



Aanvraagformulier Enzymdiagnostiek

Klinische Genetica Erfelijke Metabole Ziekten (EMZ)

MUMC+
Postbus 5800
6202 AZ Maastricht

Dhr.dr. J. Bierau
Mw.dr. I.M.L.W. Körver-Keularts
Mw.dr. D.D.J. Habets
sein dienstdoend stafid: 64325

Afleveradres koeriers:
P. Debyelaan 25
Noordgebouw
MO 2e verdieping

Tel: +31 433871345 *monsterontvangst*
Buizenpost (MUMC): nr.15
e-mail: cmo.klin.genetica@mumc.nl
website: www.labmaastricht.nl

Patiëntsticker / volledig invullen; BSN verplicht

| | | | | | |
|---------------------|---|-------|------------------|---|-------|
| Naam + voorletters | : | | Geslacht | : | |
| BSN | : | | Geboortedatum | : | |
| Adres | : | | Verzekeringssij. | : | |
| Postcode/woonplaats | : | | Polisnummer | : | |
| Naam huisarts | : | | Plaats | : | |

Gegevens aanvrager:

| | | | | | |
|-----------------------|---|-------|------------------|---|-------|
| Naam | : | | E-mail | : | |
| Ziekenhuis/instelling | : | | Telefoon/sein | : | |
| Afdeling | : | | Kopiehouder | : | |
| Adres/postcode/plaats | : | | Referentienummer | : | |

Onderzoeksmateriaal Afnamedatum Verzameltijd/afnametijd

in te vullen door aanvrager

| | | | |
|--|-------|-----------------------------------|---------|
| <input type="radio"/> Urine | | volume |ml |
| <input type="radio"/> Bloed | | EDTA volbloed / Heparine volbloed | |
| <input type="radio"/> Ander materiaal. Specificeer (alleen in overleg) | | | |

Algemene informatie t.b.v. aanvrager:

BLOEDBUIZEN NIET AFDRAAIEN EN NIET INVRIEZEN, OP KAMERTEMPERATUUR VERZENDEN
BLOEDTRANSFUSIE VERMELDEN

Standaard materiaal : 2 x minimaal 6 ml EDTA volbloed *met uitzondering van*

* DPD : 4 x 6 ml of 3 x 10 ml EDTA volbloed

* G6PD : 3 x 6 ml EDTA volbloed

* ziekte van Fabry : 2 x 6 ml EDTA volbloed. Bij uitgebreide screening ziekte van Fabry ook 15 ml urine meezenden

LET OP:

* Bloed moet binnen 24 uur na afname arriveren op laboratorium. Verzenden maandag-donderdag. Van materialen die maandag-donderdag na 13:00 uur en vrijdag na 12:00 uur arriveren kunnen wij niet garanderen dat zij dezelfde dag in bewerking worden genomen

* Urine en geïsoleerde cellen op droogijs verzenden

* Medicatie kan de analyse resultaten beïnvloeden; indien mogelijk vermijden, anders vermelden

In te vullen door medewerker bloedafname/verpleegafdeling:

DATUM/TIJDSTIP

NAAM

Alleen in te vullen door medewerkers monsterontvangst

Materiaal conform afname-/inzendprotocol ontvangen ja nee

verkeerd materiaal ontvangen Vorig labnummer :

materiaal te laat ontvangen Afw-categorie :

geen gegevens afname bekend Afwijking :

te weinig materiaal Declaratiewijze :

anders:

Purine metabolisme

- Adenosine Deaminase (SCID_ADA, ADA)
- Purine Nucleoside Phosphorylase (PNP) *ADA en PNP activiteiten worden altijd beide bepaald*
- Adenylosuccinaat lyase (ADSL)
- Hypoxanthine Guanine Phosphoribosyl Transferase (HGPRT, Lesch-Nyhan syndroom)
- Adenine Phosphoribosyl Transferase (APRT)

Pyrimidine metabolisme

- Dihydropyrimidine dehydrogenase (DPYD)
- Thymidine phosphorylase (TYMP)*
- Pyrimidine 5'-nucleotidase I & II

Lysosomale stapelingsziekten (LSD)

- Chitotriosidase (marker LSD)
- Alpha-glucosidase (ziekte van Pompe)
- Alpha-galactosidase A (ziekte van Fabry)* *Bij vrouwen wordt parallel moleculaire diagnostiek ingezet*

Hemolytische anemieën

- Glucose-6-phosphate dehydrogenase (G6PD)*
- Pyruvaat kinase (PK)
- Glutathion reductase
- Pyrimidine 5'-nucleotidase I & II

Overige enzymen

- Galactose-1-phosphate uridyltransferase (GALT)
- Galactokinase (GALK)
- Biotinidase

Screening

- Uitgebreide screening ziekte van Fabry

Pakket : Activiteit α -galactosidase A in leucocyten, uitscheiding globotriacylceramide in urine en moleculaire diagnostiek i.s.m. laboratorium Clinical Genomics

*In geval van verlaagde activiteit wordt moleculaire diagnostiek ingezet i.s.m. laboratorium Clinical Genomics

RELEVANTE INFORMATIE (KLINIEK, BIOCHEMIE, MEDICATIE, BLOEDTRANSFUSIE) EN VRAAGSTELLING

Toelichting nader gebruik lichaamsmaterialen. Het Laboratorium Erfelijke Metabolen Ziekten voert in de bij u afgenomen lichaamsmaterialen uitsluitend onderzoeken uit t.b.v. diagnostiek en behandeling van Erfelijke Metabole Ziekten. Restanten van afgenomen lichaamsmateriaal kunnen zogenaamd voor "nader gebruik" worden aangewend. Dit gebeurt zodanig dat herleidbaarheid tot personen waarvan het materiaal afkomstig is niet meer mogelijk is. Het materiaal wordt gebruikt als controle voor bestaande onderzoeken of voor testen van nieuwe onderzoeken. Indien u bezwaar heeft tegen het gebruik van uw lichaamsmaterialen voor deze doeleinden en niet wilt dat dit voor nader gebruik wordt aangewend, moet u dit melden bij uw behandelende arts.

Geen toestemming voor research gebruik

.....

.....