

AANVRAAG LABORATORIUM METABOLE ZIEKTEN

LABORATORIUM VOOR KLINISCHE BIOLOGIE

Bloedafname
ingang 12 - R 1227 (0K12)
ingang 74 - R 734 (0B2)
8u tot 17u
09 332 22 19 (0K12)

Lab metabole ziekten
09 332 24 49

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 refr:

S	H	E	E#	LV	U	UC	&	FA
---	---	---	----	----	---	----	---	----

BLOED

- 600 H Aminozurenspectrum
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 citroenzuurbuis
Transport op ijswater, onmiddellijk naar het lab

- 6103 S Zeer lange keten vetzuren
6104 S Fytaanzuur
6105 E Plasmalogenen
6106 S 7+8-dehydrocholesterol
CHOLAL S Cholestanol
- 6107 H & \$ DPD enzymbepaling
6117 S € Biotinidase
GAL1P E Galactosemie enzymbepaling
6109 S CDG
246 S Caroteen
CREATS S Creatine
GUAAS S Guanidinoacetaat
MGE H Magnesium intraerythrocytair
(heparine zonder gel)

BLOEDSPOT

- 6006 Acylcarnitine profiel
6117 Biotinidase
DBSFE Fenylalanine
DBSTYR Tyrosine
DBSISO Isoleucine
DBSLEU Leucine
DBSVAL Valine

VARIA

- 6112 FA € Faeces suikerchromatogram

URINE

- 605 U Aminozurenspectrum
6053 U Prolidase deficiëntie
CYSTUP U Cysteïne (mg/g creat)
CYBRU U \$ Cysteïne Brand
6014 U & Pterines
607 U & Organische zuren
6071 U & Methylmalonzuur
6060 U Sulfo-cysteïne
6057 U Siaalzuur
6152 U Mucopolysacchariden
6153 U Oligosacchariden

- 6062 U Suikerchromatogram
6063 U Polyolen
REDUS U Reducerende suikers

- 538 U δ - aminolevulinezuur
PORBIL UC Porfobilinogeen
3090 U \$ Alkaptonurie
CREATUB U Creatine
GUAaub U Guanidinoacetaat

UC Collectieduur: min (TIJD)

UC Volume: ml (VOL)

- CYSTU UC Cysteïne (mg/24u)
3081 UC Coproporfyrynes (30 mL)
3082 UC Uroporfyrynes (30 mL)

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
6092 LV& Lactaat
6093 LV& Pyruvaat

ENZYMEN

LYSOSOMAAL (WBC)

EDTA-staal minimum 10 mL
Transport op kamertemperatuur onmiddellijk naar lab
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 VERPLICHT IN TE VULLEN

AFNAME: E: EDTA (paars)
E#: EDTA-staal overgieten in citroenzuurbuis
&: transport in ijswater **onmiddellijk** naar lab
H: heparine (groen)
S: serum (oker)

U: urinestaal €: niet vergoed door RIZIV (informed consent vereist! (>50 euro rekening patiënt)
UC: urinecollectie \$: niet vergoed door RIZIV
LV: lumbaal vocht
FA: faeces

53208

