



# Laboratorium Genetische Metabole Ziekten

## Aanvraagformulier DNA diagnostiek



Accr.Nr: 157  
EN/ISO 15189

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

Tel: 020 – 5662026 / 5393  
Fax: 020 – 6962596  
Email: [gmz\\_dna@amc.nl](mailto:gmz_dna@amc.nl)  
Website: [www.labgmz.nl](http://www.labgmz.nl)

*Dr. H.R. Waterham – klinisch moleculair geneticus*

*Dr. A.B.P. van Kuilenburg – klinisch biochemisch geneticus*

*Dr. S. Ferdinandusse – klinisch biochemisch geneticus i.o.*

| Gegevens patiënt en verzekering (afslagplaatje)                        |       | In te vullen door lab. GMZ                          |
|--|-------|---|
| Naam :   | ..... | Labnr. ....   |
| Geboortedatum :  | ..... | Vorig Labnr. ....                                   |
| Geslacht : <input type="checkbox"/> Man <input type="checkbox"/> Vrouw |       | Testcode .....                                      |
| BSN :  | ..... | Declarabel .....                                    |
| Adres :  | ..... | <input type="checkbox"/> s                          |
| Postcode/woonplaats :  | ..... | <input type="checkbox"/> Research Projectcode ..... |
| Verzekering + nummer:  | ..... | Gereed .....  |
| Huisarts :   | ..... | Autorisator .....                                   |
| Adres huisarts :   | ..... |   |

| Gegevens aanvrager |                           |
|--------------------|---------------------------|
| Naam :             | ..... Telefoon : .....    |
| ZH/Instelling :    | ..... Fax : .....         |
| Adres :            | ..... Afdeling : .....    |
| Postcode/plaats :  | ..... cc. Uitslag : ..... |

| Eventueel eerder onderzochte familieleden? |                                   |
|--|-----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Ja, namelijk      | Naam : ..... Geboortedatum: ..... |
|  | Relatie : .....                   |
|  | Bevinding: .....                  |
| <input type="checkbox"/> Nee               |                                   |

| Vraagstelling  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Volledig gen analyse            | (bevestiging/uitsluiting klinische diagnose)              |
| <input type="checkbox"/> Drager/draagsterschap bepaling  | (familiaire mutatie(s) bekend)                            |
| <input type="checkbox"/> Prenataal onderzoek             | (vooraf aanmelden en na bevestiging mutatie(s) in ouders) |
| <input type="checkbox"/> Complementatie analyse          | (Zellweger spectrum: huidfibroblasten vereist)            |
| <input type="checkbox"/> Opslag                          | (voor toekomstig onderzoek)                               |
| <input type="checkbox"/> Isolatie voor verzending elders | (uitsluitend metabole defecten en na overleg)             |

| Materiaal                                     |   |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> DNA                  | (verzenden bij kamertemperatuur)                                |
| <input type="checkbox"/> Bloed                | (>2 ml EDTA bloed verzenden bij kamertemperatuur)               |
| <input type="checkbox"/> Bloedspot            | (beperkte diagnostiek mogelijk; bij kamertemperatuur verzenden) |
| <input type="checkbox"/> Huidfibroblasten     | (met medium afgevulde T25 fles verzenden bij kamertemperatuur)  |
| <input type="checkbox"/> Chorion villi        | (in medium verzenden bij kamertemperatuur)                      |
| <input type="checkbox"/> Chorion villi cellen | (met medium afgevulde T25 fles verzenden bij kamertemperatuur)  |
| <input type="checkbox"/> Vruchtwater cellen   | (met medium afgevulde T25 fles verzenden bij kamertemperatuur)  |
| <input type="checkbox"/> 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*)
- Carnitine-acylcarnitine translocase deficiëntie (*SLC25A20/CACT*)
- Carnitine deficiëntie, primaire (*SLC22A5/OCTN2*)
- Carnitine palmitoyltransferase 1 deficiëntie (*CPT1A*)
- Carnitine palmitoyltransferase 2 deficiëntie (*CPT2*)
- CHILD syndroom (*NSDHL*)
- Conradi-Hunermann-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*)
- 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*)
- 2-Methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase deficiëntie (*HADH2*)
- Hyper IgD syndrome/ Mevalonaat kinase deficiëntie (*MVK*)
- Hyperoxalurie type I, primaire (*AGT*)
- Hypoxanthine-guanine fosforibosyltransferase deficiëntie (*HPRT1*)
- Isovaleriaan acidemie (*IVD*)
- Lathosterolosis (*SC5DL*)
- 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
- Multipele acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie  *ETFDH*  *ETFA*  *ETFB*
- Purine nucleoside fosforylase deficiëntie (*NP*)
- Refsum, ziekte van (*PHYH/PAHX*)
- Rhizomelic chondrodysplasia punctata (RCDP)  type 1 (*PEX7*)  type 2 (*DHAPAT*)  type 3 (*AGPS*)
- Short-chain acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (*ACADS*)
- Sjögren-Larsson syndroom (*ALDH3A2/ALDH10*)
- Smith-Lemli-Opitz Syndroom (*DHCR7*)
- SUCLA2* deficiëntie (*SUCLA2*)
- 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*
  - PEX12*  *PEX13*  *PEX14*  *PEX16*  *PEX19*  *PEX26*
- Andere indicatie (alleen insturen na overleg) .....