

Een onvolledig ingevuld formulier of niet correct ingezonden materiaal kan omwille van de zorgvuldigheid niet in behandeling worden genomen
Per sample een formulier. Indien mogelijk een ponsplaatje afdruk/sticker

Afgifte materiaal Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica Kamer/Loket Ee2475 Wytemaweg 80, 3015 CN Rotterdam	Naam patiënt(e): M/V PID Erasmus MC: Geboortedatum: Adres: Postcode: Woonplaats: Telefoonnummer: BSN: Verzekering: Polisnummer: Huisarts: Adres:
Postadres Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica, Ee2475 Postbus 2040, 3000 CA Rotterdam T: 010-7043197, F: 010-7043200 E: Loket.klinischegenetica@erasmusmc.nl	

Aanvragend arts: Indien arts-assistent; naam supervisor: Adres: Telnr.: Faxnr.:	Instelling: Afdeling: Uw kenmerk: AGB code: CC uitslag:
---	---

Aard ingezonden materiaal	Datum afname:	Spoed: ja/nee
Postnatale diagnostiek <input type="checkbox"/> Bloed <input type="checkbox"/> Plasma <input type="checkbox"/> Huidbiopt <input type="checkbox"/> Gekweekte fibroblasten <input type="checkbox"/> geen materiaal Variant	Prenatale diagnostiek <input type="checkbox"/> Chorionvilli <input type="checkbox"/> Chorionvilli gekweekte cellen <input type="checkbox"/> Vruchtwater <input type="checkbox"/> Vruchtwater gekweekte cellen	Prenatale diagnostiek of Functioneel Genetisch Onderzoek: voor verzending neem contact op met Dr. F.W. Verheijen, f.verheijen@erasmusmc.nl Dr. G.C. Schoonderwoerd, g.schoonderwoerd@erasmusmc.nl Dr. E.H. Jacobs, e.jacobs@erasmusmc.nl

Voor functioneel genetisch onderzoek neem eerst contact op met laboratoriumspecialist tel. 010-7043350
Voor experimentele bepalingen tel. 010-7043350 of 7043153

Gewenst enzymonderzoek en relevante klinische- en/of laboratoriumgegevens <input type="checkbox"/> Kies op pagina 2 de gewenste testen <input type="checkbox"/> Alleen opslag celbank	Klinische- en/of laboratoriumgegevens:
--	--

Gewenst functioneel onderzoek <input type="checkbox"/> Kies op pagina 3 de gewenste testen	Gen- en variantpositie met referentie transcript:
--	---

In te vullen door LOKETmedewerker Datum ontvangst: Paraaf:	Fractienummer(s): Aanvraagnummer:
---	--------------------------------------

Voor de meest recente aanvraagformulieren, de algemene voorwaarden en informatie over afname- en inzendprotocollen, onderzoeksduur, methodieken e.d., wordt verwezen naar onze website: www.erasmusmc.nl/klinische_genetica/

Enzymonderzoek

Materiaal:

B = heparine bloed

S = spier

* (na overleg)

F = fibroblasten

DBS = dried blood spot

L = lever

Aanvraag lysosomale stapelingsziekten

Sphingolipidosen/NCL	Materiaal	Oligosaccharidosen	Materiaal	Mucopolysaccharidosen	Materiaal
<input type="checkbox"/> GM1-gangliosidose	B, F, DBS	<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose I (Sialidose)	F	<input type="checkbox"/> Hurler / Scheie (MPS I)	B, F, DBS
<input type="checkbox"/> β -galactosidase		<input type="checkbox"/> sialidase (neuraminidase)		<input type="checkbox"/> α -L-iduronidase	
<input type="checkbox"/> GM2-gangliosidose (Tay-Sachs en Sandhoff)	B, F, DBS	<input type="checkbox"/> I-cell disease (MLII/MLIII) defect routing	B, F	<input type="checkbox"/> Hunter (MPS II)	B, F, DBS
<input type="checkbox"/> β -hexosaminidase		<input type="checkbox"/> lysosomale enzymen		<input type="checkbox"/> iduronaat-2-sulfatase	
<input type="checkbox"/> Fabry	B, F, DBS	<input type="checkbox"/> Galactosialidose	F, B	Sanfilippo (MPS III A-D)	B, F
<input type="checkbox"/> α -galactosidase		<input type="checkbox"/> β -galactosidase en sialidase		<input type="checkbox"/> Type A: heparansulfamidase	
<input type="checkbox"/> Gaucher	B, F	<input type="checkbox"/> Fucosidose	B, F	<input type="checkbox"/> Type B: α -hexosaminidase	
<input type="checkbox"/> β -glucosidase		<input type="checkbox"/> α -fucosidase		<input type="checkbox"/> Type C: AcCoA-glucosamine acetyltransferase	
<input type="checkbox"/> Niemann-Pick A en B	B, F	<input type="checkbox"/> α -Mannosidose	B, F	<input type="checkbox"/> Type D: NAc-glucosamine-6-sulfatase	
<input type="checkbox"/> sphingomyelinase		<input type="checkbox"/> α -mannosidase		Morquio (MPS IV A-B)	B, F
<input type="checkbox"/> Niemann-Pick C	F	<input type="checkbox"/> β -Mannosidose	B, F	<input type="checkbox"/> Type A: NAc-galactosamine-6-sulfatase	
<input type="checkbox"/> filipine kleuring		<input type="checkbox"/> β -mannosidase		<input type="checkbox"/> Type B: β -galactosidase	
<input type="checkbox"/> Metachrom. Leukodystrofie	B, F	<input type="checkbox"/> Aspartyl-glucosaminurie	B, F	<input type="checkbox"/> Maroteaux-Lamy (MPS VI)	B, F
<input type="checkbox"/> arylsulfatase A		<input type="checkbox"/> aspartyl-glucosaminidase		<input type="checkbox"/> arylsulfatase B	
<input type="checkbox"/> Krabbe	B, F	<input type="checkbox"/> α -NAGA deficiëntie (Schindler)	B, F	<input type="checkbox"/> Sly (MPS VII)	B, F
<input type="checkbox"/> galactocerebrosidase		<input type="checkbox"/> α -Nacetylglucosaminidase		<input type="checkbox"/> β -glucuronidase	
<input type="checkbox"/> Santavuori-Haltia (INCL; CLN1)	B, F			<input type="checkbox"/> MSD multiple sulfatase def. meerdere sulfatasen	
<input type="checkbox"/> palmitoylprotein thioesterase					
<input type="checkbox"/> Janski - Bielschowsky (LINCL; CLN2)	B, F				
<input type="checkbox"/> tripeptidyl peptidase					
		Prenataal/neonataal		Overige, lysosomaal	
<input type="checkbox"/> Screening Lysosomale Stapelingsziekten chitotriosidase	B	<input type="checkbox"/> Hydrops protocol	F (Prenataal VW- of CV-cellen)	<input type="checkbox"/> Pompe (GSD II)	B, F
				<input type="checkbox"/> α -glucosidase	B, F
				<input type="checkbox"/> Wolman	B, F
				<input type="checkbox"/> zure lipase	
				<input type="checkbox"/> Sialzuur stapelingsziekte (Salla)	F
				<input type="checkbox"/> metaboliet assay	
				<input type="checkbox"/> Papillon-Lefevre	B, F*
				<input type="checkbox"/> cathepsine C	

Aanvraag overige ziekten

Glycogenosen/CDG	Materiaal	Aminozuren	Organische zuren	Materiaal	Koolhydraat overig	Materiaal
<input type="checkbox"/> Glycogenose II (Pompe)	B, F	<input type="checkbox"/> Maple Syrup urine disease		B, F	<input type="checkbox"/> Glucose-6-P-dehydrogenase deficiëntie	B
<input type="checkbox"/> Glycogenose III (Cori) (debranchingenzym defic.)	B, (F)	<input type="checkbox"/> OTC en CPS deficiëntie		L	<input type="checkbox"/> Fructose intolerantie	L
<input type="checkbox"/> Glycogenose IV (Andersen) (branchingenzym deficiëntie)	B, F	<input type="checkbox"/> Citrullinemie		F*	<input type="checkbox"/> Fructose 1,6 difosfatase deficiëntie	B, L
<input type="checkbox"/> Glycogenose V (McArdle) (spierfosforylase deficiëntie)	S	<input type="checkbox"/> Argininosuccinurie		F*	<input type="checkbox"/> Galactosemie (GALT)	B, F
<input type="checkbox"/> Glycogenose VI (Hers) (leverfosforylase deficiëntie)	L	<input type="checkbox"/> Pyruvaatcarboxylase def.		F, L*	<input type="checkbox"/> Glycerol kinase defic.	F*
<input type="checkbox"/> Glycogenose VII (Tarui) (spierPFK deficiëntie)	S	<input type="checkbox"/> Propionacidemie		B, F, L*	<input type="checkbox"/> Fosfoglyceraat kinase	S
<input type="checkbox"/> Glycogenose IX (fosforylasekinase deficiëntie)	B, S, L	<input type="checkbox"/> 3-MethylcrotonylCoA carboxylase deficiëntie		F, L*	<input type="checkbox"/> Fosfoglucoose isomerase	S
<input type="checkbox"/> Glycogenose X (Fosfoglyceraatmutase)	S	<input type="checkbox"/> Biotinidase deficiëntie		B		
<input type="checkbox"/> Glycogenose XI (LDH-M deficiëntie)	S	<input type="checkbox"/> Methylmalonacidemie		F*		
<input type="checkbox"/> Glycogenose XIII (Enolase)	S	<input type="checkbox"/> Prolidase deficiëntie		B, F*		
<input type="checkbox"/> CDG Ia en Ib (PMM en PMI deficiëntie)	F, B	<input type="checkbox"/> Malonacidemie		F*		
		Mitochondriale stoornissen			Overig	
Purine/Pyrimidine		<input type="checkbox"/> Screening (FGF-21) (MELAS, LEIGH, LHON, MNGIE, MDS)		B	<input type="checkbox"/> X-linked ichthyose	B, F
<input type="checkbox"/> Lesch-Nyhan	B, (F)	<input type="checkbox"/> Pyruvaat dehydrogenase deficiëntie		F	<input type="checkbox"/> steroid sulfatase	
<input type="checkbox"/> APRT deficiëntie	B, (F)	<input type="checkbox"/> α -Ketoglutaraat dehydrogenase deficiëntie		F		
<input type="checkbox"/> Severe Comb. Immunodef. (ADA deficiëntie)	B, (F)	<input type="checkbox"/> Fumarase deficiëntie		B, F		
<input type="checkbox"/> Purinenucleosidofosforylase (PNP deficiëntie)	B, F	<input type="checkbox"/> CPT-1; CPT-2		B, S, F		
<input type="checkbox"/> AMPdeaminase deficiëntie	S*					

Functioneel onderzoek

* (na overleg)

Aanvraag Functioneel Genetisch Onderzoek: neem eerst contact op voor mogelijkheden

DNA-herstedefecten

- Xeroderma pigmentosum
- Ataxia telangiectasia
- Cockayne syndroom COFS
- Nijmegen breuksyndroom
- Trichothiodystrofie TTD

Materiaal

F
F
F
F
F, haren

Ciliopathie

- Structureel tubulinekleuring
- Hedgehog signaling

F
F

Interferonopathie

- Interferon signature expressie profiel (6 genen 'signature')
Vereist bloed verzameld in PAX-buis (of evt. speeksel* met expression analysis self-collection kit).

B(2x PAX)

RNA onderzoek (n.a.v. DNA variant)

- RNA expressie niveau
- mRNA splicing test van varianten

B(2x PAX), F
B(2x PAX), F

mTOR signaling pathway variant (VUS) testen* (*TSC1*, *TSC2*, *DEPDC5*, *NPRL2*, *NPRL3*, *AKT1*, *AKT3*, *TBC1D7*)

- mTOR complex 1 (TORC1) activiteit
- signaling complex interactie test

Neurofibromatose type 1 variant (VUS) testen*

- RAS GTPase activating protein (GAP) test n.v.t.
- Neurofibromine (NF1) - SPRED interactie test n.v.t.

Lysosomal storage disease*

- GAA variant test (ziekte van Pompe) n.v.t.
- ELISA test antilichaam titers bij ERT (ziekte van Pompe, MPS2, MPS6) B (serum)

Fragiele X-syndroom

- Haarwortel FMRP expressie test

haren

Voorwaarden voor afname en verzending

- Afname:** Min. 7 ml. bloed: Na of Li heparine, vacuainers met groene dop.
In geval van 1-2 ml bloed: Bij neonaten is vaak beperkte enzymdiagnostiek mogelijk. Hierover tevoren contact opnemen.
Huidbiopten: Voor desinfectie geen jodium tinctuur gebruiken. Opsturen in celweekmedium (fysiologisch zout is minder geschikt wegens korte houdbaarheid).
- Nieuw:** De met DBS gemarkeerde lysosomale stapelingsziekten kunnen ook op gedroogde bloedspots (Guthrie kaartje) worden gediagnosticeerd. Voor verzending graag contact opnemen met het laboratorium.
- Verzending:** Bloed en huidbiopten (levende cellen) **nooit** invriezen, maar bij kamertemperatuur verzenden per express-post of koerier. Spier, lever en leuco pellets: **altijd** ingevroren, op droogijs, versturen.
Verzenden op **maandag t/m donderdag**. Materiaal moet binnen 24 uur na afname aankomen op het lab, **uiterlijk vrijdag om 15.00 uur**.

Voor functioneel genetisch onderzoek neem eerst contact op met laboratoriumspecialist tel. 010-7043350
Voor experimentele bepalingen tel. 010-7043350 of 7043153

- Betrokkene of diens ouders of wettelijke vertegenwoordiger **verbiedt expliciet** nader gebruik van zijn / haar lichaamsmateriaal.