

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>17OH-progesteron (GSP)</b> ≥ 37 zwangerschapsweken	bloedkaartje		nmol/L volbloed	neonaat			<25	*	1
<b>17OH-progesteron(GSP)</b> ≤ 36 zwangerschapsweken	bloedkaartje		nmol/L volbloed	Zwangerschapsweken				*	1
				27	3		<160		
					4		<137		
					≥ 5		<129		
				28	3		<137		
					4		<117		
					≥ 5		<110		
				29	3		<117		
					4		<100		
					≥ 5		<94		
				30	3		<99		
					4		<85		
					≥ 5		<80		
				31	3		<84		
	4		<71						
	≥ 5		<67						
<b>17OH-progesteron (GSP)</b> ≤ 36 zwangerschapsweken	bloedkaartje			32	4		<60		1
					≥ 5		<56		
				33	3		<57		
					4		<49		
					≥ 5		<46		
				34	3		<46		
					4		<40		
					≥ 5		<37		
				35	3		<37		
					4		<31		
	≥ 5		<30						
36	3		<29						

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
					4		<25		
					≥ 5		<25		
<b>Alfa-aminoadipine semialdehyde</b>	Urine	AASA	µmol/mmol	0 – 6 m 6 – 12 m >12 m			< 1.8 < 1 < 0.5	01/2018	18
<b>Biotinidase (GSP)</b>	bloedkaartje		U/dl volbloed	neonaat			>50	*	2
<b>IRT (GSP)</b>	bloedkaartje		ng/ml volbloed	neonaat			Variabel in tijd		20
<b>TSH (GSP)</b>	bloedkaartje	thyroid stimulerend hormoon	µU/ml volbloed	neonaat			<15	*	3
<b>Acylcarnitines (MS-MS:QSight en XEVO-TQMS)</b>	bloedkaartje		µmol/L volbloed					05/2021	5
<b>C0</b>		vrij carnitine		neonaat 0 – 121j			7.38 – 74.88 13.24 – 57.28		
<b>C2</b>		Acetylcarnitine		0 – 121j			≤ 27.48		
<b>C3</b>		propionyl carnitine		neonaat 0 – 121j			≤ 7.26 ≤ 3.50		
<b>C3DC\C4OH</b>		Malonylcarnitine		neonaat 0 – 121j			≤ 0.51 ≤ 0.29		
<b>C4</b>		Butyrylcarnitine		neonaat 0 – 60j +60j			≤ 0.82 ≤ 0.45 ≤ 0.54		
<b>C4DC\5OH</b>				neonaat 0 – 4j 4 – 121j			≤ 0.65 ≤ 0.59 ≤ 0.81		
<b>C5</b>		Isovaleryl carnitine		neonaat 0 – 12j 12 – 18j 18 – 121j			≤ 0.39 ≤ 0.25 ≤ 0.14 ≤ 0.25		
<b>C5:1</b>		Tiglylcarnitine		neonaat 0 – 121j			≤ 0.019 ≤ 0.020		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>C5-DC\C6OH</b>		glutaryl carnitine		neonaat 0 – 121j			≤ 0.20 ≤ 0.14		
<b>C6</b>		hexanoyl carnitine		neonaat 0 – 4j 4 – 121j			≤ 0.14 ≤ 0.08 ≤ 0.09		
<b>C8</b>		octanoyl carnitine		neonaat 0 – 40j 40 – 60j + 60j			≤ 0.21 ≤ 0.11 ≤ 0.21 ≤ 0.16		
<b>C10</b>		decanoyl carnitine		neonaat 0 – 4j 4 – 12j 12 – 18j 18 – 40j 40 – 60j +60j			≤ 0.36 ≤ 0.13 ≤ 0.15 ≤ 0.21 ≤ 0.18 ≤ 0.35 ≤ 0.26		
<b>C10:1</b>		decenoyl carnitine		neonaat 0 – 40j 40 – 60j +60j			≤ 0.097 ≤ 0.09 ≤ 0.16 ≤ 0.12		
<b>C14</b>		myristoyl-carnitine		neonaat 0 – 40j 40 – 60j +60j			≤ 0.51 ≤ 0.15 ≤ 0.20 ≤ 0.19		
<b>C14:1</b>		tetradecenoyl carnitine		neonaat 0 – 121j			0.023 – 0.32 0.02 – 0.12		
<b>C14:2</b>				neonaat 0 – 121j			≤ 0.07 ≤ 0.04		
<b>C14OH</b>				neonaat 0 – 40j 40 – 60j +60j			≤ 0.05 ≤ 0.01 ≤ 0.02 ≤ 0.01		
<b>C16</b>		palmitoyl carnitine		neonaat 0 – 121j			0.23 – 8.66 0.227 – 2.07		
<b>C16:1</b>				neonaat 0 – 121j			≤ 0.61 ≤ 0.18		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>C16OH</b>				neonaat 0 – 121j			≤ 0.07 ≤ 0.02		
<b>C18</b>		octadecanoyl carnitine		neonaat 0 – 121j			0.16 – 2.38 0.18 – 1.05		
<b>C18:1</b>				neonaat 0 – 4j 4 – 121j			≤ 4.06 ≤ 2.26 ≤ 2.80		
<b>C18:1OH</b>				neonaat 0 – 4j 4 – 121j			≤ 0.06 ≤ 0.03 ≤ 0.04		
<b>C18:2</b>				neonaat 0 – 121j			≤ 0.93 ≤ 0.64		
<b>C8:2OH</b>				neonaat 0 – 121j			≤ 0.02 ≤ 0.03		
<b>C18OH</b>				neonaat 0 – 121j			≤ 0.04 ≤ 0.01		
<b>C20</b>				neonaat 0 – 121j			≤ 0.17 ≤ 0.04		
<b>C20:0-LPC</b>				neonaat 0 – 121j			≤ 1.46 ≤ 0.78		
<b>C22</b>				neonaat 0 – 121j			≤ 0.03 ≤ 0.01		
<b>C22:0-LPC</b>				neonaat 0 – 4j 4 – 12j 12 – 121j			≤ 0.85 ≤ 0.56 ≤ 0.58 ≤ 0.66		
<b>C24</b>				neonaat 0 – 12j 12 – 121j			≤ 0.04 ≤ 0.04 ≤ 0.03		
<b>C24:0-LPC</b>				neonaat 0 – 121j			≤ 1.18 ≤ 0.80		
<b>C26</b>				neonaat 0 – 4j 4 – 60j + 60j			≤ 0.03 ≤ 0.04 ≤ 0.05 ≤ 0.07		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>C26:0-LPC</b>				neonaat 0 – 18j 18 – 40j 40 – 60j +60j			≤ 0.91 ≤ 0.63 ≤ 0.53 ≤ 0.63 ≤ 0.68		
<b>Adenosine</b>		ADO		neonaat 0 – 4j 4 – 121j			0.18 – 4.44 0.04 – 0.24 0.04 – 0.13		
<b>Deoxyadenosine</b>		DADO		neonaat 0 – 121j			≤ 0.047 ≤ 0.02		
<b>Succinylacteton</b>		SA		neonaat 0 – 121j			0.12 – 0.42 0.13 – 0.26		
<b>C3/C2</b>			geen	neonaat 0 – 121j			≤ 0.30 ≤ 0.20		
<b>C5/C2</b>			geen	neonaat			≤ 0.034		
<b>C8/C10 (MCAD)</b>			geen	neonaat			≤ 2.07		
<b>C8/C2 (MCAD)</b>			geen	neonaat			≤ 0.016		
<b>C8/C12 (MCAD)</b>			geen	neonaat			≤ 3.76		
<b>C14:1/C2</b>			geen	neonaat			≤ 0.019		
<b>Aminozuren (MS-MS:QSight en XEVO-TQMS)</b>	bloedkaartje		µmol/L volbloed					05/2021	5
<b>ALA</b>		Alanine		neonaat 0 – 60j + 60j			156 – 812.03 231.87 – 722.03 307.86 – 725.90		
<b>ARG</b>		Arginine		neonaat 0 – 4j 4 – 40j 40 – 60j +60j			0.98 – 53.88 3.19 – 28.76 4.14 – 36.96 5.64 – 47.11 5.06 – 34.71		
<b>CIT</b>		Citruline		neonaat 0 – 121j			4.81 – 50.70 10.28 – 45.46		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>GLU</b>		Glutaminezuur		neonaat 0 – 12j 12 – 18j 18 – 121j			117.58 – 751.04 68.85 – 228.56 64.34 – 142.59 49.23 – 209.18		
<b>GLY</b>		Glycine		neonaat 0 – 121j			187.24 – 958.42 194.68 – 483.03		
<b>LEU/ILEU/PRO-OH</b>		Leucine – isoleucine-hydroxyproline		neonaat 0 – 4j 4 – 60j +60j			76.00 – 338.00 76.37 – 258.79 104.21 – 263.88 122.35 – 270.18		
<b>MET</b>		Methionine		neonaat 0 – 121j			4.50 – 36.47 7.71 – 32.45		
<b>ORN</b>		Ornithine		neonaat 0 – 18j 18 – 40j 40 – 60j +60j			32.05 – 350.50 56.35 – 158.93 46.33 – 135.46 59.94 – 150.49 71.51 – 161.43		
<b>PHE</b>		Phenylalanine		neonaat 0 – 60j +60j			22.97 – 119.67 38.37 – 95.11 45.46 – 98.52		
<b>PRO</b>		Proline		neonaat 0 – 121j			78.04 – 428.27 85.59 – 282.41		
<b>TYR</b>		Tyrosine		neonaat 0 – 121j			21.00 – 332.00 33.89 – 107.85		
<b>VAL</b>		Valine		neonaat 0 – 4j 4 – 121j			54.00 – 309.00 72.22 - 289.29 126.49 – 303.56		
<b>ASA-totaal</b>		Argininosuccinaat-totaal		neonaat 0 – 4j 4 - 12j 12 – 121j			0.10 – 1.07 0.098 – 0.32 0.08 – 0.36 0.05 – 0.26		
<b>PHE/TYR</b>			geen	neonaat 0 – 121j			≤ 2.62 ≤ 1.75		
<b>TYR/PHE</b>			geen	neonaat			≤ 6.79		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Acid-sphingomyelinase (kit)</b>	bloedkaartje	ASM	µmol/Lh	0-28 dagen 0-121j			≥ 1.42 ≥ 1.48	*	7
<b>Alfa-galactosidase (kit)</b>	bloedkaartje	GLA	µmol/Lh	0-28 dagen 0-121j			≥ 3.80 ≥ 0.88	*	7
<b>Alfa-glucosidase (kit)</b>	bloedkaartje	GAA	µmol/Lh	0-28 dagen 0-121j			≥ 2.39 ≥ 1.92	*	7
<b>Alfa-iduronidase (kit)</b>	bloedkaartje	IDUA	µmol/Lh	0-28 dagen 0-121j			≥ 2.09 ≥ 1.95	*	7
<b>Beta-galactocerebrosidase (kit)</b>	bloedkaartje	GALC	µmol/Lh	0-28 dagen 0-121j			≥ 0.45 ≥ 0.52	*	7
<b>Beta-glucocerebrosidase (kit)</b>	bloedkaartje	ABG	µmol/Lh	0-28 dagen 1-121j			≥ 2.06 ≥ 1.21	*	7
<b>Beta-glucuronidase (in-house)</b>	bloedkaartje	GUSB	µmol/Lh				≥ 2.30	16/1/23	21
<b>Iduronaat-2-sulfatase (in house)</b>	bloedkaartje	ID2S	µmol/Lh				≥ 1.44	16/1/23	21
<b>Biotinidase</b>	serum		nmol/min			Man Vrouw	1.1 – 6.0 1.1 – 4.8	*	9
<b>Galactose-1-fosfaat</b>	bloedkaartje	G1P	mmol/L				ND – 0.6	*	10
<b>Homocysteïne (XEVO- TQMS)</b>	bloedkaartje	HCYS	µmol/L	Kind Volwassene			≥ 12 ≥ 15	*	4
<b>Methylmalonzuur</b>	bloedkaartje	MMA	µmol/L	neonaat			<2.98	*	4
<b>LysoGB3</b>	plasma	LGB3	ng/ml				<0.552	08/22	21
<b>LysoGB3</b>	bloedkaartje	LGB3	ng/ml				<2	04/22	21
<b>LysoGB1</b>	plasma	LGB1	ng/mL				<2.09	08/22	21
<b>LysoGB1</b>	bloedkaartje	LGB1	ng/mL				<8.8	04/22	21
<b>Ketonlichamen</b>	Heparine volbloed		mmol/l	1 – 12 m 1 – 7 j 7 – 15 j			0.10 – 0.70 0.10 – 2.10 0.10 – 0.40	*	12

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Mucopolysacchariden</b>	urine		mg/mmol creatinine	0 – 1m 1 – 4m 4 – 7m 7 – 12m 1 – 2j 2 – 5j 5 – 9j 9 – 16j 16 – 18j 18 – 60j			9.4 – 28.2 5.2 – 28.0 1.8 – 21.4 2.5 – 17.3 2.5 – 13.3 2.6 – 9.8 2.0 – 6.8 0.7 – 5.5 0.0 – 5.3 0.0 – 3.6	*	
<b>N-acetyl-galactosamine-4-sulfatase (in house)</b>	bloedkaartje	ASB	µmol/Lh				≥ 0.89	16/1/23	21
<b>N-acetyl-galactosamine-6-sulfatase (in house)</b>	bloedkaartje	GALN	µmol/Lh				≥ 0.45	16/1/23	21
<b>N-alfa-acetylglucosaminidase</b>	bloedkaartje	NAGLU	µmol/Lh				≥ 1.44	16/1/23	21
<b>sulfamidase</b>	bloedkaartje	SGSH	µmol/Lh				≥ 0.06	16/1/23	21
<b>heparan-alfa-glucosaminide-N-acetyltransferase</b>	bloedkaartje	HGSNAT	µmol/Lh				≥ 0.8	16/1/23	21
<b>beta-galactosidase</b>	bloedkaartje	GLB1	µmol/Lh				≥ 0.58	16/1/23	21
<b>tripeptidyl peptidase 1</b>	bloedkaartje	TPP1	µmol/Lh				≥ 17.43	16/1/23	21
<b>Lysosomale zure lipase</b>	bloedkaartje	LAL	µmol/Lh				≥ 1.31	16/1/23	21
<b>NEFA Nuchter</b>	Serum		mmol/l	1 – 12m 1 – 7j 7 – 15j			0.5 – 1.6 0.6 – 1.5 0.2 – 1.1	*	16
<b>Oligosacchariden</b>	urine						Kwalitatief. De bekomen oligosaccharidenpatronen worden beoordeeld op basis van scheiding en kleur en visueel beoordeeld adhv de meegelopen standaarden.	*	14



Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Reducerende suikers (DLC)</b>	urine						Kwalitatief. De bekomen suikerpatronen worden beoordeeld op basis van scheiding en kleur en visueel beoordeeld aan de hand van de meegelopen standaarden	*	13
<b>7- dehydrocholesterol</b>	serum						Kwalitatief, normaal niet aanwezig. De aanwezigheid van 7-DHC in de monsters wordt bevestigd op basis van de retentietijd in het monster t.o.v. de controle-standaard en de overeenkomst met het karakteristieke massaspectrum voor 7-DHC.	*	11
<b>Organische zuren</b>	urine		µmol//mmol creat					*	17
<b>Melkzuur</b>				0 – 1m >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		1 – 927 0.5 – 156 33 – 285 35 – 131 13 – 46		
<b>3-OH boterzuur</b>				0 – 1m >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		ND – 30 ND – 9 ND – 11.1 ND – 7.6 ND – 2		
<b>Pyrodruivezuur</b>				0 – 1m >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		0.5-187 4.6-130 5.1-22.6 3.5-17.3 2.6-7.9		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Ethylmalonzuur</b>				0 – 1m  >1m – 5j >5 – 18j >18j			ND-8.5 ND-6.5 1.7-14.6 ND-8.4 0.4-4.2		
<b>Barnsteenzuur</b>				0 – 1m  >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		5 – 139 13 – 125 17.6 – 79.2 4.9-81.3 0.5 – 16.0		
<b>Glutaarzuur</b>				0 – 1m  >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		ND – 3.5 ND – 3 ND – 5.3 ND – 3.8 0.6-2.6		
<b>Methylmalonzuur</b>				0 – 1m  0 – 5j 5 – 18j >18j	<37w ≥37w		ND ND – 5 ND ND ND		
<b>Adipinezuur</b>				0 – 1m  >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		ND – 15 ND – 32 ND – 34.3 ND – 5.3 0.8 – 35		
<b>2-ketoglutaarzuur</b>				0 – 1m  >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		ND – 233 4 – 524 29.8-117 2.4-94.8 4 – 74		
<b>Suberinezuur</b>				0 – 1m  >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		ND – 16 ND – 20 ND – 10.1 ND – 8.8 ND – 2.9		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Citroenzuur</b>				0 – 1m  >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		93 – 1022 117 – 1422 75 – 667 120 – 582 70 – 226		
<b>Fumaarzuur</b>				0 – 1m  >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		ND – 20.5 1 – 14 1.4 – 9.9 ND – 3.7 0.2 – 0.8		
<b>Sebacinezuur</b>				0 – 1m  >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		ND – 40 ND – 57 ND – 1.4 ND – 1.5 ND		
<b>Oxaalzuur</b>				0 – 1m  >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		ND ND ND-19 ND-17 ND-5		
<b>3-OH-propionzuur</b>				0 – 1m  >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		ND – 8 ND – 19 1.0 – 36 ND – 20 ND		
<b>N-acetyl-L-aspartaat</b>				0 – 1m  >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		8– 31 5 – 34 7 – 40.8 6 – 21.6 ND		
<b>Hippuurzuur</b>				0 – 1m  >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		ND-162 2-122 119-1390 58-746 170-390		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Mevalonzuur</b>				0 – 1m  >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		0.3-0.7 0.3-0.4 0.1-0.3 0.1-0.2 0.1-0.2		
<b>2-hydroxyboterzuur</b>				0 – 1m  >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		ND – 61 ND – 2 0.2 – 5.1 ND – 7.3 ND		
<b>3-hydroxyisovaleriaanzuur</b>				0 – 1m  >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		ND – 17 ND – 18 10.4-67 9.8-50.2 6.9-25		
<b>2-hydroxyglutaarzuur</b>				0 – 1m  >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		4 – 30 5-69.5 5-26.8 1.3-13.9 0.8-52		
<b>Organische zuren</b>	Plasma/serum		µmol/L					*	17
<b>Melkzuur</b>		lactaat					700.0 – 3300.0		
<b>Pyrodrivezuur</b>							27.0 – 160.0		
<b>2-OH-boterzuur</b>							8.0 – 80.0		
<b>3-OH-boterzuur</b>							22.0 – 700.0		
<b>Barnsteenzuur</b>							ND – 32.0		
<b>Glutaarzuur</b>							ND – 1.8		
<b>2-OH-glutaarzuur</b>							ND – 1.5		
<b>2-keto-glutaarzuur</b>							ND – 23.0		
<b>Suberinezuur</b>							ND – 10.0		
<b>Citroenzuur</b>							30.0 – 400.0		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Organische zuren</b>	lumbaal vocht		µmol/L						17
<b>Melkzuur</b>							450.0 – 2100.0		
<b>Pyrodruivezuur</b>							ND – 102.0		
<b>2-OH-boterzuur</b>							11.0 – 86.0		
<b>3-OH-boterzuur</b>							ND – 280.0		
<b>Barnsteenzuur</b>							ND – 5.0		
<b>Glutaarzuur</b>							ND		
<b>2-OH-glutaarzuur</b>							ND – 3.0		
<b>2-keto-glutaarzuur</b>							ND – 9.0		
<b>Suberinezuur</b>							ND – 1.7		
<b>Citroenzuur</b>							90.0 – 590.0		
<b>Aminozuren</b>	Urine		Mmol/mol creat					2021	18
<b>Phosphoserine</b>				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			<0.1 <0.1 <0.1 <0.1 <0.1 <0.1		
<b>Phosphoethanolamine</b>				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			1.3 – 30.1 2.9 – 30.2 1.7 – 14.5 1.1 – 10.4 <7.8 <4.2		
<b>Taurine</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			8 - 229 6 – 89 9 – 123 12 – 159 13 – 200 17 – 230 18 – 230 16 – 180		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Asparagine</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			0 – 84 0 – 58 0 – 36 0 – 32 0 – 30 0 – 29 0 – 24 0 – 23		
<b>Serine</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			80 – 282 42 – 194 50 – 137 45 – 124 32 – 94 38 – 93 23 – 69 21 – 50		
<b>Hydroxyproline</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			20 – 320 0 – 143 0 – 22 0 – 13 0 – 13 0 – 13 0 – 13 0 – 13		
<b>Glycine</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			283 – 1097 210 – 743 114 – 445 110 – 356 111 – 326 91 – 246 64 – 236 43 – 173		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Glutamine</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			52 – 205 63 – 229 74 – 197 62 – 165 45 – 236 52 – 133 20 – 12 20 – 76		
<b>Aspartic acid</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			2 – 12 2 – 16 3 – 12 3 – 10 2 – 8 2 – 8 1 – 10 2 – 7		
<b>Ethanolamine</b>				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			24.9 – 334.3 22.6 – 83.7 17.1 – 56.8 12.1 – 49.9 14.0 – 52.7 8.4 – 41.6		
<b>Histidine</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			80 – 295 72 – 342 92 – 278 87 – 287 68 – 255 61 – 216 43 – 184 26 – 153		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Threonine</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			20 – 138 17 – 92 14 – 56 15 – 62 10 – 48 9 – 36 8 – 28 7 - 29		
<b>Citruline</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			0 – 11 0 – 10 0 – 8 0 – 7 0 – 6 0 – 5 0 – 5 0 - 4		
<b>Sarcosine</b>				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			<6.6 <1.1 <0.8 <0.2 <0.3 <0.3		
<b>beta-alanine</b>				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			<19.4 <8.1 <2.2 <2.2 <4.3 <4.6		
<b>Alanine</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			75 – 244 72 – 206 36 – 162 41 – 130 33 – 115 27 – 92 17 – 65 16 – 68		



Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Glutamic acid</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			0 – 30 2 – 290 0 – 18 0 – 11 0 – 10 0 – 8 0 – 9 0 – 12		
<b>1-methylhistidine</b>				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			1.5 – 37 1.6 – 144 0.9 – 130.5 1.7 – 126.9 1.1 – 136.9 2.0 – 118.4		
<b>3-methylhistidine</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			20 – 39 19 – 40 20 – 47 22 – 57 20 – 59 21 – 61 18 – 59 19 – 47		
<b>Argininosuccinic acid</b>				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			<6.8 <4.2 <3.3 <2.1 <6.1 <1.3		
<b>Carnosine</b>				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			2.4 – 90.3 1.4 – 54.5 1.6 – 28.2 <14.2 <9.6 <3.1		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Anserine</b>				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			<24.55 <72.5 <35.2 <12.5 <32.6 <3.4		
<b>Homocitruline</b>				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			<26.1 1.0 – 14 <6.3 <5.5 <2.9 <2.7		
<b>Arginine</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			0 – 14 0 – 11 0 – 11 0 – 8 0 – 9 0 – 7 0 – 6 0 – 5		
<b>alfa-aminoadipic acid</b>				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			0.9 – 24.3 1.3 – 28.6 0.9 – 11.9 0 – 7.4 0 – 6.7 0 – 4.2		
<b>gamma-amino-n-butyrac acid</b>				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			<2.2 <1.1 <1.0 <0.5 <0.4 <0.4		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>beta-aminoisobutyric acid</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			0 – 87 0 – 216 0 – 226 0 – 206 0 – 175 0 – 59 0 – 85 0 – 91		
<b>alfa-amino-n-butyric acid</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			0 – 9 0 – 7 0 – 8 0 – 8 0 – 6 0 – 5 0 – 5 0 – 4		
<b>Hydroxylysine</b>				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			<13.3 <5 <3 <2.3 <2.7 <1.1		
<b>Proline</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			21 – 213 0 – 130 0 – 14 0 – 13 0 – 9 0 – 9 0 – 9 0 – 9		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Ornithine</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			0 – 19 0 – 13 0 – 8 0 – 8 0 – 7 0 – 7 0 – 6 0 – 5		
<b>Cystathione</b>				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			<26.7 <5 <2.3 <1.6 <3.9 <2.7		
<b>Cystine</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			12 – 39 7 – 24 6 – 15 5 – 13 4 – 15 4 – 11 4 – 12 3 – 17		
<b>Lysine</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			22 – 171 15 – 199 13 – 79 16 – 69 10 – 46 10 – 68 10 – 56 7 - 58		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Methionine</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			7 – 27 6 – 22 8 – 29 7 – 29 5 – 21 5 – 20 3 – 17 2 – 16		
<b>Valine</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			3 – 26 4 – 19 6 – 19 7 – 21 6 – 20 3 – 15 3 – 7 3 – 13		
<b>Tyrosine</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			6 – 55 12 – 52 11 – 54 13 – 48 10 – 30 9 – 35 6 – 26 2 – 23		
<b>Isoleucine</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			0 – 6 0 – 5 0 – 6 0 – 6 0 – 5 0 – 5 0 – 5 0 – 6 0 – 4		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Leucine</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			3 – 25 4 – 12 4 – 16 3 – 17 4 – 18 3 – 13 3 – 16 2 – 11		
<b>Phenylalanine</b>				0-1m 1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			4 – 32 7 – 28 11 – 28 10 – 31 7 – 21 6 – 26 5 – 20 2 – 19		
<b>Tryptophan</b>				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			1.2 – 27.8 1.2 – 27.8 0.9 – 26.8 0.9 – 26.8 1.3 – 20.2 1.6 – 10.1		
<b>allo-isoleucin</b>				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			<2.6 <0.9 <0.7 <0.7 <0.7 <0.6		
<b>Aminozuren</b>	plasma		µmol/L					2021	18
<b>Phososerine</b>				<24m 2-17j ≥18j			<109 <95 <18		
<b>Phosphoethaolamine</b>				<24m 2-17j ≥18j			<6 <5 <12		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Taurine</b>				<24m 2-17j ≥18j			37-177 38-153 42-156		
<b>Asparagine</b>				<24m 2-17j ≥18j			25-91 29-87 37-92		
<b>Serine</b>				<24m 2-17j ≥18j			69-271 71-208 63-187		
<b>Hydroxyproline</b>				<24m 2-17j ≥18j			8-61 7-35 4-29		
<b>Glycine</b>				<24m 2-17j ≥18j			111-426 149-417 126-490		
<b>Glutamine</b>				<24m 2-17j ≥18j			316-1020 329-976 371-957		
<b>Aspartic acid</b>				<24m 2-17j ≥18j			2-20 <11 <7		
<b>Ethanolamine</b>				<24m 2-17j ≥18j			<70 <64 <67		
<b>Histidine</b>				<24m 2-17j ≥18j			10-116 12-132 39-123		
<b>Threonine</b>				<24m 2-17j ≥18j			47-237 58-195 85-231		
<b>Citruline</b>				<24m 2-17j ≥18j			9-38 11-45 17-46		
<b>Sarcosine</b>				<24m 2-17j ≥18j			<5 <5 <5		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Beta-alanine</b>				<24m 2-17j ≥18j			<28 <27 <29		
<b>Alanine</b>				<24m 2-17j ≥18j			139-474 144-577 200-579		
<b>Glutamic acid</b>				<24m 2-17j ≥18j			31-202 22-131 13-113		
<b>1-methylhistidine</b>				<24m 2-17j ≥18j			<11 <20 <28		
<b>3-methylhistidine</b>				<24m 2-17j ≥18j			<1 <1 2-9		
<b>Argininosuccinic acid</b>				<24m 2-17j ≥18j			<2 <2 <2		
<b>Carnosine</b>				<24m 2-17j ≥18j			<13 <1 <1		
<b>Anserine</b>				<24m 2-17j ≥18j			<1 <1 <1		
<b>Homocitruline</b>				<24m 2-17j ≥18j			<5 <2 <2		
<b>Arginine</b>				<24m 2-17j ≥18j			29-134 31-132 32-120		
<b>alfa-aminoadipic acid</b>				<24m 2-17j ≥18j			<4 <3 <3		
<b>gamma-amino-n-butyric acid</b>				<24m 2-17j ≥18j			<4 <3 <2		



Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>b-aminoisobutyric acid</b>				<24m 2-17j ≥18j			<9 <5 <5		
<b>alfa-amino-n-butyric acid</b>				<24m 2-17j ≥18j			7-28 7-31 9-37		
<b>Hydrolysine</b>				<24m 2-17j ≥18j			<4 <3 <2		
<b>Proline</b>				<24m 2-17j ≥18j			85-303 80-357 97-368		
<b>Ornithine</b>				<24m 2-17j ≥18j			20-130 22-97 38-130		
<b>Cystathion</b>				<24m 2-17j ≥18j			<2 <2 <5		
<b>Cystine</b>				<24m 2-17j ≥18j			2-32 2-36 3-95		
<b>Lysine</b>				<24m 2-17j ≥18j			49-204 59-240 103-255		
<b>Methionine</b>				<24m 2-17j ≥18j			11-35 11-37 4-44		
<b>Valine</b>				<24m 2-17j ≥18j			83-300 106-320 136-309		
<b>Tyrosine</b>				<24m 2-17j ≥18j			26-115 31-106 31-90		
<b>Isoleucine</b>				<24m 2-17j ≥18j			31-105 30-111 36-107		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Leucine</b>				<24m 2-17j ≥18j			48-175 51-196 68-183		
<b>Phenylalanine</b>				<24m 2-17j ≥18j			28-80 30-95 35-80		
<b>Tryptophan</b>				<24m 2-17j ≥18j			17-75 23-80 29-77		
<b>Allo-isoleucine</b>				<24m 2-17j ≥18j			<2 <3 <5		
<b>Aminozuren</b>	lumbaal vocht		nmol/ml					2021	18
<b>Phososerine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<1 <1 <1 <1		
<b>Phosphoethaolamine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<15 <10 <8 <7		
<b>Taurine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			8-48 <28 <13 <20		
<b>Asparagine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			8-34 5-16 <10 5-20		
<b>Serine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			44-136 26-71 21-51 19-40		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Hydroxyproline</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<7 <3 <1 <2		
<b>Glycine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			5-115 <33 <11 <35		
<b>Glutamine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			467-1832 301-1128 326-1092 380-1348		
<b>Aspartic acid</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<1 <1 <1 <2		
<b>Ethanolamine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			11-193 7-155 7-153 7-153		
<b>Histidine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			11-70 9-28 9-23 9-28		
<b>Threonine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			32-143 11-77 7-153 7-153		
<b>Citruline</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<11 <6 <3 <9		
<b>Sarcosine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<1 <1 <1 <1		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Beta-alanine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<26 <25 <25 <25		
<b>Alanine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			24-124 16-53 12-34 19-60		
<b>Glutamic acid</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<12 <3 <1 <4		
<b>1-methylhistidine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<3 <1 <2 <3		
<b>3-methylhistidine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<4 <1 <1 <2		
<b>Argininosuccinic acid</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<1 <2 <1 <1		
<b>Carnosine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<1 <1 <1 <1		
<b>Anserine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<9 <9 <7 <3		
<b>Homocitruline</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<3 <1 <1 <1		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Arginine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			5-39 11-35 11-27 11-32		
<b>alfa-aminoadipic acid</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<1 <1 <1 <1		
<b>gamma-amino-n-butyrac acid</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<1 <1 <1 <1		
<b>b-aminoisobutyric acid</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<1 <1 <1 <1		
<b>alfa-amino-n-butyrac acid</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<15 <6 <5 <14		
<b>Hydrolysine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<1 <1 <1 <1		
<b>Proline</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<17 <6 <2 <6		
<b>Ornithine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<24 <12 <6 <11		
<b>Cystathion</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<1 <2 <1 <1		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Cystine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<2 <2 <1 <1		
<b>Lysine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			11-63 9-33 10-25 13-42		
<b>Methionine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<43 <9 <6 <10		
<b>Valine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			14-61 9-28 8-20 11-40		
<b>Tyrosine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			8-83 5-24 <17 5-17		
<b>Isoleucine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<27 <13 <8 <17		
<b>Leucine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			12-41 6-21 7-16 7-29		
<b>Phenylalanine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			7-40 5-18 <12 7-21		
<b>Tryptophan</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<12 <6 <4 <4		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Allo-iso-leucine</b>				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<3 <2 <2 <2		
<b>Purines-pyrimidines</b>	urine		µmol/mmol creatinine					2021	20
<b>Orootzuur</b>				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 1.4 0 – 3.0 0 – 2.5 0 – 2.0		
<b>Uracil</b>				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 100.9 0 – 66.6 0 – 16.1 0 – 9.7		
<b>Hypoxanthine</b>				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			1 – 71.9 1 – 88.1 1 – 14.1 1 – 14.0		
<b>Xanthine</b>				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 63.4 0 – 54.7 0 – 21.7 0.3 – 10.7		
<b>Uridine</b>				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 6.8 0 – 2.1 0 – 1.6 0 – 1.1		
<b>Thymine</b>				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 8.0 0 – 4.2 0 – 1.6 0 – 0.9		
<b>Adenine</b>				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 4.8 0 – 2.8 0 – 0.9 0 – 0.6		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
<b>Inosine</b>				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 6.1 0 – 4.5 0 – 1.2 0 – 0.6		
<b>Guanosine</b>				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 2.7 0 – 1.2 ND ND		
<b>Deoxyinosine</b>				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 2.7 0 – 1.2 ND ND		
<b>Deoxyguanosine</b>				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			ND ND ND ND		
<b>Adenosine</b>				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 4.4 0 – 4.7 0 – 3.9 0 – 2.8		
<b>Deoxyadenosine</b>				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 0.3 0 – 4.7 ND 0 – 0.6		
<b>Succinyladenosine</b>				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0.1 – 15.8 0 – 11.7 0 – 4.9 0 – 2.8		
<b>Orotidine</b>				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 10.1 0 – 7.8 0.2 – 1.8 0 – 2.1		
<b>Thymidine</b>				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 1.1 0 – 0.9 ND ND		



\* ND: niet detecteerbaar

## BRONNEN:

1. Europese studie The ISNS 17OHP Initiative: Establishing of 17OHP cut-off levels by international collaboration / Blankenstein O., Stopsack M., Fingerhut R., Loeber G., Torresani 2009
2. Studie –Europe door het PCMA bij validatie kit PerkinElmer Ra 05 versie 4 van 16/04/13
3. Richtlijnen European Endocrinology working group on screening of CHT, ISN meeting Stockholm September 1999
4. Ivo Baric and Brian Fowler, Chapter 3 – “Sulphur Amino Acids”, p40, N. Blau et al. (eds.), Physician’s Guide to the Diagnosis, Treatment, and Follow-Up of Inherited Metabolic Diseases, Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2014
5. Validatie rapport UZA, VAL-KT-1001: Neobase2 QSight versie 3 van 20/09/2021
6. Validatie rapport PCMA, Ra 38 versie 1 van 18/12/2017
7. Gegevens UZA: Referentiewaarden-11022019
8. Hart PS, Hymes J, Wolf B. Biochemical and immunological characterization of serum biotinidase in partial biotinidase deficiency. *Ped Res* 1992;31:261-265
9. Gegevens PCMA: Intern verslag van 28/04/2006 locatie L 93 2006
10. Publicatie: G. Stephen Tint et al., “Defective cholesterol biosynthesis associated with the Smith-Lemli-Opitz syndrome”, *The New England Journal of Medicine* 330 (1994) 107-113. Bi 10 versie 1
11. Techniques in diagnostic human biochemical genetics: a laboratory manual Hommes F.A. New York Wiley 1991
12. “In house” method van Dr. K. Adriaenssens. *Prov. Inst. Voor Hygiëne* 1970, niet gepubliceerd. Publicatie: Menzies, I.S & Seakins, J.W.T Sugars. In : Smith I. ed. *Chromatographic and Electrophoretic Techniques* 4<sup>a</sup> ed., Chicago, William Heinemann, Medical Books 1966: 310-319. Bi 25 versie 1.
13. Publicatie R. Humbel and M. Collart State Pediatric clinic, Luxembourg (Luxembourg) (Received September 13, 1974) Oligosaccharides in urine of patients with glycoprotein storage diseases I. Rapid detection by thin-layer chromatography. *Bi* 17 versie 1
14. Nowak et al mol gen metab\_ref waarden in plasma\_2017
15. Bonnefont 1990, free fatty acids children reference values.
16. Physician’s guide to the laboratory diagnosis of metabolic disease. First edition, 1996. GF. Hoffmann
17. Labogids UMC Utrecht
18. Mayo Clinic labogids
19. Physician's guide to the diagnosis, treatment, and follow-up of inherited metabolic diseases, Blau et al. 2014
20. Cut off analyzer IRT, Specimen Gate
21. **Eigen referentiestudie**