

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	Klinische inlichtingen/medicatie

Levensbedreigende situatie

- 001 ALTE
002 SIDS

Algemene lichamelijke kenmerken

- 100 Dysmorphie
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 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
801a/b Transaminasen: ALT AST
802a/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

	Afname temp	Transporttemp	Min. volume	MOLIS
LITHIUM HEPARINE PLASMA				
Aminozuren kolomchromatografie LC-MSMS	KT	-20°C	100 µL	VPAZKC
Organische zuren GC-MS (semi-kwantitatief)	KT	-20°C	500 µL	VPOZGC
EDTA PLASMA				
Lyso GB1 (Gaucher)	KT	KT	100 µL	VPLGB1
Lyso GB3 (Fabry)	KT	KT	100 µL	VPLGB3
SERUM				
Biotinidase (geen RIZIV)	KT	-20°C	1mL	VSBIOT
GUTHRIEKAART (Het is belangrijk dat de cirkels worden afgevuld vanuit een perifere vingerprik, onmiddellijk op de Guthriekaart!)				
Aminozuren MS-MS	KT	KT	3cirkels	VBAZMS
Acylcarnitines MS-MS	KT	KT	3cirkels	VBACMS
Carnitine palmitoyltransferase Stoornis II (+ Serumtube)	KT	KT	3 cirkels/500 µL	VBCTP2
Succinylaceton MS-MS	KT	KT	3cirkels	VBSUAC
Galactose-1-fosfaat	KT	KT	3cirkels	VBGA1P
Galactose-1-fosfaat uridyl transferase	KT	KT	3cirkels	VBGALT
Lyso GB1 (Gaucher)	KT	KT of -20°C ⁽¹⁾	3cirkels	VBLGB1
Lyso GB3 (Fabry)	KT	KT of -20°C ⁽¹⁾	3cirkels	VBLGB3
Mucopolysaccharidose I (Hurler)	KT	KT of -20°C ⁽¹⁾	3cirkels	VBMP51
Mucopolysaccharidose II (Hunter)	KT	KT of -20°C ⁽¹⁾	3cirkels	VBMP52
Mucopolysaccharidose IIIA (Sanfilippo A)	KT	KT of -20°C ⁽¹⁾	3cirkels	VBSGSH
Mucopolysaccharidose IIIB (Sanfilippo B)	KT	KT of -20°C ⁽¹⁾	3cirkels	VBMP53
Mucopolysaccharidose IIIC (Sanfilippo C)	KT	KT of -20°C ⁽¹⁾	3cirkels	VBHGSN
Mucopolysaccharidose IVa (Morquio A)	KT	KT of -20°C ⁽¹⁾	3cirkels	VBMP54
Mucopolysaccharidose IVb (Morquio B)	KT	KT of -20°C ⁽¹⁾	3cirkels	VBGLB1
Mucopolysaccharidose VI (Maroteaux-Lamy)	KT	KT of -20°C ⁽¹⁾	3cirkels	VBMP56
Mucopolysaccharidose VII (Sly)	KT	KT of -20°C ⁽¹⁾	3cirkels	VBMP57
Ziekte van Gaucher	KT	KT of -20°C ⁽¹⁾	3cirkels	VBZVG
Ziekte van Pompe	KT	KT of -20°C ⁽¹⁾	3cirkels	VBZVP
Ziekte van Fabry	KT	KT of -20°C ⁽¹⁾	3cirkels	VBZVF
Ziekte van Krabbe	KT	KT of -20°C ⁽¹⁾	3cirkels	VBZVK
Ziekte van Niemann-Pick type A	KT	KT of -20°C ⁽¹⁾	3cirkels	VBZNP
Tripeptidyl peptidase 1 (TPP1)	KT	KT of -20°C ⁽¹⁾	3cirkels	VBTPP1
Lysosomale zure lipase (Wolman)	KT	KT of -20°C ⁽¹⁾	3cirkels	VBLAL
Adenosine Deaminase Deficiëntie	KT	KT	3cirkels	VBADA
Opvolging PKU (Phenylketonurie)	KT	KT	3cirkels	VBSCFA
Opvolging MCAD (Middenlange keten vetzurenoxidatie stoornis)	KT	KT	3cirkels	VBSCMC
Opvolging C0 (Vrije carnitine)	KT	KT	3cirkels	VBSCC0
Opvolging MSUD (Maple Syrup Urine Disease)	KT	KT	3cirkels	VBSCMS
Opvolging MMA (Methylmalonzuuracidemie) + HCYS (Homocysteïne)	KT	KT	3cirkels	VBSCMM
Opvolging GA1 (Glutaaracidurie)	KT	KT	3cirkels	VBSC5D
Opvolging IVA (Isovaleriaanzuuracidemie)	KT	KT	3cirkels	VBSCIV
Opvolging HCU (Homocystinurie)	KT	KT	3cirkels	VBHCYS
URINE				
Aminozuren kolomchromatografie LC-MSMS	KT	-20°C	100 µL	VUAZKC
Cystine (bij voorkeur 24u collectie)	KT	-20°C	100 µL	B703
Organische zuren GC-MS (semi-kwantitatief)	KT	-20°C	500 µL	VUOZGC
Succinylaceton GC-MS	KT	-20°C	500 µL	VUSUAC
Orootzuur/orotidine LC-MSMS	KT	-20°C	500 µL	VUORO
Orootzuur/orotidine LC-MSMS onder allopurinol ⁽²⁾	KT	-20°C	500 µL	VUOROA
Purines/pyrimidines	KT	-20°C	500 µL	VUPUPY
Oligosacchariden	KT	-20°C	500 µL	VUOLIG
Mucopolysacchariden	KT	-20°C	500 µL	VUMPS
Alfa-aminoadipinesemialdehyde (alfa-AASA) (Referentiecentrum)	4°C	-20°C	1 mL	VUAASA
Reducerende suikers (geen RIZIV)	KT	-20°C	500 µL	VUREDS
Oxaalzuur (bij voorkeur 24u collectie)	KT	KT of -20°C ⁽³⁾	2 mL	B752
LUMBAALVOCHT				
Aminozuren kolomchromatografie LC-MSMS	KT	-20°C	100 µL – 1 tube	VLAZKC
Organische zuren GC-MS (semi-kwantitatief)	KT	-20°C	500 µL – 1 tube	VLOZGC
BEHANDELDE HEPARINETUBE (KETONLICHAMEN EN PYRUVAAAT) + SERUMTUBE (NEFA)				
Ketonlichamen en vrije vetzuren (NEFA) (nuchter)	4°C	-20°C	3mL – 1 tube ⁽⁴⁾ + 100 µL S	VHKL15
Ketonlichamen en vrije vetzuren (NEFA) (gevoed)	4°C	-20°C	3mL – 1 tube ⁽⁴⁾ + 100 µL S	VHKL6
Pyruvaat	4°C	-20°C	3mL – 1 tube ⁽⁵⁾	BPYRUV

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

⁽¹⁾ ⁽²⁾ ⁽³⁾ Specificaties bij afname/transport zie bijlage

Bijlage: specificaties afname/transport

(1) Onmiddellijk verzenden op kamertemperatuur of bij -20°C in plastic zakje met droogmiddel.
(2) Allopurinol: in het kader van de allopurinoltest bij OTC deficiëntie gelden andere afnamecondities en referentiewaarden. Graag 3 afzonderlijke 8-uurcollecties op een totaal van 24u
(3) Oxaalzuur: Onmiddellijk verzenden op kamertemperatuur of bij -20°C na aanzuren met HCl tot pH 1
(4) De heparine tube voor Ketonlichamen op ijswater afnemen EN onmiddellijk met perchloorzuur voorbehandelen <u>Voorbehandeling:</u> -onmiddellijk 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
(5) De heparine tube voor pyruvaat op ijswater afnemen EN onmiddellijk met perchloorzuur voorbehandelen <u>Voorbehandeling:</u> -onmiddellijk 1M perchloorzuur * toevoegen aan heparine-volbloed in verhouding 2/1 (2mL perchloorzuur voor 1 mL heparine-volbloed) -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