

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
17OH-progesteron (GSP) ≥ 37 zwangerschapsweken	bloedkaartje		nmol/L volbloed	neonaat			<25	*	1
17OH-progesteron(GSP) ≤ 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						
17OH-progesteron (GSP) ≤ 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		
Alfa-aminoadipine semialdehyde	Urine	AASA	µmol/mmol	0 – 6 m 6 – 12 m >12 m			< 1.8 < 1 < 0.5	01/2018	18
Piperideine-6-carboxylate		P6C		0 – 6 m 6 – 12 m >12 m			< 60 < 35 < 20	07/2023	17
Alfa-aminoadipine semialdehyde 2^e MRM				0 – 12 m >12 m			<0.3 <0.15	07/2023	17
Biotinidase (GSP)	bloedkaartje		U/dl volbloed	neonaat			>50	*	2
IRT (GSP)	bloedkaartje		ng/ml volbloed	neonaat			Variabel in tijd		20
TSH (GSP)	bloedkaartje	thyroid stimulerend hormoon	µU/ml volbloed	neonaat			<15	*	3
Acylcarnitines (MS-MS:QSight en XEVO-TQMS)	bloedkaartje		µmol/L volbloed					05/2021	5
C0		vrij carnitine		neonaat 0 – 121j			7.38 – 74.88 13.24 – 57.28		
C2		Acetylcarnitine		0 – 121j			≤ 27.48		
C3		propionyl carnitine		neonaat 0 – 121j			≤ 7.26 ≤ 3.50		
C3DC\C4OH		Malonylcarnitine		neonaat 0 – 121j			≤ 0.51 ≤ 0.29		
C4		Butyrylcarnitine		neonaat 0 – 60j +60j			≤ 0.82 ≤ 0.45 ≤ 0.54		
C4DC\5OH				neonaat 0 – 4j 4 – 121j			≤ 0.65 ≤ 0.59 ≤ 0.81		
C5		Isovaleryl carnitine		neonaat 0 – 12j			≤ 0.39 ≤ 0.25		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
				12 – 18j 18 – 121j			≤ 0.14 ≤ 0.25		
C5:1		Tiglylcarnitine		neonaat 0 – 121j			≤ 0.019 ≤ 0.020		
C5-DC/C6OH		glutaryl carnitine		neonaat 0 – 121j			≤ 0.20 ≤ 0.14		
C6		hexanoyl carnitine		neonaat 0 – 4j 4 – 121j			≤ 0.14 ≤ 0.08 ≤ 0.09		
C8		octanoyl carnitine		neonaat 0 – 40j 40 – 60j + 60j			≤ 0.21 ≤ 0.11 ≤ 0.21 ≤ 0.16		
C10		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		
C10:1		decenoyl carnitine		neonaat 0 – 40j 40 – 60j +60j			≤ 0.097 ≤ 0.09 ≤ 0.16 ≤ 0.12		
C14		myristoyl-carnitine		neonaat 0 – 40j 40 – 60j +60j			≤ 0.51 ≤ 0.15 ≤ 0.20 ≤ 0.19		
C14:1		tetradecenoyl carnitine		neonaat 0 – 121j			0.023 – 0.32 0.02 – 0.12		
C14:2				neonaat 0 – 121j			≤ 0.07 ≤ 0.04		
C14OH				neonaat 0 – 40j 40 – 60j +60j			≤ 0.05 ≤ 0.01 ≤ 0.02 ≤ 0.01		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
C16		palmitoyl carnitine		neonaat 0 – 121j			0.23 – 8.66 0.227 – 2.07		
C16:1				neonaat 0 – 121j			≤ 0.61 ≤ 0.18		
C16OH				neonaat 0 – 121j			≤ 0.07 ≤ 0.02		
C18		octadecanoyl carnitine		neonaat 0 – 121j			0.16 – 2.38 0.18 – 1.05		
C18:1				neonaat 0 – 4j 4 – 121j			≤ 4.06 ≤ 2.26 ≤ 2.80		
C18:1OH				neonaat 0 – 4j 4 – 121j			≤ 0.06 ≤ 0.03 ≤ 0.04		
C18:2				neonaat 0 – 121j			≤ 0.93 ≤ 0.64		
C18:2OH				neonaat 0 – 121j			≤ 0.02 ≤ 0.03		
C18OH				neonaat 0 – 121j			≤ 0.04 ≤ 0.01		
C20				neonaat 0 – 121j			≤ 0.17 ≤ 0.04		
C20:0-LPC				neonaat 0 – 121j			≤ 1.46 ≤ 0.78		
C22				neonaat 0 – 121j			≤ 0.03 ≤ 0.01		
C22:0-LPC				neonaat 0 – 4j 4 – 12j 12 – 121j			≤ 0.85 ≤ 0.56 ≤ 0.58 ≤ 0.66		
C24				neonaat 0 – 12j 12 – 121j			≤ 0.04 ≤ 0.04 ≤ 0.03		
C24:0-LPC				neonaat 0 – 121j			≤ 1.18 ≤ 0.80		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
C26				neonaat 0 – 4j 4 – 60j + 60j			≤ 0.03 ≤ 0.04 ≤ 0.05 ≤ 0.07		
C26:0-LPC				neonaat 0 – 18j 18 – 40j 40 – 60j +60j			≤ 0.91 ≤ 0.63 ≤ 0.53 ≤ 0.63 ≤ 0.68		
Adenosine		ADO		neonaat 0 – 4j 4 – 121j			0.18 – 4.44 0.04 – 0.24 0.04 – 0.13		
Deoxyadenosine		DADO		neonaat 0 – 121j			≤ 0.047 ≤ 0.02		
Succinylacteton		SA		neonaat 0 – 121j			0.12 – 0.42 0.13 – 0.26		
C3/C2			geen	neonaat 0 – 121j			≤ 0.30 ≤ 0.20		
C5/C2			geen	neonaat			≤ 0.034		
C8/C10 (MCAD)			geen	neonaat			≤ 2.07		
C8/C2 (MCAD)			geen	neonaat			≤ 0.016		
C8/C12 (MCAD)			geen	neonaat			≤ 3.76		
C14:1/C2			geen	neonaat			≤ 0.019		
Aminozuren (MS-MS:QSight en XEVO-TQMS)	bloedkaartje		µmol/L volbloed					05/2021	5
ALA		Alanine		neonaat 0 – 60j + 60j			156 – 812.03 231.87 – 722.03 307.86 – 725.90		
ARG		Arginine		neonaat 0 – 4j			0.98 – 53.88 3.19 – 28.76		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
				4 – 40j 40 – 60j +60j			4.14 – 36.96 5.64 – 47.11 5.06 – 34.71		
CIT		Citruline		neonaat 0 – 121j			4.81 – 50.70 10.28 – 45.46		
GLU		Glutaminezuur		neonaat 0 – 12j 12 – 18j 18 – 121j			117.58 – 751.04 68.85 – 228.56 64.34 – 142.59 49.23 – 209.18		
GLY		Glycine		neonaat 0 – 121j			187.24 – 958.42 194.68 – 483.03		
LEU/ILEU/PRO-OH		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		
MET		Methionine		neonaat 0 – 121j			4.50 – 36.47 7.71 – 32.45		
ORN		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		
PHE		Phenylalanine		neonaat 0 – 60j +60j			22.97 – 119.67 38.37 – 95.11 45.46 – 98.52		
PRO		Proline		neonaat 0 – 121j			78.04 – 428.27 85.59 – 282.41		
TYR		Tyrosine		neonaat 0 – 121j			21.00 – 332.00 33.89 – 107.85		
VAL		Valine		neonaat 0 – 4j 4 – 121j			54.00 – 309.00 72.22 - 289.29 126.49 – 303.56		
ASA-totaal		Argininosuccina at-totaal		neonaat 0 – 4j 4 - 12j 12 – 121j			0.10 – 1.07 0.098 – 0.32 0.08 – 0.36 0.05 – 0.26		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
PHE/TYR			geen	neonaat 0 – 121j			≤ 2.62 ≤ 1.75		
TYR/PHE			geen	neonaat			≤ 6.79		
Acid-sphingomyelinase (kit)	bloedkaartje	ASM	µmol/Lh	0-28 dagen 0-121j			≥ 1.42 ≥ 1.48	*	7
Alfa-galactosidase (kit)	bloedkaartje	GLA	µmol/Lh	0-28 dagen 0-121j			≥ 3.80 ≥ 0.88	*	7
Alfa-glucosidase (kit)	bloedkaartje	GAA	µmol/Lh	0-28 dagen 0-121j			≥ 2.39 ≥ 1.92	*	7
Alfa-iduronidase (kit)	bloedkaartje	IDUA	µmol/Lh	0-28 dagen 0-121j			≥ 2.09 ≥ 1.95	*	7
Beta-galactocerebrosidase (kit)	bloedkaartje	GALC	µmol/Lh	0-28 dagen 0-121j			≥ 0.45 ≥ 0.52	*	7
Beta-glucocerebrosidase (kit)	bloedkaartje	ABG	µmol/Lh	0-28 dagen 1-121j			≥ 2.06 ≥ 1.21	*	7
Beta-glucuronidase (in-house)	bloedkaartje	GUSB	µmol/Lh				≥ 2.30	16/1/23	21
Iduronaat-2-sulfatase (in house)	bloedkaartje	ID2S	µmol/Lh				≥ 1.44	16/1/23	21
Biotinidase	serum		nmol/min			Man Vrouw	1.1 – 6.0 1.1 – 4.8	*	9
Chloride	Zweet		mmol/L				Normaal: ≤ 29 mmol/L Intermediair: 30-59 mmol/L Verstoord: ≥ 60 mmol/L	*	22
Conductiviteit	Zweet		mmol/L				Normaal: < 60 mmol/L Grijze zone: 60-80 mmol/L Abnormaal: > 80 mmol/L	*	22
Galactose-1-fosfaat	bloedkaartje	G1P	mmol/L				ND – 0.6	*	10
Homocysteïne (XEVO- TQMS)	bloedkaartje	HCYS	µmol/L	Kind Volwassene			≥ 12 ≥ 15	*	4
Methylmalonzuur	bloedkaartje	MMA	µmol/L	neonaat			<2.98	*	4
LysoGB3	plasma	LGB3	ng/ml				<0.552	08/22	21

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
LysoGB3	bloedkaartje	LGB3	ng/ml				<2	04/22	21
LysoGB1	plasma	LGB1	ng/mL				<2.09	08/22	21
LysoGB1	bloedkaartje	LGB1	ng/mL				<8.8	04/22	21
Ketonlichamen	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
Mucopolysacchariden	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	*	
N-acetyl-galactosamine-4-sulfatase (in house)	bloedkaartje	ASB	µmol/Lh				≥ 0.89	16/1/23	21
N-acetyl-galactosamine-6-sulfatase (in house)	bloedkaartje	GALN	µmol/Lh				≥ 0.45	16/1/23	21
N-alfa-acetylglucosaminidase sulfamidase	bloedkaartje	NAGLU	µmol/Lh				≥ 1.44	16/1/23	21
heparan-alfa-glucosaminide-N-acetyltransferase	bloedkaartje	SGSH	µmol/Lh				≥ 0.06	16/1/23	21
heparan-alfa-glucosaminide-N-acetyltransferase	bloedkaartje	HGSNAT	µmol/Lh				≥ 0.8	16/1/23	21
beta-galactosidase	bloedkaartje	GLB1	µmol/Lh				≥ 0.58	16/1/23	21
tripeptidyl peptidase 1	bloedkaartje	TPP1	µmol/Lh				≥ 17.43	16/1/23	21
Lysosomale zure lipase	bloedkaartje	LAL	µmol/Lh				≥ 1.31	16/1/23	21
NEFA Nuchter	Serum		mmol/l	1 – 12m 1 – 7j 7 – 15j			0.5 – 1.6 0.6 – 1.5 0.2 – 1.1	*	16

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
Oligosacchariden	urine						Kwalitatief. De bekomen oligosaccharidenpatronen worden beoordeeld op basis van scheiding en kleur en visueel beoordeeld adhv de meegelopen standaarden.	*	14
Reducerende suikers (DLC)	urine						Kwalitatief. De bekomen suikerpatronen worden beoordeeld op basis van scheiding en kleur en visueel beoordeeld aan de hand van de meegelopen standaarden	*	13
7- dehydrocholesterol	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
Organische zuren	urine		µmol//mmol creat					*	17
Melkzuur				0 – 1m >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		1 – 927 0.5 – 156 33 – 285 35 – 131 13 – 46		
3-OH boterzuur				0 – 1m >1m – 5j >5 – 18j	<37w ≥37w		ND – 30 ND – 9 ND – 11.1 ND – 7.6		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
				>18j			ND – 2		
Pyrodruvezuur				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		
Ethylmalonzuur				0 – 1m >1m – 5j >5 – 18j >18j			ND-8.5 ND-6.5 1.7-14.6 ND-8.4 0.4-4.2		
Barnsteenzuur				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		
Glutaarzuur				0 – 1m >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		ND – 3.5 ND – 3 ND – 5.3 ND – 3.8 0.6-2.6		
Methylmalonzuur				0 – 1m 0 – 5j 5 – 18j >18j	<37w ≥37w		ND ND – 5 ND ND ND		
Adipinezuur				0 – 1m >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		ND – 15 ND – 32 ND – 34.3 ND – 5.3 0.8 – 35		
2-ketoglutaarzuur				0 – 1m >1m – 5j >5 – 18j	<37w ≥37w		ND – 233 4 – 524 29.8-117 2.4-94.8		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
				>18j			4 – 74		
Suberinezuur				0 – 1m >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		ND – 16 ND – 20 ND – 10.1 ND – 8.8 ND – 2.9		
Citroenzuur				0 – 1m >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		93 – 1022 117 – 1422 75 – 667 120 – 582 70 – 226		
Fumaarzuur				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		
Sebacinezuur				0 – 1m >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		ND – 40 ND – 57 ND – 1.4 ND – 1.5 ND		
Oxaalzuur				0 – 1m >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		ND ND ND-19 ND-17 ND-5		
3-OH-propionzuur				0 – 1m >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		ND – 8 ND – 19 1.0 – 36 ND – 20 ND		
N-acetyl-L-aspartaat				0 – 1m >1m – 5j >5 – 18j	<37w ≥37w		8– 31 5 – 34 7 – 40.8 6 – 21.6		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
				>18j			ND		
Hippuurzuur				0 – 1m >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		ND-162 2-122 119-1390 58-746 170-390		
Mevalonzuur				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		
2-hydroxyboterzuur				0 – 1m >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		ND – 61 ND – 2 0.2 – 5.1 ND – 7.3 ND		
3-hydroxyisovaleriaanzuur				0 – 1m >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		ND – 17 ND – 18 10.4-67 9.8-50.2 6.9-25		
2-hydroxyglutaarzuur				0 – 1m >1m – 5j >5 – 18j >18j	<37w ≥37w		4 – 30 5-69.5 5-26.8 1.3-13.9 0.8-52		
Organische zuren	Plasma/serum		µmol/L					*	17
Melkzuur		lactaat					700.0 – 3300.0		
Pyrodruivezuur							27.0 – 160.0		
2-OH-boterzuur							8.0 – 80.0		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
3-OH-boterzuur							22.0 – 700.0		
Barnsteenzuur							ND – 32.0		
Glutaarzuur							ND – 1.8		
2-OH-glutaarzuur							ND – 1.5		
2-keto-glutaarzuur							ND – 23.0		
Suberinezuur							ND – 10.0		
Citroenzuur							30.0 – 400.0		
Organische zuren	lumbaal vocht		µmol/L						17
Melkzuur							450.0 – 2100.0		
Pyrodruvezuur							ND – 102.0		
2-OH-boterzuur							11.0 – 86.0		
3-OH-boterzuur							ND – 280.0		
Barnsteenzuur							ND – 5.0		
Glutaarzuur							ND		
2-OH-glutaarzuur							ND – 3.0		
2-keto-glutaarzuur							ND – 9.0		
Suberinezuur							ND – 1.7		
Citroenzuur							90.0 – 590.0		
Aminozen	Urine		Mmol/mol creat					2021	18
Phosphoserine				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			<0.1 <0.1 <0.1 <0.1 <0.1 <0.1		
Phosphoethanolamine				≤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		
Taurine				0-1m 1-6m			8 - 229 6 – 89		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
				6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			9 – 123 12 – 159 13 – 200 17 – 230 18 – 230 16 – 180		
Asparagine				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		
Serine				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		
Hydroxyproline				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		
Glycine				0-1m 1-6m			283 – 1097 210 – 743		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
				6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			114 – 445 110 – 356 111 – 326 91 – 246 64 – 236 43 – 173		
Glutamine				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		
Aspartic acid				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		
Ethanolamine				≤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		
Histidine				0-1m 1-6m			80 – 295 72 – 342		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
				6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			92 – 278 87 – 287 68 – 255 61 – 216 43 – 184 26 – 153		
Threonine				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		
Citruline				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		
Sarcosine				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			<6.6 <1.1 <0.8 <0.2 <0.3 <0.3		
beta-alanine				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			<19.4 <8.1 <2.2 <2.2 <4.3 <4.6		
Alanine				0-1m			75 – 244		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
				1-6m 6-12m 1-2j 2-4j 4-7j 7-13j ≥13j			72 – 206 36 – 162 41 – 130 33 – 115 27 – 92 17 – 65 16 – 68		
Glutamic acid				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		
1-methylhistidine				≤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		
3-methylhistidine				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		
Argininosuccinic acid				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j			<6.8 <4.2 <3.3 <2.1		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
				9-17j ≥18j			<6.1 <1.3		
Carnosine				≤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		
Anserine				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			<24.55 <72.5 <35.2 <12.5 <32.6 <3.4		
Homocitruline				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			<26.1 1.0 – 14 <6.3 <5.5 <2.9 <2.7		
Arginine				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		
alfa-aminoadipic acid				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j			0.9 – 24.3 1.3 – 28.6 0.9 – 11.9 0 – 7.4 0 – 6.7		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
				≥18j			0 – 4.2		
gamma-amino-n-butyric acid				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			<2.2 <1.1 <1.0 <0.5 <0.4 <0.4		
beta-aminoisobutyric acid				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		
alfa-amino-n-butyric acid				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		
Hydroxylysine				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			<13.3 <5 <3 <2.3 <2.7 <1.1		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
Proline				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		
Ornithine				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		
Cystathione				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j ≥18j			<26.7 <5 <2.3 <1.6 <3.9 <2.7		
Cystine				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		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
Lysine				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		
Methionine				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		
Valine				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		
Tyrosine				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		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
Isoleucine				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 – 6 0 – 4		
Leucine				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		
Phenylalanine				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		
Tryptophan				≤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		
allo-isoleucin				≤12m 13-35m 3-6j 7-8j 9-17j			<2.6 <0.9 <0.7 <0.7 <0.7		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
				≥18j			<0.6		
Aminozuren	plasma		µmol/L					2021	18
Phososerine				<24m 2-17j ≥18j			<109 <95 <18		
Phosphoethanolamine				<24m 2-17j ≥18j			<6 <5 <12		
Taurine				<24m 2-17j ≥18j			37-177 38-153 42-156		
Asparagine				<24m 2-17j ≥18j			25-91 29-87 37-92		
Serine				<24m 2-17j ≥18j			69-271 71-208 63-187		
Hydroxyproline				<24m 2-17j ≥18j			8-61 7-35 4-29		
Glycine				<24m 2-17j ≥18j			111-426 149-417 126-490		
Glutamine				<24m 2-17j ≥18j			316-1020 329-976 371-957		
Aspartic acid				<24m 2-17j ≥18j			2-20 <11 <7		
Ethanolamine				<24m 2-17j ≥18j			<70 <64 <67		
Histidine				<24m 2-17j ≥18j			10-116 12-132 39-123		
Threonine				<24m			47-237		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
				2-17j ≥18j			58-195 85-231		
Citruline				<24m 2-17j ≥18j			9-38 11-45 17-46		
Sarcosine				<24m 2-17j ≥18j			<5 <5 <5		
Beta-alanine				<24m 2-17j ≥18j			<28 <27 <29		
Alanine				<24m 2-17j ≥18j			139-474 144-577 200-579		
Glutamic acid				<24m 2-17j ≥18j			31-202 22-131 13-113		
1-methylhistidine				<24m 2-17j ≥18j			<11 <20 <28		
3-methylhistidine				<24m 2-17j ≥18j			<1 <1 2-9		
Argininosuccinic acid				<24m 2-17j ≥18j			<2 <2 <2		
Carnosine				<24m 2-17j ≥18j			<13 <1 <1		
Anserine				<24m 2-17j ≥18j			<1 <1 <1		
Homocitruline				<24m 2-17j ≥18j			<5 <2 <2		
Arginine				<24m			29-134		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
				2-17j ≥18j			31-132 32-120		
alfa-aminoadipic acid				<24m 2-17j ≥18j			<4 <3 <3		
gamma-amino-n-butyric acid				<24m 2-17j ≥18j			<4 <3 <2		
b-aminoisobutyric acid				<24m 2-17j ≥18j			<9 <5 <5		
alfa-amino-n-butyric acid				<24m 2-17j ≥18j			7-28 7-31 9-37		
Hydrolysine				<24m 2-17j ≥18j			<4 <3 <2		
Proline				<24m 2-17j ≥18j			85-303 80-357 97-368		
Ornithine				<24m 2-17j ≥18j			20-130 22-97 38-130		
Cystathion				<24m 2-17j ≥18j			<2 <2 <5		
Cystine				<24m 2-17j ≥18j			2-32 2-36 3-95		
Lysine				<24m 2-17j ≥18j			49-204 59-240 103-255		
Methionine				<24m 2-17j ≥18j			11-35 11-37 4-44		
Valine				<24m			83-300		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
				2-17j ≥18j			106-320 136-309		
Tyrosine				<24m 2-17j ≥18j			26-115 31-106 31-90		
Isoleucine				<24m 2-17j ≥18j			31-105 30-111 36-107		
Leucine				<24m 2-17j ≥18j			48-175 51-196 68-183		
Phenylalanine				<24m 2-17j ≥18j			28-80 30-95 35-80		
Tryptophan				<24m 2-17j ≥18j			17-75 23-80 29-77		
Allo-isoleucine				<24m 2-17j ≥18j			<2 <3 <5		
Aminozuren	lumbaal vocht		nmol/ml					2021	18
Phososerine				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<1 <1 <1 <1		
Phosphoethanolamine				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<15 <10 <8 <7		
Taurine				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			8-48 <28 <13 <20		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
Asparagine				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			8-34 5-16 <10 5-20		
Serine				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			44-136 26-71 21-51 19-40		
Hydroxyproline				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<7 <3 <1 <2		
Glycine				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			5-115 <33 <11 <35		
Glutamine				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			467-1832 301-1128 326-1092 380-1348		
Aspartic acid				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<1 <1 <1 <2		
Ethanolamine				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			11-193 7-155 7-153 7-153		
Histidine				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			11-70 9-28 9-23 9-28		
Threonine				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			32-143 11-77 7-153 7-153		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
Citruline				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<11 <6 <3 <9		
Sarcosine				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<1 <1 <1 <1		
Beta-alanine				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<26 <25 <25 <25		
Alanine				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			24-124 16-53 12-34 19-60		
Glutamic acid				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<12 <3 <1 <4		
1-methylhistidine				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<3 <1 <2 <3		
3-methylhistidine				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<4 <1 <1 <2		
Argininosuccinic acid				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<1 <2 <1 <1		
Carnosine				<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
Anserine				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<9 <9 <7 <3		
Homocitruline				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<3 <1 <1 <1		
Arginine				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			5-39 11-35 11-27 11-32		
alfa-aminoadipic acid				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<1 <1 <1 <1		
gamma-amino-n-butyric acid				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<1 <1 <1 <1		
b-aminoisobutyric acid				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<1 <1 <1 <1		
alfa-amino-n-butyric acid				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<15 <6 <5 <14		
Hydrolysine				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<1 <1 <1 <1		
Proline				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<17 <6 <2 <6		

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

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
Phenylalanine				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			7-40 5-18 <12 7-21		
Tryptophan				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<12 <6 <4 <4		
Allo-isoleucine				<31d 32d-23m 2-18j ≥19j			<3 <2 <2 <2		
<i>Purines-pyrimidines</i>	urine		µmol/mmol creatinine					2021	20
Orootzuur				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 1.4 0 – 3.0 0 – 2.5 0 – 2.0		
Uracil				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 100.9 0 – 66.6 0 – 16.1 0 – 9.7		
Hypoxanthine				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			1 – 71.9 1 – 88.1 1 – 14.1 1 – 14.0		
Xanthine				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 63.4 0 – 54.7 0 – 21.7 0.3 – 10.7		
Uridine				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 6.8 0 – 2.1 0 -1.6 0 – 1.1		
Thymine				0 – 1j 1 – 5j			0 – 8.0 0 – 4.2		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
				5 – 16j >16j			0 – 1.6 0 – 0.9		
Adenine				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 4.8 0 – 2.8 0 – 0.9 0 – 0.6		
Inosine				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 6.1 0 – 4.5 0 – 1.2 0 – 0.6		
Guanosine				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 2.7 0 – 1.2 ND ND		
Deoxyinosine				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 2.7 0 – 1.2 ND ND		
Deoxyguanosine				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			ND ND ND ND		
Adenosine				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 4.4 0 – 4.7 0 – 3.9 0 – 2.8		
Deoxyadenosine				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 0.3 0 – 4.7 ND 0 – 0.6		
Succinyladenosine				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0.1 – 15.8 0 – 11.7 0 – 4.9 0 – 2.8		

Parameter	Matrix	Synoniem	Eenheid	Leeftijd	Leeftijd bij bloedname in dagen	Geslacht	Referentiewaarden	In gebruik sinds	Bron
Orotidine				0 – 1j 1 – 5j 5 – 16j >16j			0 – 10.1 0 – 7.8 0.2 – 1.8 0 – 2.1		
Thymidine				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^a ed., Chicago, William Heinemann, Medical Books 1996: 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
22. Farrel PM, White TB, Ren CL, Hempstead SE, Accurso F, Derichs N, Howenstine M, McColley SA, Rock M, Rosenfeld M, Sermet-Gaudelus I, Southern KW, Marshall BC, Sosnay PR. Diagnosis of Cystic Fibrosis: Consensus Guidelines from the Cystic Fibrosis Foundation. *J Pediatr.* 2017 Feb;181S:S4-S15.e1.PMID: 28129811