

AANVRAAG LABORATORIUM METABOLE ZIEKTEN



**LABORATORIUM VOOR
KLINISCHE BIOLOGIE**
Bloedafname
ingang 12 - R 1228 (0K12)
ingang 74 - R 734 (0B2)
8u tot 17u
09 332 22 19 (0K12)
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 refrn:

S H E E# LV U UC & FA

BLOED

- 600 H Aminozurenspectrum
- ABLPID H Pipecolinezuur
- 6006 EH Acylcarnitine profiel
- 6008 E&,E# Lactaat
- 6009 E&,E# Pyruvaat
- 6010 E&,E# 3-OH-butyraat
- 6011 E&,E# Acetoacetaat

- 6013 E&,E# Dagcurve: (Lovato-test)
Lactaat, Pyruvaat,
3-OH-butyraat, Acetoacetaat;
telkens voor en na de maaltijd

Voor dagcurve, lactaat t.e.m. acetoacetaat:
EDTA-staal overgieten in citroenzuurhuis
Transport op ijswater, onmiddellijk naar het lab

- 6103 S Zeer lange keten vetzuren
- 6104 S Fytaanzuur
- 6105 E Plasmalogenen
- 6106 S 7-dehydrocholesterol C
- 6108 S Panel Sterolen C
- CHOLAL S Cholestanol C
- 6107 H & \$ DPD enzymbepaling
- MMAAI S ★ Methylmalonzuur
- 6117 S € Biotinidase
- GAL1P E Galactosemie enzymbepaling
- 6109 S CDG
- 246 S Caroteen C
- CREATS S Creatine
- GUAAS S Guanidinoacetaat
- MGE H Magnesium intraerythrocytair
(heparine zonder gel)

BLOEDSPOT

- DBSFE Fenyalanine
- DBSTYR Tyrosine
- DBSISO Isoleucine
- DBSLEU Leucine
- DBSVAL Valine

VARIA

- 6112 FA € Faeces suikerchromatogram

URINE

- 605 U Aminozurenspectrum
- 6053 U Prolidase deficiëntie
- 6060 U Sulfoysteine
- CYSTUP U Cysteine (mg/g creat)
- 6014 U & Pterines C
- 607 U & Organische zuren
- 6071 U & Methylmalonzuur
- 6057 U Siaalzuur
- 6152 U Mucopolysacchariden
- 6153 U Oligosacchariden

- 6062 U Suikerchromatogram
- 6063 U Polyolen

- 538 U d - aminolevulinezuur
- 3093 U Porfobilinogeen C
- 3094 U Totaal porfyriene C
- 3090 U \$ Alkaptonurie
- CREATUB U Creatine
- GUAaub U Guanidinoacetaat

UC Collectieduur: min (TIJD)
UC Volume: ml (VOL)

- CYSTU UC Cysteine (mg/24u)
- 3083 UC Porfobilinogeen (mg/24u) C
- 3084 UC Totaal porfyriene (µg/24u) C

ENZYMEN

- ERYTHROCYTEN 612**
- 6121 E Glucose-6-P-dehydrogenase
 - 6122 E 6-P-gluconaat-dehydrogenase
 - 6123 E Pyruvaatkinase
 - 6124 E Glutathionreductase

LUMBAAL VOCHT

- 609 LV& Aminozurenspectrum
- 6015 LV& Pterines C
- 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+ E α-Glucosidase (Pompe)
- 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) U: urinestaal €: niet vergoed door RIZIV (informed consent vereist! (>50 euro rekening patiënt))
E#: EDTA-staal overgieten in citroenzuurhuis UC: urinecollectie \$: niet vergoed door RIZIV
&: transport in ijswater onmiddellijk naar lab LV: lumbaal vocht ★: niet vergoed door RIZIV indien niet voldaan aan D130
H: heparine (groen) FA: faeces C: afscheren van licht
S: serum (oker)