

AANVRAAGFORMULIER

Diagnostiek lysosomale enzymen en congenitale defecten in de glycosylering

Radboudumc

Laboratorium voor Diagnostiek
Huispost 815
Postbus 9101
6500 HB Nijmegen

Tel: 024-3614 777

www.radboudumc.nl/laboratoriumvoordiagnostiek

Translatieel Metabool Laboratorium

Patiëntgegevens en/of patiëntsticker

Naam: _____

Naam partner: _____

Voornaam/voorletters: _____

Geboortedatum: _____ Patiënt overleden: Ja, datum _____

Alternatief declaratiepersoon: s.v.p. naam en gegevens invullen op pag. 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: _____

Afdeling: _____

Adres: _____

Gewenste diagnostiek

Let op! S.v.p. klinische gegevens invullen op pagina 2

Lysosomale enzymdiagnostiek (inclusief transferrine glycosylering) Glycosyleringsdiagnostiek

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 _____

In te vullen door medewerker lab:

Datum ontvangst: _____

Tijdstip ontvangst: _____

Paraaf medewerker: _____

Medische indicatiestelling (vereist voor effectieve diagnostiek en interpretatie)

I algemene lichamelijke afwijkingen

- P 3 10 50 90 lengte
 P 3 10 50 90 gewicht naar
 lengte
 P 3 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 extremiteiten
 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 proteïn-lossing enteropathie
- 745 proteïne C/S verlaagd
 746 antithrombine III verlaagd
 717 mucopolysacchariden in de urine verhoogd

VIII Genetica

- 800 consanguiniteit
 801 familiair beeld

IX Oogheelkundige 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

Specificatie van klinische gegevens

Ziektebeelden

(F: fibroblasten; B: heparine volbloed)

SPHINGOLIPIDOSEN (F of B)

- Metachromatische leukodystrofie
 GM1-gangliosidose / Morquio B
 Fabry
 Sandhoff / GM2-gangliosidose
 Tay Sachs / GM2-gangliosidose
 Gaucher
 Niemann-Pick type A en B
 Niemann-Pick type C

- Schindler
 Krabbe
 galactosialidose

MUCOPOLYSACCHARIDOSEN (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)

- 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

MUCOLIPIDOSEN

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

OLIGOSACCHARIDOSEN (F of B)

- Fucosidose
 α-Mannosidose
 β-Mannosidose
 Aspartylglucosaminurie

GLYCOGENOSEN (F of B)

- Pompe

NEURONALE CEROÏD 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)
 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: _____