



Academisch Medisch Centrum
Universiteit van Amsterdam

Afdeling Medische Biochemie
Stafleden enzymdiagnostiek

Dr. B. Poorthuis
Klinisch Chemicus Erfelijke Metabole Ziekten
Telefoon 020 56 65576
Telefoon 020 56 69111, sein 81-65576
E-mail b.j.poorthuis@amc.uva.nl

Dr. J. Groener
Klinisch Biochemisch Geneticus
Telefoon 020 56 65157
E-mail j.e.groener@amc.uva.nl

Secretariaat Laboratorium
Telefoon 020 56 65159
Telefax 020 69 15519

patiëntgegevens

Naam + voorletters

Adres/woonplaats

Geb. datum

Geslacht

Statusnr.

Verzekering + nr.

Huisarts

Adres/woonplaats

Aanvraag enzymdiagnostiek lysosomale stapelingziekten

De aanvrager wordt verzocht pagina's 1, 2 en 3 van dit formulier zo volledig mogelijk in te vullen.

Verzendadres

Academisch Medisch Centrum
Protocollen Laboratorium
Algemene Klinische Chemie, B.1-114
Meibergdreef 9
1105 AZ Amsterdam

Gegevens aanvrager

Arts inzender

Adres/afdeling

Telefoon

datum aanvraag

In te zenden materiaal

Bloed 5-10 ml EDTA of heparinebloed, 's ochtends afnemen en op kamertemperatuur insturen, zodat het materiaal ons in de voormiddag of uiterlijk de volgende dag bereikt.

Inzenders van buiten het AMC: geen bloedmonsters op vrijdag versturen s.v.p.

Huidbiopt Gaarne vooraf overleg.

Fibroblasten Kweekfles op kamertemperatuur insturen.

Urine 24-uurs of portie onder ijskoeling verzamelen en dezelfde dag aanleveren of diepgevroren insturen.

datum afname

In te vullen door het laboratorium

Materiaalsoort

bloed volume _____ ml

huidbiopt

fibroblasten

urine volume _____ ml

ontvangen d.d.

paraaf

gezien d.d.

paraaf

Bijzonderheden

Klinische informatie

De aanvrager wordt verzocht de klinische gegevens zo volledig mogelijk aan te kruisen en zo nodig te specificeren onderaan dit formulier.

I Algemene lichamelijke afwijkingen

- | | | | | | | | |
|---------|---|----|----|----|----|-----|---|
| 100-104 | P | <3 | 50 | 10 | 90 | >97 | lengte
gew. naar lengte
schedelomtrek |
| 110-114 | P | <3 | 50 | 10 | 90 | >97 | |
| 120-124 | P | <3 | 50 | 10 | 90 | >97 | |
- 130 abnormaal uiterlijk/dysmorfie *
 - 131 hepatomegalie
 - 132 splenomegalie
 - 133 pre-/dysmatuur *
 - 135 icterus
 - 137 haarafwijkingen
 - 138 huidafwijkingen
 - 140 doofheid
 - 141 vreemde geur
 - 143 near-SIDS/ALTE
 - 144 SIDS
 - 145 oedeem
 - 146 hydrops
 - 147 ascites
 - 148 hypertensie
 - 149 hypotensie
 - 150 spraakstoornis
 - 151 vaatafwijkingen
 - 152 premature atherosclerose
 - 153 cardiomegalie
 - 154 inspanningsintolerantie
 - 155

II neurologische-/spier afwijkingen

- 200 mentale retardatie
- 201 motorische retardatie
- 202 afwijkende EEG/CT/MRI-scan *
- 203 spasticiteit
- 204 hypertonie
- 205 convulsies/insulten *
- 207 hypotonie
- 209 ataxie/athetosis *
- 213 autisme/solitair gedrag
- 214 cardiologische problemen
- 215 dystonie
- 216 onbegr. leucoencefalopathie
- 217 myopathie
- 218 spierdystrofie
- 219 spierzwakte
- 220 vreemd huilen
- 221 psychose
- 222 impulsief agressief gedrag
- 223 coma/gedaald bewustzijn
- 224 lethargie
- 225 pyramidaal syndroom
- 226 extrapyramidaal syndroom
- 227 cerebellair syndroom
- 228 perifere neuropathie
- 229 TIA/CVA
- 230

III gastroenterologische afwijkingen

- 300 braken
- 301 diarree
- 302 voedselweigerings *
- 303 kolieken
- 304 groei stoornis
- 305 voedingstoestand *
- 306

IV nefrologische afwijkingen

- 400 nierstenen
- 401 polyurie
- 402 vreemde geur/kleur urine *
- 403 nierinsufficiëntie
- 405 anurie
- 406

V röntgenologische afwijkingen

- 500 achterstand botleeftijd
- 501 skeletafwijkingen *
- 502 osteoporose
- 503 rachitis
- 504

VI immunologische/hematologische afwijkingen

- 600 recidiverende infecties
- 601 problemen na vaccinatie
- 602 immuundeficiëntie
- 604 hemolyse
- 605 anemie *
- 606 neutropenie *
- 607 lymfopenie *
- 608 trombo-embolische afwijkingen *
- 609 verhoogde bloedingsneiging
- 610 morfologische afwijkingen *
- 612 trombopenie
- 613 sepsis
- 614

VII laboratorium afwijkingen

- 701 hyperlipidemie
- 702 hormonen *
- 703 elektrolyten
- 704 leverenzymen
- 705 spierenzymen
- 706 sporenelementen/vitaminen
- 707 hypoglykemie
- 708 hypouricemie/-uricosurie
- 709 hyperuricemie/-uricosurie
- 710 hyperammoniëmie
- 711 acidosis/ketosis
- 712 hypoimmunoglobulinemie
- 713 afwijkend ureum/kreatinine *
- 714 positieve reductie
- 715 proteïnurie
- 716 positieve Brand-reactie
- 717 MPS kwantitatief verhoogd *
- 718 MPS elektroforese afwijkend *
- 719 Oligosacchariden afwijkend *
- 720

VIII genetica

- 800 consanguïniteit
- 801 stofwisselingsziekte in familie *
- 802 SIDS in bij SIB
- 803

IX oogheekundige afwijkingen

- 930 retinitis pigmentosa
- 931 cataract
- 932 cornea troebelings
- 933 nystagmus
- 934 strabismus
- 935 lensluxatie
- 936

X speciale aanvragen

- 953 familieonderzoek
- 997 bevestiging diagnose
- 998 evaluatie effect therapie
- 999 zie specificatie

* Specificatie van gevonden afwijkingen, medicatie etc:

Enzymdiagnostiek Lysosomale Stapelingsziekten

Gewenst onderzoek aankruisen s.v.p.

Mucopolysaccharidosen

<input type="checkbox"/> α -L-iduronidase	Type IH/IS (Hurler/Scheie)	IDUR
<input type="checkbox"/> Iduronaat sulfatase	Type II (Hunter)	IDSU
<input type="checkbox"/> Sulfamidase	Type III A (Sanfilippo A)	SULM
<input type="checkbox"/> N-acetyl- α -D-glucosaminidase	Type III B (Sanfilippo B)	AGCA
<input type="checkbox"/> AcetylCoA-glucosamine acetyltransferase	Type III C (Sanfilippo C)	ACGT
<input type="checkbox"/> N-acetylglucosamine-6-sulfatase	Type III D (Sanfilippo D)	GCSM
<input type="checkbox"/> N-acetylgalactosamine-6-sulfatase	Type IV A (Morquio A)	GLSM
<input type="checkbox"/> β -D-galactosidase	Type IV B (Morquio B)	BGLD
<input type="checkbox"/> Arylsulfatase B	Type VI (Maroteaux-Lamy)	ARYB
<input type="checkbox"/> β -D-glucuronidase	Type VII (Sly)	GCUR

Mucolipidosen

<input type="checkbox"/> N-acetyl- α -D-neuraminidase	Type I	NEUR
<input type="checkbox"/> N-acetyl- β -D-glucosaminidase	Type II en III	HEXT
<input type="checkbox"/> N-acetylglucosaminylfosfotransferase	Type II en III	AGPT

Oligosaccharidosen

<input type="checkbox"/> α -L-fucosidase	Fucosidose	FUCO
<input type="checkbox"/> α -D-mannosidase	a-Mannosidose	AMAN
<input type="checkbox"/> β -D-mannosidase	b-Mannosidose	BMAN
<input type="checkbox"/> N-acetyl- α -D-galactosaminidase	Schindler	GAMU
<input type="checkbox"/> Aspartylglucosaminidase	Aspartylglucosaminurie	ASPX
<input type="checkbox"/> Protective protein / Cathepsine A	Galactosialidose	PROT

Sfingolipidosen

<input type="checkbox"/> Arylsulfatase A	Metachromatische leukodystrofie	ARYO
<input type="checkbox"/> Arylsulfatase A en B	Mucosulfatidose	ARAB
<input type="checkbox"/> α -D-galactosidase	Fabry	AGLD
<input type="checkbox"/> β -D-galactosidase	GM-1 gangliosidose	BGLX
<input type="checkbox"/> N-acetyl- β -D-glucosaminidase A	Tay-Sachs	HEXA
<input type="checkbox"/> N-acetyl- β -D-glucosaminidase A+B	Sandhoff	HEAB
<input type="checkbox"/> Sfingomyelinase	Niemann-Pick Type A/B	SPHM
<input type="checkbox"/> Filipinekleuring *	Niemann-Pick Type C	FILI
<input type="checkbox"/> Cholesterolverestering *	Niemann-Pick Type C	CELT
<input type="checkbox"/> β -D-glucosidase	Gaucher	BGCD
<input type="checkbox"/> Chitotriosidase	Gaucher	CHIT
<input type="checkbox"/> Galactocerebrosidase	Krabbe	GLCM
<input type="checkbox"/> Ceramidase *	Farber	CERA
<input type="checkbox"/> Zure Lipase	Wolman	ZLIP

<input type="checkbox"/> Glycolipiden in urine / plasma	Metachromatische leukodystrofie, Activator eiwit deficiëntie	GLIP
---	---	------

Glycogenosen

<input type="checkbox"/> α -D-glucosidase	Type II (Pompe)	AGCD / AGMU
--	-----------------	-------------

Neuronale Ceroid Lipofuscinosen

<input type="checkbox"/> Palmitoyl-protein thioesterase	CLN I / Infantiele NCL	PPTE
<input type="checkbox"/> Tripeptidyl peptidase I	CLN II / Laait infantiele NCL	TPPI

* alleen op fibroblasten

Toelichting bij het indienen van onderzoeksaanvragen Lysosomale Stapelingsziekten

1. Aanvragen

- 1.1 Om fouten en vertragingen te voorkomen, behoren aanvragen op duidelijke en ondubbelzinnige wijze te worden ingediend.
Door gebruik te maken van dit aanvraagformulier komen alle gewenste gegevens aan de orde.
- 1.2 Met de acceptatie van een aanvraag verplicht het AMC zich de gevraagde werkzaamheden met de nodige zorg en vakmanschap uit te voeren binnen de voor het AMC geldende kwaliteitscriteria.
- 1.3 Aanvragen kunnen door het AMC worden geweigerd indien ze onvoldoende gegevens bevatten om een resultaat te bereiken dat voldoet aan de voor het AMC geldende kwaliteitscriteria. Het AMC stelt in zo'n geval direct de aanvrager daarvan in kennis.

2. Monsters

- 2.1 De aanvrager levert de te onderzoeken monsters aan bij het AMC voorzien van een deugdelijke identificatie (naam en geboortedatum) en een volledig ingevuld aanvraagformulier.
- 2.2 Richtlijnen voor het afnemen, verzamelen en versturen van onderzoeksmonsters zijn aangegeven op pagina 1 van dit formulier. Bij vragen of onduidelijkheden gaarne telefonisch overleg.
- 2.3 Indien niet wordt voldaan aan de gestelde in 2.1. en 2.2., is het AMC niet gehouden het ingestuurde monster in ontvangst te nemen.
- 2.4 Voor zover bij de indiening van de aanvraag daarover niets is overeengekomen, zal het AMC de monsters, c.q. de restanten daarvan na onderzoek, overeenkomstig de eigen voorschriften bewaren of vernietigen. Zie verder punt 6.

3. Uitvoering

- 3.1 Het AMC bepaalt de wijze waarop, de methode en de apparatuur waarmee de werkzaamheden worden uitgevoerd.
- 3.2 Alle werkzaamheden worden uitgevoerd volgens uitdrukkelijk van toepassing verklaarde normen, standaarden en regels.
Desgevraagd verstrekt het AMC de aanvrager hieromtrent inlichtingen.
- 3.3 Het AMC zal, indien een aanvraag zich (mede) uitstrekt tot werkzaamheden op een gebied waar het AMC geen kennis of ervaring heeft, contact opnemen met de aanvrager omtrent de uitbesteding van die werkzaamheden.
- 3.4 Alle handelingen en opslag voorafgaand aan de in-ontvangstname van een monster vallen buiten de verantwoordelijkheid van het AMC.

4. Resultaten

- 4.1 Resultaten in de vorm van onderzoeksuitslagen, adviezen, informatie of in welke andere vorm dan ook, worden door het AMC in schriftelijk vorm aangeleverd. Op verzoek van de aanvrager kan dit ook per telefoon, telefax, on-line of andere wijze geschieden.
- 4.2 Resultaten komen doorgaans beschikbaar binnen 3 tot 4 weken afhankelijk van de uitgebreidheid van de aanvraag.
In geval van spoed kunnen in overleg andere uitslagtermijnen worden overeengekomen.

5. Geheimhouding

- 5.1 Geheimhouding van gegevens is gewaarborgd in overeenstemming met het privacy reglement van het AMC.

6. Gebruik patiëntenmateriaal

- 6.1 Voor het ontwikkelen van nieuwe en het verbeteren van bestaande technieken gebruikt het AMC herleidbaar geanoniseerd patiëntenmateriaal, o.a. voor controles en validatie. Het AMC verzoekt de aanvrager de patiënt hierover te informeren. Mocht deze bezwaar maken tegen anoniem gebruik van lichaamsmateriaal, dan kan hij/zij dit kenbaar maken aan:
Dr. B. Poorthuis, AMC, Afd Medische Biochemie, Meibergdreef 15, 1105 AZ Amsterdam. Tel. 020-5665576.