

## Aanvraag metabole analyses

Identificatie Patiënt  <p style="text-align: center;">Kleef hier een patiëntensticker</p>	Afname datum: ...../...../..... afname uur: .....:..... u  Afname door: .....  Dienst: .....
Identificatie aanvrager + Handtekening	<b>Klinische inlichtingen/medicatie</b>

### Levensbedreigende situatie

- 001  ALTE  
002  SIDS

### Algemene lichamelijke kenmerken

- 100  Dismorfie  
101  Marfanoïde 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  Plotsdoofheid  
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  Autistisch/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  Voedselweigerering  
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  
801a/b Transaminasen: ALT  AST   
801a/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  Proteïnurie  
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

	Afnam temp	Transporttemp	Min. volume	MOLIS
<b>LITHIUM HEPARINE</b>				
Aminozuren kolomchromatografie LC-MSMS	Tk	-20°C of 4°C	100 µL	VPAZKC
Organische zuren GC-MS (semi-kwantitatief)	Tk	-20°C	500 µl	VPOZGC
Carnitine palmitoyltransferase Stoornis II	Tk	Tk bloedspot en plasmaspot	500 µl / 2 X 3 cirkels	VBCPT2
<b>EDTA PLASMA</b>				
Lyso GB1 (Gaucher)	Tk	Tk	100 µL	VPLGB1
Lyso GB3 (Fabry)	Tk	Tk	100 µL	VPLGB3
<b>SERUM</b>				
7-dehydrocholesterol	Tk	-20°C	500 µl	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	VSZPP
<b>GUTHIEKAART</b>				
<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
Ziekte van Krabbe Enzymatisch	Tk	-20°C *	3cirkels	VBASM
Ziekte van Niemann-Pick type A	Tk	-20°C *	3cirkels	VBGALC
Adenosine Deaminase Deficiëntie	Tk	Tk	3cirkels	VBADA
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 C0 (Vrije carnitine)	Tk	Tk	3cirkels	VBSCC0
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
<b>URINE</b>				
Aminozuren kolomchromatografie LC-MSMS	Tk	-20°C	100 µl	VUAZKC
Organische zuren GC-MS (semi-kwantitatief)	Tk	-20°C	500 µl	VUOZGC
Succinylaceton GC-MS	Tk	-20°C	10 ml	VUSUAC
Orootzuur/rotidine LC-MSMS	Tk	-20°C	10 ml	VUORO
Orootzuur/rotidine LC-MSMS onder allopurinol 3maal 8uur collectie op 24u	Tk	-20°C	10 ml	VUOROA
Purines/pyrimidines	Tk	-20°C	10 ml	VUPUPY
Sulfieten	4°C	-20°C	10 ml	VUSULF
Oligosacchariden	Tk	-20°C	10 ml	VUOLIG
Mucopolysacchariden	Tk	-20°C	10 ml	VUMPS
Alfa amino adipinesemialdehyde (alfa-AASA)	Tk	-20°C	1 ml	VUAAS
Reducerende suikers (geen RIZIV)	Tk	-20°C	10 ml	VUREDS
<b>LUMBAALVOCHT</b>				
Aminozuren kolomchromatografie LC-MSMS	Tk	-20°C	100 µL – 1 tube	VLAZKC
Organische zuren GC-MS (semi-kwantitatief)	Tk	-20°C	500 µL – 1 tube	VLOZGC
<b>Ketonlichamen steeds met vrije vetzuren aanvragen (behandelde heparine tube + serumtube)</b>				
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	VHKLK
NEFA Serum (gevoed)	4°C	-20°C	1ml – 1 tube	VSZPP
De heparine tube voor Ketonlichamen op ijs afnemen EN onmiddellijk met perchloorzuur voorbehandelen				
Voorbehandeling:				
-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, aanbrengen van identificatie patiënt (kleefvignet)**