

Zonder aanvragend arts + AGB code kunnen aanvragen niet in behandeling worden genomen

Naam:
 Voorletters:
 Geslacht:
 Geb. Datum:
 Adres:
 Postcode+Woonplaats:
 BSN nummer:
 Verzekering:
 Polisnummer:
 Huisarts:

Aanvrager:
Arts:
AGB code:
 Afdeling :
Instelling:
 Adres:
 Postcode en Plaats:
Klachten svp aangeven:

- **buikpijn;** verdenking (aanval) acute porfyrie
- **blaren;** verdenking cutane porfyrie
- **pijnlijke huid;** zonlicht overgevoeligheid

Verzenden materiaal: Koeriersverzending (spoed):
 Erasmus MC Erasmus MC
 GFO Laboratoriumdiagnostiek Wytemaweg 12
 Kamer Nb-414 t.a.v. GFO Laboratoriumdiagnostiek
 Postbus 2040 Kamer Nb-414
 3000 CA, Rotterdam 3015 CN, Rotterdam

Bezoekadres:
 Erasmus MC
 Lab Porfyrie Expertisecentrum Rotterdam
 Nc-511
 Wytemaweg 80
 3015 CN, Rotterdam

Datum van aanvraag	Bijzonderheden	www.erasmusmc.nl/nl-nl/laboratorium-diagnostiek

Alle biochemische bepalingen: buis na afname in aluminium folie wikkelen

Lithium Heparine (7-10 ml); Na afname bewaren bij 4°C, verzenden per verzendenvolpoe op kT, maximaal 1 dag na afname

Plasma PBG / δ -ALA (Porfobilineeoen / δ -Aminolevulinezuur)
 Porfyriee spectrum (kwalitatief)
 Plasma porfyriee spectrum kwantitatief In overleg ook aan te vragen bij nier-insufficiëntie/dialyse

Erythrocyten Totaal protoporfyriees (Zink en Vriee protoporfyriee)
 ALA-d (δ -Aminolevulinezuur dehydratase)
 PBG-d (Porfobilineeoen deaminase)
 URO-d (Uroporfyrieeoen decarboxylase) Alleen na overleg. Bewaren en verzenden bij 4°C per koerier, moet dezelfde dag op lab zijn

Portie urine (ca 10 ml); Na afname bewaren bij 4°C, verzenden per verzendenvolpoe op kT (max 1 dag na afname).
 Indien dit niet mogelijk is dan invriezen en later op droogijs versturen.

Urine PBG / δ -ALA (Porfobilineeoen / δ -Aminolevulinezuur)
 Porfyriee spectrum

Portie feces (ca 10 g); Alleen na telefonisch overleg

Feces Porfyriee spectrum

EDTA (7-10 ml); Na afname op kT versturen, geen aluminium folie nodig

DNA ALAD (δ -Aminolevulinezuur dehydratase, Doss Porfyriee)
 HMBS (Acute Intermitterende Porfyriee)
 UROD (Porphyria Cutanea Tarda)
 CPOX (Hereditary Copro Porfyriee)
 PPOX (Porphyria Variegata)
 FECH (Erythropoëtische Proto Porfyriee)
 HFE (Hemochromatose varianten Cys282Tyr, His63Asp) Screening specifieke mutaties voor klassieke hereditaire hemochromatose gevonden in patiënten van Europese afkomst

Voor DNA diagnostiek porfyriee (ALAD, HMBS, UROD, CPOX, PPOX, FECH):
 alleen na overleg, bevestiging afwijkende biochemie of onderzoek naar bekende familie mutatie

Spijt DNA Wordt alleen ingezet bij afwijkende biochemie. Terugrapportage 6 maanden

Voor een aanvraag Lab Porfyriee Expertisecentrum Rotterdam gelden de Algemene Voorwaarden Laboratoriumdiagnostiek van het Erasmus MC.
 Voor nadere informatie over beschikbare testen, zie bepalingsswijzer Laboratoriumdiagnostiek Erasmus MC.