L	AMPdeaminase deficiëntie	S*	Fumarase deficiëntie	B, F
Glycogenose VII (Tarui) (spierPFK deficiëntie)	S	<b>Aminozuren Organische zuren</b>		<b>Koolhydraat overig</b>	
Glycogenose IX (fosforylasekinase deficiëntie)	B, S, L	Maple Syrup urine disease	B, F	Glucose-6-P-dehydro- genase deficiëntie	B
Glycogenose X (Fosfoglyceraatmutase)	S	OTC en CPS deficiëntie	L	Fructose intolerantie	L
Glycogenose XI (LDH-M deficiëntie)	S	Citrullinemie	F*	Fructose 1,6 difosfatase deficiëntie	B, L
Glycogenose XIII (Enolase)	S	Argininosuccinurie	F*	Galactosemie (GALT)	B, F
<b>CDG</b>		Pyruvaatcarboxylase def.	F, L*	Galactose-1-fosfaat	B
CDG Ia en Ib (PMM en PMI deficiëntie)	F, Bx2	Propionacidemie	B, F, L*	Glycerol kinase def.	F*
		3-MethylcrotonylCoA carboxylase deficiëntie	F, L*	Fosfoglyceraat kinase	S, B, F
		Biotinidase deficiëntie	B	Fosfoglycose isomerase	S
		Methylmalonacidemie	F*	<b>Overig</b>	
		Prolidase deficiëntie	B, F*	X-linked ichthyose	B, F
		Malonacidemie	F*	steroid sulfatase	

# Functioneel onderzoek

Voor functioneel genetisch onderzoek neem eerst contact op met laboratoriumspecialist tel. (010) 70 43 266  
Voor experimentele bepalingen tel. (010) 704 31 53 E-mail: fu.klinischegenetica@erasmusmc.nl

\* (na overleg)

## Gewenst enzymonderzoek en relevante klinische- en/of laboratoriumgegevens

Gen en variantpositie met referentie transcript:

**Materiaal:** B = heparine bloed F = fibroblasten H = haren

## Aanvraag Functioneel Genetisch Onderzoek: neem eerst contact op voor mogelijkheden

### DNA-herstedefecten

	Materiaal
Xeroderma pigmentosum	F
Ataxia telangiectasia	F
Cockayne syndroom COFS	F
Nijmegen breuksyndroom	F
Trichothiodystrofie TTD	F, H
<input type="checkbox"/> Mismatch repair defect (MSH2, MSH6)	n.v.t.

### Ciliopathie

Structureel tubulinekleuring	F
Hedgehog signaling	F

### Interferonopathie

Interferon signature expressie profiel (6 genen 'signature') Vereist bloed verzameld in PAX-buis (of evt. speeksel* met expression analysis self-collection kit).	B(2x PAX)
--	-----------

### RNA onderzoek, (voor expressie materiaal opzoeken: <https://gtexportal.org/home/gene/> (Tpm>0.5))

RNA expressie	B(2x PAX), F
RNA splicing *	B(2x PAX), F (indien mogelijk PAX buizen van ouders)
RNA mini in-vitro splice assay	n.v.t.
RNA sequencing	B(2x PAX), F
Genpanel: Kandidaat genen/varianten:	

### Pathway variant (VUS) testen\*

(TSC1, TSC2, DEPDC5, NPRL2, NPRL3, AKT1, AKT3, TBC ID7, PTEN, NF1, SPRED, GAA)

mTOR complex 1 (TORC1) activiteit	n.v.t.
signaling complex interactie test	n.v.t.
malachite assay PTEN varianten	n.v.t.
Neurofibromine (NF1) - SPRED interactie test	n.v.t.
RAS GTPase activating protein (GAP) test	n.v.t.

### Lysosomal storage disease\*

GAA variant test (ziekte van Pompe)	n.v.t.
Opname/remming bij ziekte van Pompe	B (serum)
ELISA test antilichaam titers bij ERT (ziekte van Pompe, MPS2, MPS6)	B (serum)

### Structurele haarafwijkingen

Structurele haarafwijkingen	H
-----------------------------	---

### Overig

Functionele test na overleg