

Aanvraag metabole analyses

Identificatie Patiënt Kleef hier een patiëntensticker	Afname datum:/...../..... afname uur::..... u Afname door: Dienst:
Identificatie aanvrager + Handtekening	Klinische inlichtingen/medicatie

Levensbedreigende situatie

- 001 ALTE
- 002 SIDS

Algemene lichamelijke kenmerken

- 100 Dysmorphie
- 101 Marfanoid kenmerken
- 102 Groeiachterstand
- 103 Gewichtsproblemen
- 104 Abnormale vetverdeling
- 105 Prematuur
- 106 Dysmatuur
- 107 Hikken bij pasgeborenen
- 108 Asfyxie
- 109 Ademhalingsproblemen
- 110 Inspanningsintolerantie
- 111 Warmte-intolerantie
- 112 Hypothermie
- 113 Hyperthermie
- 114 Periodieke koortsaanvallen
- 115 Hypotensie
- 116 Hypertensie
- 117 Anhidrose / Hypohidrose
- 118 Hyperhidrose
- 119 Vreemde geur
- 120 Oedeem
- 121 Ascites
- 122 Hydropsfetalis
- 123 Icterus
- 124 Hepatomegalie
- 125 Splenomegalie
- 126 Premature atherosclerose
- 127 Vaatafwijking
- 128 Haarafwijking
- 129 Huidafwijking
- 130 Hyperlaxiteit
- 131 Reumatische klachten
- 132 Weinig activiteit

Audiologische afwijkingen

- 200 Plotsdootheid
- 201 Gehoorverlies
- 202 Vertigo

Neurologische / spier- afwijkingen

- 300 Mentale retardatie/regressie
- 301 Motorische retardatie/regressie
- 302 Knik in de ontwikkeling
- 303 Microcefalie
- 304 Macrocefalie
- 305 Onbegr. leucoencefalopathie
- 306 Afwijking EEG/CT/MRI-scan
- 307 Ataxie
- 308 Ongecontroleerde bewegingen
- 309 Tremor
- 310 Spasticiteit
- 311 Myoclonie
- 312 Dystonie/rigiditeit
- 313 Hypotonie
- 314 Hypertonie
- 315 Paralyse
- 316 Convulsies
- 317 Spieratrofie
- 318 Spierzwakte
- 319 Acroparesthesie
- 320 Lethargie
- 321 Gedaald bewustzijn/coma
- 322 Psychose
- 323 Vreemd huilen
- 324 Impulsief agressief gedrag
- 325 Autistiform/solitair gedrag
- 326 CVA/TIA
- 327 Cardiologische problemen
- 328 Spraakstoornis

Oogheelkundige afwijkingen

- 400 Retinitis pigmentosa
- 401 Corneatroebeling
- 402 Strabismus
- 403 Lensluxatie
- 404 Cataract
- 405 Nystagmus
- 406 Opticus atrofie
- 407 Cherry red spot

Gastro-enterologische afwijkingen

- 500 Slecht zuigen
- 501 Voedselweigerings
- 502 Braken
- 503 Diarree
- 504 Kolieken
- 505 Obstipatie
- 506 Voedselintolerantie
- 507 Pancreatitis

Nier / Renale afwijkingen

- 600 Vreemde geur/kleur urine
- 601 Anurie
- 602 Nierinsufficiëntie
- 603 Polyurie
- 604 Tubulaire dysfunctie
- 605 Nierstenen

Immuno- /hemato-afwijkingen

- 700 Morfologische afwijkingen
- 701 Lymfocyten vacuolen
- 702 Recidiverende infecties
- 703 Immunodeficiëntie
- 704 Lymfopenie
- 705 Neutropenie
- 706 Trombopenie
- 707 Bloedingsdiathese
- 708 Hemolyse
- 709 Anemie
- 710 Trombo-embolische afwijking
- 711 Problemen na vaccinatie

Laboratorium afwijkingen

- 800 Hormonen
- 801 Leverenzymen
- 8011a/b Transaminasen: ALT AST
- 8012a/b Alkalische fosfatase: ↑ of ↓
- 802 Hyperbilirubinemie
- 803 Hyperlipidemie
- 804 Glucose-intolerantie
- 805 Hyperglycemie
- 806 Hypoglycemie
- 807 Positieve reductie
- 808 Ketonurie
- 809 Ketosis
- 810 Acidosis
- 811 Hyperammoniemie
- 812 Afwijkend ureum/creatinine
- 813 Proteinurie
- 814 (Micro-) albuminurie
- 815 Hypouricemie/-uricosurie
- 816 Hyperuricemie/-uricosurie
- 817 Elektrolyten
- 818 Sporenelementen/vitamines
- 819 Spierenzymen
- 820 Hypoimmunoglobulinemie

Rx afwijkingen

- 900 Achterstand botleeftijd
- 901 Skeletafwijkingen
- 902 Rachitis
- 903 Osteoporose

Genetica

- 1000 Consanguiniteit
- 1001 Metabole ziekten in familie
- 1002 SIDS in familie

Het is de verantwoordelijkheid van de voorschrijver de aanvraag volledig in te vullen, te ondertekenen en de klinische gegevens kenbaar te maken

	Afname temp	Transporttemp	Min. volume	MOLIS
LITHIUM HEPARINE				
Aminozuren kolomchromatografie HPLC-NIN	Tk	-20°C of 4°C	3ml	VPAZKC
Organische zuren GC-MS (semi-kwantitatief)	Tk	-20°C	3ml	VPOZGC
Carnitine palmitoyltransferase Stoornis II	Tk	Tk bloedspot en plasmaspot	3ml / 2 X 3 cirkels	VBCPT2
SERUM				
7-dehydrocholesterol	Tk	-20°C	3ml	VSCHOP
Biotinidase (geen RIZIV)	Tk	-20°C	1ml	VSBIOT
Vrije vetzuren nuchter	4°C	-20°C	1ml	VSVZN
Vrije vetzuren postprandiaal	4°C	-20°C	1ml	VSVZPP
GUTHIEKAART				
<i>Het is belangrijk dat de cirkels worden afgevuld vanuit een perifere vingerprik, onmiddellijk op de Guthriekaart!</i>				
Aminozuren MS-MS	Tk	Tk	3cirkels	VBAZMS
Acylcarnitines MS-MS	Tk	Tk	3cirkels	VBACMS
Succinylaceton MS-MS	Tk	Tk	3cirkels	VBSUAC
Galactose	Tk	Tk	3cirkels	VBGAL
Galactose-1-fosfaat	Tk	Tk	3cirkels	VBGA1P
Galactose-1-fosfaat uridyl transferase	Tk	-20°C *	3cirkels	VBGALT
Mucopolysaccharidose I Enzymatisch	Tk	-20°C *	3cirkels	VBMP51
Mucopolysaccharidose II Enzymatisch	Tk	-20°C *	3cirkels	VBMP52
Mucopolysaccharidose IVa Enzymatisch	Tk	-20°C *	3cirkels	VBMP54
Mucopolysaccharidose VI Enzymatisch	Tk	-20°C *	3cirkels	VBMP56
Ziekte van Gaucher Enzymatisch	Tk	-20°C *	3cirkels	VBZVG
Ziekte van Pompe Enzymatisch	Tk	-20°C *	3cirkels	VBZVP
Ziekte van Fabry Enzymatisch	Tk	-20°C *	3cirkels	VBVF
Ziekte van Sanfilippo B Enzymatisch	Tk	-20°C *	3cirkels	VBMP53
Ziekte van Sly Enzymatisch	Tk	-20°C *	3cirkels	VBMP57
Adenosine Deaminase Deficiëntie	Tk	Tk	3cirkels	VBADA
Lyso GB3 (Fabry)	Tk	Tk	3cirkels	VULGB3
Galactose-1-fosfaat	TK	TK	3cirkels	GAL1P
Galactose-1-fosfaat uridyl transferase	TK	TK	3cirkels	VBGALT
Opvolging PKU (Phenylketonurie)	Tk	Tk	3cirkels	VBSCFA
Opvolging MCAD (Middenlange keten vetzurenoxidatie stoornis)	Tk	Tk	3cirkels	VBSCMC
Opvolging CO (Vrije carnitine)	Tk	Tk	3cirkels	VBSCCO
Opvolging MSUD (Maple Syrup Urine Disease)	Tk	Tk	3cirkels	VBSCMS
Opvolging MMA (Methylmalonzuuracidemie) + HCYS (Homocysteïne)	Tk	Tk	3cirkels	VBSCMM
Opvolging GA1 (Glutaaracidurie)	Tk	Tk	3cirkels	VBSC5D
Opvolging IVA (Isovaleriaanzuuracidemie)	Tk	Tk	3cirkels	VBSCIV
URINE				
Aminozuren kolomchromatografie HPLC-NIN	Tk	-20°C	10ml	VUAZKC
Organische zuren GC-MS (semi-kwantitatief)	Tk	-20°C	10ml	VUOZGC
Succinylaceton GC-MS	Tk	-20°C	10ml	VUSUAC
Orootzuur/rotonidine HPLC	Tk	-20°C	10ml	VUORO
Orootzuur/rotonidine HPLC onder allopurinol 3maal 8uur collectie op 24u	Tk	-20°C	10ml	VUOROA
Purines/pyrimidines	Tk	-20°C	10ml	VUPUPY
Sulfieten	4°C	-20°C	10ml	VUSULF
Oligosacchariden	Tk	-20°C	10ml	VUOLIG
Mucopolysacchariden	Tk	-20°C	10ml	VUMPS
Reducerende suikers (geen RIZIV)	Tk	-20°C	10ml	VURED5
LUMBAALVOCHT				
Aminozuren kolomchromatografie HPLC-NIN	Tk	-20°C	1ml – 1 tube	VLAZKC
Organische zuren GC-MS (semi-kwantitatief)	Tk	-20°C	1.5ml – 1 tube	VLOZGC
Ketonlichamen steeds met vrije vetzuren aanvragen (behandelde heparine tube + serumtube)				
Ketonlichamen (nuchter)	4°C	-20°C	3ml – 1 tube	VHKLN
NEFA Serum (nuchter)	4°C	-20°C	1ml – 1 tube	VSVZN
Ketonlichamen (gevoed)	4°C	-20°C	3ml – 1 tube	VHKLG
NEFA Serum (gevoed)	4°C	-20°C	1ml – 1 tube	VSVZPP
De heparine tube voor Ketonlichamen op ijs afnemen EN onmiddellijk met perchloorzuur voorbehandelen				
<u>Voorbehandeling:</u>				
-onmiddellijke 1M perchloorzuur * toevoegen aan heparine-volbloed in verhouding 1/1				
-centrifugatie gedurende 5minuten aan min. 2800 g bij 4°C				
-de bovenstaande fractie afnemen, meteen invriezen en verzenden				
*bereiding 1M perchloorzuur: 20ml geconcentreerde perchloorzuur (12M; massa% 71) + 220ml gedestilleerd water				

Indien geen recto-verso print, aanbrenge van identificatie patiënt (kleefvignet)