AANVRAAG LABORATORIUM METABOLE ZIEKTEN

UZ GENT

LABORATORIUM VOOR KLINISCHE BIOLOGIE

Bloedafname
09 332 22 19
Ingang 12 – route 1201:
Elke werkdag 7u - 18u45
Zaterdag 8u -11u
Ingang 50 – route 734:
Elke werkdag 7u - 15u

Laboratorium
09 332 34 34

ADREMA

Patiënt: (naam, voornaam, adres, geboortedatum, geslacht)

Dienst:

Datum van aanvraag: ..... om ..... uur

Datum van afname: ..... om ..... uur

Aanvragende arts: .....

RIZIV Nr : .....

Handtekening: .....

Staal afgenomen door:.....

Kopie aan Dr. .....

Uw refnr: .....

S	H	E	E#	LV	U	UC	&	FA

BLOED

600	H	☐	Aminozurenspectrum
ABLPIP	H	☐	Pipecolinezuur
6006	EH	☐	Acylcarnitine profiel
6008	E&	☐	Lactaat
6009	E&	☐	Pyruvaat
6010	E&	☐	3-OH-butyraat
6011	E&	☐	Acetoacetaat
6103	S	☐	Zeer lange keten vetzuren
6104	S	☐	Fytaanzuur
6105	E	☐	Plasmalogenen
MLYSOPC26	E	☐	Lyso-PC 26:0
6106	S	☐	7-dehydrocholesterol ☾
6108	S	☐	Panel Sterolen ☾
CHOLAL	S	☐	Cholestanol ☾
6107	H & $	☐	DPD enzymbepaling
MMAAI	S ★	☐	Methylmalonzuur
OROS	S	☐	Orootzuur
6117	S €	☐	Biotinidase
6007	E	☐	Galactosemie enzymbepaling
TGAL	E	☐	Totaal galactose
6109	S	☐	CDG
246	S	☐	Caroteen ☾
CREATS	S	☐	Creatine
GUAAS	S	☐	Guanidinoacetaat
MLYSOGB1	E	☐	LysoGb1
MLYSOGB3	E	☐	LysoGb3

BLOEDSPOT

DBSFE	☐	Fenylalanine
DBSTYR	☐	Tyrosine
DBSISO	☐	Isoleucine
DBSLEU	☐	Leucine
DBSVAL	☐	Valine
DBSGLU	☐	Glutamine
DBSME	☐	Methionine
DBSHCY	☐	Homocysteïne

VARIA

6112	FA €	☐	Faeces suikerchromatogram

URINE

605	U	☐	Aminozurenspectrum
6053	U	☐	Prolidase deficiëntie
6060	U	☐	Sulfocysteïne
CYSTUP	U	☐	Cysteïne (mg/g creat)
6014	U &	☐	Pterines ☾
607	U &	☐	Organische zuren
6071	U &	☐	Methylmalonzuur
OROU	U	☐	Orootzuur
6057	U	☐	Siaalzuur
6152	U	☐	Mucopolysacchariden
6153	U	☐	Oligosacchariden
6062	U	☐	Suikerchromatogram
6063	U	☐	Polyolen
538	U	☐	d - aminolevulinezuur
3093	U	☐	Porfobilinogeen ☾
3094	U	☐	Totaal porfyrine ☾
3090	U $	☐	Alkaptonurie
CREATUB	U	☐	Creatine
GUAAUB	U	☐	Guanidinoacetaat

UC Collectieduur: ..... min (TIJD)

UC Volume: ..... ml (VOL)

CYSTU	UC	☐	Cysteïne (mg/24u)
3083	UC	☐	Porfobilinogeen (mg/24u) ☾
3084	UC	☐	Totaal porfyrine (µg/24u) ☾

ENZYMEN

ERYTHROCYTEN **612**

6121	E	☐	Glucose-6-P-dehydrogenase
6123	E	☐	Pyruvaatkinase

LUMBAAL VOCHT

609	LV&	☐	Aminozurenspectrum
6015	LV&	☐	Pterines ☾
6092	LV&	☐	Lactaat
6093	LV&	☐	Pyruvaat

ENZYMEN

LYSOSOMAAL (WBC)

EDTA-staal minimum 10 mL
Transport op kamertemperatuur onmiddellijk voor de middag - (☽ 22449)

6136	E	☐	Arylsulfatase A (Metachromatische leukodystrofie)
6137	E	☐	(Arylsulfatase B (MPS VI)
6045	E	☐	Galactocerebrosidase (Krabbe)

LYSOSOMAAL (bloedspots)

1 druppel bloed per cirkel op Guthrie-kaartje en laten drogen bij kamertemperatuur of klein buisje EDTA (min. 0,5 mL)

6031	E	☐	α-Galactosidase (Fabry)
6032+ 6033	E	☐	α-Glucosidase (Pompe)
6034	E	☐	α-Fucosidase (Fucosidosis)
6035	E	☐	α-Iduronidase (MPS I)
6036	E	☐	α-Mannosidase (α-Mannodosis)
6038	E	☐	β-Galactosidase (GM1 Gangliosidosis)
6039	E	☐	β-Glucuronidase (MPS VII)
6040	E	☐	β-Glucosidase (Gaucher)
6041	E	☐	β-Hexosaminidase A (Tay-Sachs/Sandhoff)
6042	E	☐	β-Hexosaminidase A+B (Sandhoff)
6043	E	☐	Chitotriosidase (Gaucher/Niemann-Pick)
6044	E	☐	Iduronaat-sulfatase (MPS II)

RESPIRATOIR - MITOCHONDRIEEL

Transport op kamertemperatuur

6205	☐	Respiratoire keten enzymen op huidfibroblastenkweek

Transport in vloeibare lucht of op ijswater Onmiddellijk naar het lab

6212	☐	Respiratoire keten enzymen op spierbiopt
6211	☐	Respiratoire keten enzymen op leverbiopt

KLINISCHE INLICHTINGEN

AFNAME:
E: EDTA (paars)
&: transport in ijswater onmiddellijk naar lab
H: heparine (groen)
S: serum (oker)

U: urinestaal
UC: urinecollectie
LV: lumbaal vocht
FA: faeces

€: niet vergoed door RIZIV (informed consent vereist! (>50 euro rekening patiënt)
$: niet vergoed door RIZIV
★ niet vergoed door RIZIV indien niet voldaan aan D130
☾ afschermen van licht