



Accr.Nr: 157
EN/ISO 15189

Academisch Medisch Centrum
 Lab. Genetische Metabole Ziekten (F0-132)
 Postbus 22660
 1100 DE Amsterdam

Tel: 020 - 5665393
 Fax: 020 - 6962596
 Email: gmz_dna@amc.nl
 Website: www.labgmz.nl

Dr. H.R. Waterham – klinisch moleculair geneticus
Dr. S. Ferdinandusse – klinisch biochemisch geneticus

Dr. A.B.P. van Kuilenburg – klinisch biochemisch geneticus
Dr. M.S. Ebberink – klinisch biochemisch geneticus i.o.

Voor correcte afhandeling van de aanvraag, het formulier zo volledig mogelijk invullen (grijze velden zijn verplicht) en meesturen met het materiaal.

Gegevens patiënt en verzekering (afslagplaatje)

| | | |
|----------------------|---|-------------------------------------|
| Naam | : | |
| Geboortedatum | : | Dag: Maand: Jaar: |
| Geslacht | : | |
| BSN | : | |
| Adres | : | |
| Postcode/woonplaats | : | |
| Verzekering + nummer | : | |

Gegevens aanvrager

| | | | | | |
|-----------------|---|-------|----------|---|-------|
| Naam | : | | Afdeling | : | |
| ZH/Instelling | : | | Kamernr. | : | |
| Adres | : | | Telefoon | : | |
| Postcode/plaats | : | | Fax | : | |
| | : | | Email | : | |

Gegevens Kopiehouder

| | | | | | |
|-----------------|---|-------|----------|---|-------|
| Naam | : | | Afdeling | : | |
| ZH/Instelling | : | | Kamernr. | : | |
| Adres | : | | Telefoon | : | |
| Postcode/plaats | : | | | : | |

Eventueel eerder onderzochte familieleden?

Nee/onbekend Ja, namelijk: Naam :

Geboortedatum :

Relatie :

Bevinding :

Vraagstelling

Volledig gen analyse (bevestiging/uitsluiting klinische diagnose)

Drager/draagsterschap bepaling (familiaire mutatie(s) bekend)

Prenataal onderzoek (vooraf aanmelden en na bevestiging mutatie(s) in ouders)

Opslag (voor toekomstig onderzoek)

Isolatie voor verzending elders (uitsluitend metabole defecten en na overleg)

Materiaal

DNA (verzenden bij kamertemperatuur)

Bloed (>2 ml EDTA bloed verzenden bij kamertemperatuur)

Bloedspot (beperkte diagnostiek mogelijk; bij kamertemperatuur verzenden)

Huidfibroblasten (met medium afgevulde T25 fles verzenden bij kamertemperatuur)

Chorion villi (in medium verzenden bij kamertemperatuur)

Chorion villi cellen (met medium afgevulde T25 fles verzenden bij kamertemperatuur)

Vruchtwater cellen (met medium afgevulde T25 fles verzenden bij kamertemperatuur)

Weefsel, soort (ingevroren op droog ijs verzenden)

Relevante informatie (kliniek, biochemie, stamboom, etc.)

Aangeboden testen

- Acyl-CoA oxidase deficiëntie (*ACOX1*)
- Adenine fosforibosyltransferase deficiëntie (*APRT*)
- Adenosine deaminase deficiëntie (*ADA*)
- Alfa-methylacyl-CoA racemase deficiëntie (*AMACR*)
- Argininosuccinaat lyase deficiëntie (*ASL*)
- Aromatisch aminozuur decarboxylase deficiëntie (*DDC*)
- Beta-ureidopropionase deficiëntie (*UPB1*)
- Brown-Vialetto-Van Laere syndroom (*C20orf54*)
- Carnitine-acylcarnitine translocase deficiëntie (*SLC25A20/CACT*)
- Carnitine deficiëntie, primaire (*SLC22A5/OCTN2*)
- Carnitine palmitoyltransferase 1 deficiëntie (*CPT1A*)
- Carnitine palmitoyltransferase 2 deficiëntie (*CPT2*)
- CHILD syndroom (*NSDHL*)
- Chitotriosidase deficiency c.1049_1072dup (*CHIT1*)
- Conradi-Hünemann-Happle syndroom/CDPX2 (*EBP*)
- D-Bifunctional protein deficiëntie (*DBP/MFE2*)
- Desmosterolosis (*DHCR24*)
- Dihydropyrimidinase deficiëntie (*DPYS*)
- Dihydropyrimidine dehydrogenase deficiëntie (*DPYD*)
- Ethylmalonacidurie (Ethylmalon encephalopathie) (*ETHE1*)
- Fructose intolerantie, erfelijke (*ALDOB*)
- Fosfoglyceraat mutase deficiëntie, spier (*PGAM2*)
- Fosforibosyl pyrofosfaat synthetase 1 superactiviteit en deficiëntie (*PRPS1*)
- Galactosemie (*GALT*)
- Galactokinase deficiëntie (*GALK1*)
- Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiëntie / Glutaaracidurie type I (*GCDH*)
- Glycogeen stapelingsziekte type 0, GSD-0 (*GYS2*)
- GTP cyclohydrolase I deficiëntie (*GCH1*)
- Greenberg skeletdysplasie (*LBR*)
- Holocarboxylase synthetase deficiëntie (*HCLS*)
- 3-hydroxyisobutyrate dehydrogenase deficiëntie (*HIBADH*)
- 3-hydroxyisobutyryl-CoA hydrolase deficiëntie (*HIBCH*)
- Hyperlysinemia (*AASS*)
- Hyper IgD syndrome/ Mevalonaat kinase deficiëntie (*MVK*)
- Hyperoxalurie type I, primaire (*AGXT*)
- Hypoxanthine-guanine fosforibosyltransferase deficiëntie (*HPRT1*)
- Isovaleryl-CoA dehydrogenase deficiëntie / Isovaleriaan acidemie (*IVD*)
- Lathosterolosis (*SC5DL*)
- 2-Methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase deficiëntie (*HADH2*)
- 3-Methylcrotonyl-CoA carboxylase deficiëntie
 MCCC1 *MCCC2*
- 3-methylglutaconyl-CoA hydratase deficiëntie / 3-methylglutacon acidurie type I (*AUH*)
- Medium-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (*ACADM*)
- Methylmalonyl-CoA epimerase deficiëntie (*MCEE*)
- Mevalonaat acidurie/Mevalonaat kinase deficiëntie (*MVK*)
- Mitochondrial trifunctional protein deficiëntie
 HADHA *HADHB* *LCHAD* c.1528G>C mutatie
- Multiple acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie
 ETFDH *ETFA* *ETFB*
- Purine nucleoside fosforylase deficiëntie (*NP*)
- Refsum, ziekte van (*PHYH/PAHX*)
- Rhabdomyolyse, acuut terugkerende (*LPIN1*)
- Rhizomelic chondrodysplasia punctata (RCDP)
 type 1 (*PEX7*) type 2 (*GNPAT*) type 3 (*AGPS*)
- Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (*ACADS*)
- Sjögren-Larsson syndroom (*ALDH3A2/ALDH10*)
- Smith-Lemli-Opitz Syndroom (*DHCR7*)
- SUCLA2* deficiëntie (*SUCLA2*)
- SUCLG1* deficiency (*SUCLG1*)
- Thymidine fosforylase deficiëntie (*TYMP*)
- Tyrosine hydroxylase deficiëntie (*TH*)
- Very long-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (*ACADVL*)
- X-gebonden adrenoleukodystrophy (*ABCD1/X-ALD*)
- Zellweger spectrum (Zellweger syndroom, NALD, IRD)
 Complementatie analyse
(*PEX* gen onbekend; huidfibroblasten vereist)
 PEX1 *PEX2* *PEX3*
 PEX5 *PEX6* *PEX10*
 PEX11β *PEX12* *PEX13*
 PEX14 *PEX16* *PEX19*
 PEX26
- Andere indicatie (alleen insturen na overleg)

Gebruik dit als adreslabel

Laboratorium Genetische Metabole Ziekten (F0-132)

Academisch Medisch Centrum

Postbus 22660

1100 DD Amsterdam

Alleen voor koeriers

**Meibergdreef 9
1105 AZ Amsterdam**

DIAGNOSTISCH MATERIAAL

GRAAG MET SPOED NAAR DE POSTKAMER BRENGEN!



INSTRUCTIES

- Gebruik het juiste formulier, er zijn drie formulieren namelijk:
1) metaboliet/tumor-, 2) enzym-, 3) DNA- diagnostiek.
Zie ook www.labgmz.nl/forms.
- Vul alle velden van het aanvraagformulier zo volledig mogelijk in (grijze velden zijn verplicht).
- Geef duidelijk aan wie de hoofdaanvrager is (bij voorkeur een vaste medewerker/supervisor).
- Stuur alle relevante correspondentie met ons laboratorium betreffende de aanvraag mee met het materiaal.
- In geval van spoeddiagnostiek, neem EERST contact op met een staf lid van ons laboratorium.
- Verstuur bij voorkeur het materiaal per koerier.
- Onze openingstijden zijn: Op werkdagen van maandag t/m vrijdag van 8.30-17.00 uur
- LET OP: Materiaal dient vrijdag VOOR 12.00 uur op het laboratorium aan te komen anders kunnen wij niet garanderen dat het materiaal nog verwerkt kan worden.
- Voor specifieke informatie over bepalingen/verzendcondities zie onze website: www.labgmz.nl