

## Aanvraag metabole analyses

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

### LEVENSBEDREIGENDE SITUATIE

- Plotse decompensatie
- Plots overlijden

### ALGEMENE LICHAMELIJKE

#### KENMERKEN

- Dymorfie
- Marfanoid kenmerken
- Groeiachterstand
- Gewichtsproblemen
- Abnormale vetverdeling
- Prematuur
- Dysmatuur
- Hikken bij pasgeborenen
- Asfyxie
- Ademhalingsproblemen
- Inspanningsintolerantie
- Warmte-intolerantie
- Hypothermie
- Hyperthermie
- Periodieke koortsaanvallen
- Hypotensie
- Hypertensie
- Anhidrose / Hypohidrose
- Hyperhidrose
- Vreemde geur
- Oedeem
- Ascites
- Hydropsfetalis
- Icterus
- Hepatomegalie
- Splenomegalie
- Premature atherosclerose
- Vaatafwijking
- Haarafwijking
- Huidafwijking
- Hyperlaxiteit
- Reumatische klachten
- Weinig activiteit

### GENETICA

- Consanguiniteit
- Metabole ziekten in familie
- SIDS in familie
- Variant moleculaire diagnostiek

### NEUROLOGISCHE / SPIER- AFWIJINGEN

- Mentale retardatie/regressie
- Motorische retardatie/regressie
- Knik in de ontwikkeling
- Microcefalie
- Macrocefalie
- Onbegr. leucoencefalopathie
- Afwijking EEG/CT/MRI-scan
- Ataxie
- Ongecontroleerde bewegingen
- Tremor
- Spasticiteit
- Myoclonie
- Dystonie/rigiditeit
- Hypotonie
- Hypertonie
- Paralyse
- Convulsies
- Spieratrofie
- Spierzwakte
- Acroparesthesie
- Lethargie
- Gedaald bewustzijn/coma
- Psychose
- Vreemd huilen
- Impulsief agressief gedrag
- Autistiform/solitair gedrag
- CVA/TIA
- Cardiologische problemen
- Spraakstoornis

### OOGHEELKUNDIGE AFWIJINGEN

- Retinitis pigmentosa
- Corneatroebeling
- Strabismus
- Lensluxatie
- Cataract
- Nystagmus
- Opticus atrofie
- Cherry red spot

### GASTRO-ENTEROLOGISCHE AFWIJINGEN

- Slecht zuigen
- Voedselweigerend
- Braken
- Diarree
- Kolieken
- Obstipatie
- Voedselintolerantie
- Pancreatitis

### NIER / RENALE AFWIJINGEN

- Vreemde geur/kleur urine
- Anurie
- Nierinsufficiëntie
- Polyurie
- Tubulaire disfunctie
- Nierstenen

### RX AFWIJINGEN

- Achterstand botleeftijd
- Skeletafwijkingen
- Rachitis
- Osteoporose

### AUDIOLOGISCHE AFWIJINGEN

- Plotsdooftijd
- Gehoorverlies
- Vertigo

### IMMUNO- /HEMATO-AFWIJINGEN

- Morfologische afwijkingen
- Lymfocyten vacuolen
- Recidiverende infecties
- Immunodeficiëntie
- Lymfopenie
- Neutropenie
- Trombopenie
- Bloedingsdiathese
- Hemolyse
- Anemie
- Trombo-embolische afwijking
- Problemen na vaccinatie

### LABORATORIUM AFWIJINGEN

- Hormonen
- Leverenzymen
- Transaminasen: ALT  AST
- Alkalische fosfatase:  ↑  of ↓
- Hyperbilirubinemie
- Hyperlipidemie
- Hyperglycemie
- Hypoglycemie
- Positieve reductie
- Ketonurie
- Ketosis
- Acidosis
- Hyperammoniemie
- Afwijkend ureum/creatinine
- Proteïnurie
- (Micro-) albuminurie
- Hypouricemie/-uricosurie
- Hyperuricemie/-uricosurie
- Elektrolyten
- Sporenelementen/vitamines
- Spierenzymen
- Hypoimmunoglobulinemie

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

Identificatie Patiënt

Kleef hier een patiëntensticker

	Afname temp	Transporttemp	Min. volume	MOLIS
<b>LITHIUM HEPARINE PLASMA</b>				
Aminozuren kolomchromatografie LC-MSMS	KT	-20°C	100 µL	VPAZKC
Organische zuren GC-MS (semi-kwantitatief)	KT	-20°C	500 µL	VPOZGC
<b>EDTA PLASMA</b>				
Lyso GB1 (Gaucher)	KT	KT	100 µL	VPLGB1
Lyso GB3 (Fabry)	KT	KT	100 µL	VPLGB3
<b>SERUM</b>				
Biotinidase (geen RIZIV)	KT	-20°C	1mL	VSBIOT
<b>GUTHRIEKAART (Het is belangrijk dat de cirkels worden afgevuld vanuit een perifere vingerprik, onmiddellijk op de Guthriekaart!)</b>				
Aminozuren MS-MS	KT	KT	3cirkels	VBAZMS
Acylcarnitines MS-MS	KT	KT	3cirkels	VBACMS
Zeer lange keten acylcarnitines (peroxisomale beta-oxidatie)	KT	KT	3cirkels	BLKVZ
Carnitine palmitoyltransferase Stoornis II (+ Serumtube)	KT	KT	3 cirkels/500 µL	VBCPT2
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 <sup>(1)</sup>	3cirkels	VLGB1
Lyso GB3 (Fabry)	KT	KT of -20°C <sup>(1)</sup>	3cirkels	VLGB3
Mucopolysaccharidose I (Hurler)	KT	KT of -20°C <sup>(1)</sup>	3cirkels	VBMP51
Mucopolysaccharidose II (Hunter)	KT	KT of -20°C <sup>(1)</sup>	3cirkels	VBMP52
Mucopolysaccharidose IIIA (Sanfilippo A)	KT	KT of -20°C <sup>(1)</sup>	3cirkels	VBSGSH
Mucopolysaccharidose IIIB (Sanfilippo B)	KT	KT of -20°C <sup>(1)</sup>	3cirkels	VBMP53
Mucopolysaccharidose IIIC (Sanfilippo C)	KT	KT of -20°C <sup>(1)</sup>	3cirkels	VBHGSN
Mucopolysaccharidose IVa (Morquio A)	KT	KT of -20°C <sup>(1)</sup>	3cirkels	VBMP54
Mucopolysaccharidose IVb (Morquio B)	KT	KT of -20°C <sup>(1)</sup>	3cirkels	VBGLB1
Mucopolysaccharidose VI (Maroteaux-Lamy)	KT	KT of -20°C <sup>(1)</sup>	3cirkels	VBMP56
Mucopolysaccharidose VII (Sly)	KT	KT of -20°C <sup>(1)</sup>	3cirkels	VBMP57
Ziekte van Gaucher	KT	KT of -20°C <sup>(1)</sup>	3cirkels	VBZVG
Ziekte van Pompe	KT	KT of -20°C <sup>(1)</sup>	3cirkels	VBZVP
Ziekte van Fabry	KT	KT of -20°C <sup>(1)</sup>	3cirkels	VBZVF
Ziekte van Krabbe	KT	KT of -20°C <sup>(1)</sup>	3cirkels	VBZVK
Ziekte van Niemann-Pick type A	KT	KT of -20°C <sup>(1)</sup>	3cirkels	VBZNP
Tripeptidyl peptidase 1 (TPP1)	KT	KT of -20°C <sup>(1)</sup>	3cirkels	VBTPP1
Lysosomale zure lipase (Wolman)	KT	KT of -20°C <sup>(1)</sup>	3cirkels	VBLAL
Adenosine Deaminase Deficiëntie	KT	KT	3cirkels	VBADA
Opvolging PKU (Phenylketonurie)	KT	KT	3cirkels	VBSCFA
Opvolging TYR I (Tyrosinemie type I)	KT	KT	3cirkels	VBTYR1
Opvolging TYR II (Tyrosinemie type II)	KT	KT	3cirkels	VBTYR2
Opvolging HCU (Homocystinurie)	KT	KT	3cirkels	VBHCYS
Opvolging MSUD (Maple Syrup Urine Disease)	KT	KT	3cirkels	VBSCMS
Opvolging IVA (Isovaleriaanzuuracidemie)	KT	KT	3cirkels	VBSCIV
Opvolging PA (propionzuuracidemie)	KT	KT	3cirkels	VBPA
Opvolging GA1 (Glutaaracidurie)	KT	KT	3cirkels	VBSC5D
Opvolging MMA (Methylmalonzuuracidemie) + HCYS (Homocysteïne)	KT	KT	3cirkels	VBSCMM
Opvolging C0 (Vrij carnitine)	KT	KT	3cirkels	VBSCC0
Opvolging MCAD (Middenlange keten vetzurenoxidatie stoornis)	KT	KT	3cirkels	VBSCMC
Opvolging VLCAD (Zeer lange keten vetzurenoxidatie stoornis)	KT	KT	3cirkels	VBSCVL
Opvolging CPT1 (Carnitine palmitoyltransferase Stoornis I)	KT	KT	3cirkels	VBACMS

Identificatie Patiënt

Kleef hier een patiëntensticker

	Afname temp	Transporttemp	Min. volume	MOLIS
<b>URINE</b>				
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 <sup>(2)</sup>	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 <sup>(3)</sup>	2 mL	B752
<b>LUMBAALVOCHT</b>				
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
<b>BEHANDELDE HEPARINETUBE (KETONLICHAMEN EN PYRUVAAAT) + SERUMTUBE (NEFA)</b>				
Ketonlichamen en vrije vetzuren (NEFA) (nuchter)	4°C	-20°C	3mL – 1 tube <sup>(4)</sup> + 100 µL S	VHKL15
Ketonlichamen en vrije vetzuren (NEFA) (gevoed)	4°C	-20°C	3mL – 1 tube <sup>(4)</sup> + 100 µL S	VHKL6
Pyruvaat	4°C	-20°C	3mL – 1 tube <sup>(5)</sup>	BPYRUV

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

### Bijlage: specificaties afname/transport

<sup>(1)</sup> Onmiddellijk verzenden op kamertemperatuur of bij -20°C in plastic zakje met droogmiddel.
<sup>(2)</sup> 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
<sup>(3)</sup> Oxaalzuur: Onmiddellijk verzenden op kamertemperatuur of bij -20°C na aanzuren met HCl tot pH 1
<sup>(4)</sup> 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
<sup>(5)</sup> 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