

## AANVRAAGFORMULIER

### Diagnostiek lysosomale enzymen en congenitale defecten in de glycosylering

#### Radboudumc

Laboratorium voor Diagnostiek  
Postbus 9101  
Huispost 815  
6500 HB Nijmegen

Tel: 024-3614 777

www.radboudumc.nl/laboratorium voor  
diagnostiek



Onderzoeken worden  
uitgevoerd door het Klinisch  
Genetisch Centrum Nijmegen

#### Patiëntgegevens en/of patiëntsticker

Naam: \_\_\_\_\_  
 Naam partner: \_\_\_\_\_  
 Voornaam/voorletters: \_\_\_\_\_  
 Geboortedatum: \_\_\_\_\_ Patiënt overleden :  Ja, datum \_\_\_\_\_  
 Alternatief declaratiepersoon: naam en gegevens invullen blz 2. onderaan.  
 Geslacht M / V \_\_\_\_\_  
 BSN (verplicht) : \_\_\_\_\_  
 Adres: \_\_\_\_\_  
 Postcode en Woonplaats: \_\_\_\_\_  
 Zorgverzekeraar: \_\_\_\_\_ Polisnummer: \_\_\_\_\_  
 Naam en woonplaats huisarts: \_\_\_\_\_

#### Gegevens behandelend medisch specialist/aanvrager

Naam: \_\_\_\_\_ Tel: \_\_\_\_\_  
 Ziekenhuis: \_\_\_\_\_ Email: \_\_\_\_\_  
 Specialisme: \_\_\_\_\_ CC uitslag aan:  Behandelend medisch specialist  
 Afdeling : \_\_\_\_\_  Anders: \_\_\_\_\_  
 Adres: \_\_\_\_\_

#### Gewenste Diagnostiek

**Let op! Vul op pagina 2 de klinische gegevens in.**

- Lysosomaal  Glycosyleringsdiagnostiek  
 (Bij lysosomale diagnostiek wordt ook transferrine focusing uitgevoerd tenzij hier aangekruist)

#### Uitslagtermijn

- Patiënt geeft geen toestemming voor lange termijn opslag voor eventueel aanvullend diagnostisch of wetenschappelijk onderzoek van dit lichaamsmateriaal op latere datum (code 1010)

#### Ingezonden materiaal

- Heparine volbloed Afnamedatum \_\_\_\_\_ Afnametijd \_\_\_\_\_  
**INSTRUCTIES:**  
 15 ml heparine volbloed afnemen (jonge kinderen min. 6 ml), en op maandag, dinsdag of woensdag direct versturen op kamertemperatuur (per postexpresse). S.v.p. op de buitenkant pakje vermelden: **NIET KOELEN OF INVRIEZEN: BIJ KAMERTEMPERATUUR BEWAREN.**
- Fibroblasten Afnamedatum \_\_\_\_\_
- Anders, t.w.: \_\_\_\_\_ Afnamedatum \_\_\_\_\_ Afnametijd \_\_\_\_\_

Ontv. datum:  
Tijd:  
Paraaf Medew:

# Medische indicatiestelling (vereist voor effectieve diagnostiek en interpretatie)

## I algemene lichamelijke afwijkingen

- P  8  10  50  90 lengte  
 P  8  10  50  90 gewicht naar lengte  
 P  8  10  50  90 schedelomtrek

- 100  abnormaal uiterlijk / dysmorfieën  
 101  hepatomegalie  
 102  splenomegalie  
 106  hydrops foetalis  
 114  doofheid  
 115  spraakstoornis  
 121  cardiologische afwijkingen  
 122  thrombose  
 123  abnormale vetverdeling  
 124  huidafwijkingen cutis laxa  
 170  grof gelaat  
 171  cardiomyopathie  
 172  macroglossie  
 173  pijn in de extremiteten  
 174  gingiva hyperplasie  
 175  herniae  
 176  angiokeratomen  
 177  ingetrokken tepels  
 178  hypothyroidisme  
 179  hypogonadisme

## IV Nefrologische afwijkingen

- 403  nierinsufficiëntie  
 410  nier cystes

## V Röntgenologische afwijkingen

- 501  skelet afwijkingen  
 510  dysostosis multiplex

## VI Immunologische/hematologische afwijkingen

- 600  recidiverende infecties  
 603  anemie  
 606  trombocytopenie  
 607  leucopenie

## VII Laboratorium afwijkingen

- 725  ASAT, ALAT verhoogd  
 726  CK verhoogd  
 732  cholesterol/triglyceriden afwijkend  
 733  hormonen status afwijkend  
 740  lymfocyten met vacuoles  
 741  schuimcellen in het beenmerg  
 742  sea blue histiocyten  
 743  zure fosfatase verhoogd  
 744  CSF eiwit verhoogd

## II Neurologische afwijkingen/spierafwijkingen

- 200  verstandelijke beperking  
 201  motorische retardatie  
 202  knik in de ontwikkeling  
 204  afwijkende CT- of MRI-scan  
 210  epilepsie  
 214  ataxie  
 217  lethargie  
 219  vreemd huilen  
 220  microcephalie  
 221  macrocephalie  
 223  gedragsafwijkingen  
 225  dementie  
 241  pyramidale afwijkingen  
 242  extrapyramidale afwijkingen  
 232  stroke-like episodes  
 250  myopathie  
 251  hypertonie  
 252  hypotonie

- 254  spierzwakte  
 270  leukodystrofie  
 271  cerebellum atrofie  
 272  spinale spieratrofie  
 263  failure to thrive  
 264  ontwikkelingsachterstand  
 268  polyneuropathie

## III Gastroënterologische afwijkingen

- 300  braken  
 301  diarree  
 310  protein-losing enteropathie  
 745  proteïne C/S verlaagd  
 746  antithrombine III verlaagd  
 717  mucopolysacchariden in de urine verhoogd

## VIII Genetica

- 800  consanguiniteit  
 801  familiair beeld

## IX Oogheekundige afwijkingen

- 900  retinitis pigmentosa  
 901  cataract  
 902  afwijkende corneae  
 903  nystagmus  
 904  strabismus  
 906  ptosis  
 907  cherry red spot  
 930  (verticale) blikparese

## X Speciale aanvragen

- 1003  familieonderzoek  
 1004  herhaling op verzoek KGCN  
 1005  controle therapie

## Ziektebeelden

(F: fibroblasten; B: heparine volbloed)

### SPHINGOLIPIDROSEN (F of B)

- Metachromatische leukodystrofie  
 G<sub>M1</sub>-gangliosidose / Morquio B  
 Fabry  
 Sandhoff / G<sub>M2</sub>-gangliosidose  
 Tay Sachs / G<sub>M2</sub>-gangliosidose  
 Gaucher  
 Niemann-Pick type A en B  
 Niemann-Pick type C  
 Schindler  
 Krabbe  
 galactosialidose

### MUCOPOLYSACCHARIDROSEN (F of B)

- Hurler en Scheie (MPS I)  
 Hunter (MPS II)  
 Sanfilippo type A (MPS IIIA)  
 Sanfilippo type B (MPS IIIB)  
 Sanfilippo type C (MPS IIIC)  
 Sanfilippo type D (MPS IIID)  
 Morquio A (MPS IVA)  
 Maroteaux-Lamy (MPS VI)  
 Sly (MPS VII)

### MUCOLIPIDROSEN

- Mucopolidose I, sialidose (F of B)  
 Mucopolidose II en III / I-cell disease (B)

- arylsulfatase A  
 β-D-galactosidase  
 α-D-galactosidase A  
 N-acetyl-β-D-glucosaminidase  
 N-acetyl-β-D-glucosaminidase A  
 glucocerebrosidase  
 sphingomyelinase  
 filipinekleuring (alleen in fibroblasten!)  
 N-acetyl-α-D-galactosaminidase  
 galactocerebrosidase  
 cathepsine A

- α-L-iduronidase  
 iduronaat sulfatase  
 heparine sulfamidase  
 N-acetyl-α-D-glucosaminidase  
 acetyl-CoA: glucosaminide N-acetyltransferase  
 N-acetylglucosamine-6-sulfaat-sulfatase  
 galactose-6-sulfaat sulfatase  
 arylsulfatase B  
 β-D-glucuronidase

- sialidase (= neuraminidase)  
 plasma enzymen

### OLIGOSACCHARIDROSEN (F of B)

- Fucosidose  
 α-Mannosidose  
 β-Mannosidose  
 Aspartylglucosaminurie

- α-L-fucosidase  
 α-D-mannosidase  
 β-D-mannosidase  
 aspartylglucosaminidase

### GLYCOGENROSEN (F of B)

- Pompe

- α-D-glucosidase (= zure maltase)

### NEURONALE CEROID LIPOFUSCINOSEN (F of B)

- NCL I  
 NCL II

- palmitoyl-proteïne thioesterase  
 tripeptidyl peptidase

### CONGENITALE DEFECTEN IN DE GLYCOSYLERING (CDG)

- PMM2-CDG (CDG-Ia)  
 PMI-CDG (CDG-Ib)  
 PGM1-CDG  
 Transferrine isofocusing  
 Apolipoproteïne CIII isofocusing  
 Transferrine massaspectrometrie

- fosfomannomutase (F of B)  
 fosfomannose isomerase (F of B)  
 fosfoglucomutase (F of B)  
 CDG screening (plasma)  
 O-glycaan biosynthese (plasma)  
 CDG subtypering (plasma)

### OVERIG

- Pseudocholinesterase deficiëntie  
 Lysosomale marker

- pseudocholinesterase (plasma)  
 plasma chitotriosidase (plasma)

## Alternatief declaratiepersoon

Naam: \_\_\_\_\_  
 Adres: \_\_\_\_\_  
 Postcode en woonplaats: \_\_\_\_\_  
 BSN: \_\_\_\_\_  
 Geboortedatum en geslacht: \_\_\_\_\_ M / V  
 Zorgverzekering en polisnummer: \_\_\_\_\_  
 Huisarts: \_\_\_\_\_