

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

### BLOEDSPOT

- 6006  Acylcarnitine profiel  
6117  Biotinidase  
DBSFE  Fenyylalanine  
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
- 6057 U  Siaalzuur  
6152 U  Mucopolysacchariden  
6153 U  Oligosacchariden  
6154 U  Succinyladenosine  
6062 U  Suikerchromatogram  
6063 U  Polyolen  
REDUS U  Reducerende suikers  
6059 U\$  Sulfiet

- 538 U  δ - aminolevulinezuur  
PORBIL UC  Porfobilinogeen  
3084 U\$  Melanine  
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

11227

