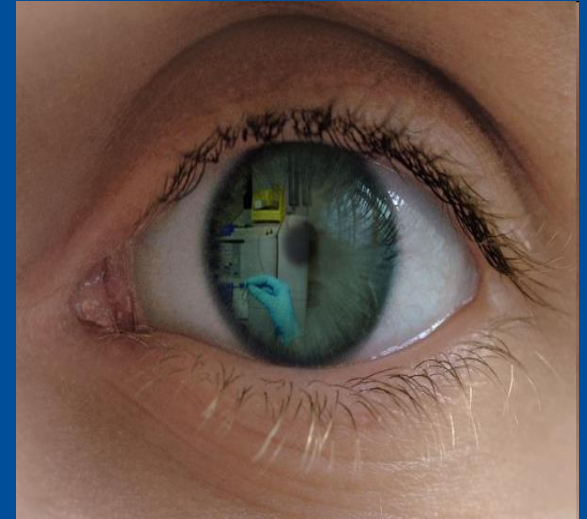


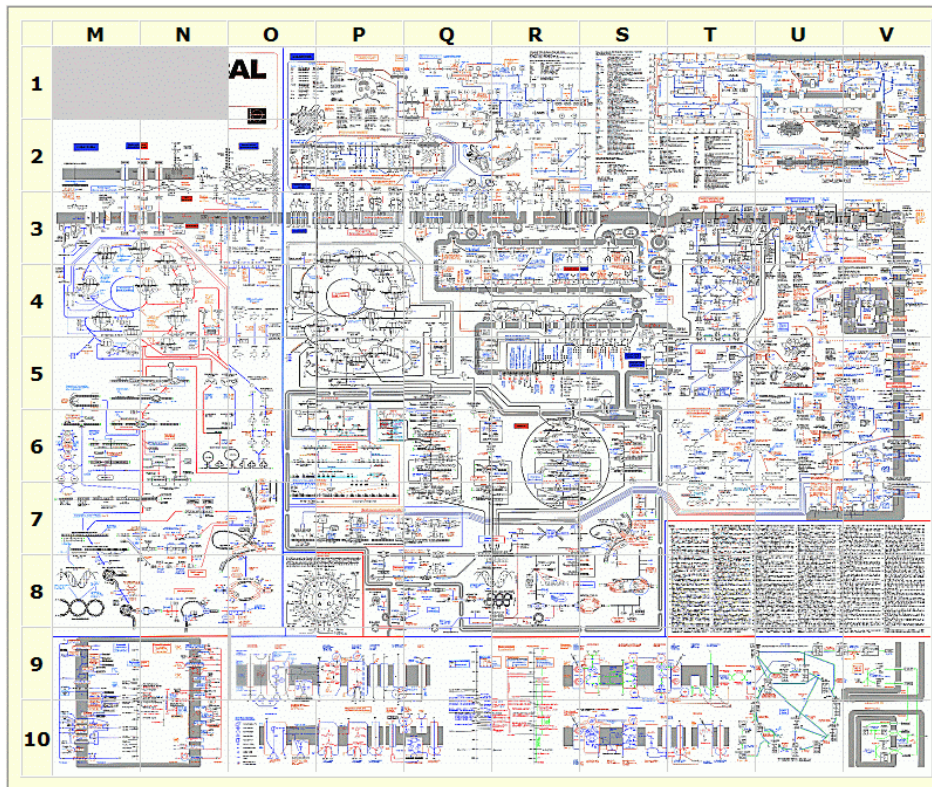


Wilhelmina Kinderziekenhuis

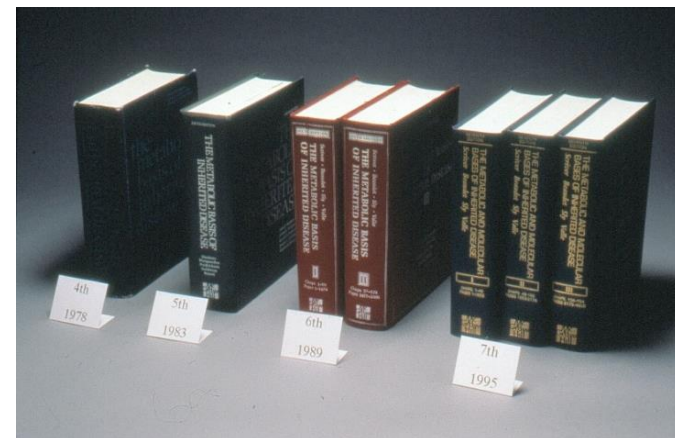
Een kijkje achter de schermen *Laboratorium Metabole ziekten*



Monique de Sain-van der Velden
Klinisch biochemisch geneticus



**>1000 erfelijke
metabole ziekten**



Wie vraagt er metabool onderzoek aan?

Tip:
Vink 'Velden markeren' aan.
Beweeg de muis naar de
velden. Er verschijnt een
venster waarin te lezen is
wat u daar in moet vullen.



Sticker monsterontvangst

Sectie Metabole Diagnostiek *
Afdeling Genetica
Laboratorium Dr. J.J.M. Jans
Dr. H.C.M.T. Prinsen
Dr. M.G.M. de Sain
Prof. N.M. Verhoeven-Duif
Kliniek Dr. S.A. Fuchs
Dr. P.M. van Hasselt
Dr. G. Visser
tel : 088-7554292 : 088-7554340
: 088-7555555 : 088-7556555
seinnummer 75734 seinnummer 75024
fax: 088-7554295 fax: 088-7556350
Huispost KC-02.069.1 Huispost KC-03.063.0
E-mail: informatie-mEZ@umcutrecht.nl



Consultatie
bureau

Voor spoeddiagnostiek altijd bellen (088-7554292)

AANVRAAGFORMULIER METABOOL ONDERZOEK

Gegevens patiënt (sticker/ponsplaatje):

Laat deze velden leeg bij gebruik van een sticker/ponsplaatje

Materiaal:

Datum afname: Tijd:

Aanvrager: Telefoonnr.:

Huispostnr.:

Afdeling:

Ziekenhuis:

Eerder onderzoek:



Medisch specialist



(Kinder)arts



Huisarts

<p>Algemene lichamelijke kenmerken</p> <p>100-103 lengte <input type="checkbox"/> <P3 <input type="checkbox"/> P3-P50 <input type="checkbox"/> P50-P90 <input type="checkbox"/> >P90</p> <p>110-113 gewicht <input type="checkbox"/></p> <p>120-123 schedelomtrek <input type="checkbox"/></p> <p>131 <input type="checkbox"/> hepatomegalie</p> <p>132 <input type="checkbox"/> splenomegalie</p> <p>135 <input type="checkbox"/> icterus</p> <p>137 <input type="checkbox"/> haarafwijkingen</p> <p>138 <input type="checkbox"/> huidafwijkingen</p> <p>140 <input type="checkbox"/> doofheid</p> <p>141 <input type="checkbox"/> vreemde geur</p> <p>142 <input type="checkbox"/> ALTE</p> <p>146 <input type="checkbox"/> hydrops</p> <p>147 <input type="checkbox"/> ascites</p> <p>150 <input type="checkbox"/> spraakstoornis</p> <p>151 <input type="checkbox"/> vaatafwijkingen</p> <p>154 <input type="checkbox"/> periodieke koortsaanvalen</p> <p>153 <input type="checkbox"/> dysmorfie kenmerken</p> <p>304 <input type="checkbox"/> failure to thrive</p> <p>Psychiatrische kenmerken</p> <p>221 <input type="checkbox"/> psychose</p> <p>175 <input type="checkbox"/> depressie</p> <p>176 <input type="checkbox"/> gedragsverandering</p> <p>Neurologische/parafwijkingen</p> <p>200 <input type="checkbox"/> verstandelijke beperking</p> <p>201 <input type="checkbox"/> miloere retardatie</p> <p>206 <input type="checkbox"/> afwijkend EEG</p> <p>211 <input type="checkbox"/> afwijkende MRI-scan</p> <p>216 <input type="checkbox"/> witte stof afwijkingen</p> <p>223 <input type="checkbox"/> migratie stoornissen</p> <p>224 <input type="checkbox"/> cerebellaire afwijkingen</p> <p>226 <input type="checkbox"/> hydrocephalus</p> <p>228 <input type="checkbox"/> subduraal hematoom</p> <p>205 <input type="checkbox"/> convulsies/infaluten</p> <p>210 <input type="checkbox"/> cornuoliegang</p> <p>203 <input type="checkbox"/> spasticiteit</p> <p>204 <input type="checkbox"/> hypertonie</p> <p>207 <input type="checkbox"/> hypotonie</p> <p>213 <input type="checkbox"/> autisme-spectrum gedrag</p> <p>220 <input type="checkbox"/> vreemd hullen</p> <p>222 <input type="checkbox"/> impulsief/agressief gedrag</p> <p>240 <input type="checkbox"/> bewegingsstoornis</p> <p>241 <input type="checkbox"/> spierkrachten/spierproblemen</p> <p>227 <input type="checkbox"/> OVA</p> <p>229 <input type="checkbox"/> regressie</p> <p>230 <input type="checkbox"/> rhabdomyolyse</p>	<p>Cardiologische afwijkingen</p> <p>214 <input type="checkbox"/> cardiomyopathie</p> <p>235 <input type="checkbox"/> ritmestoornissen</p> <p>Gastro-enterologische afwijkingen</p> <p>300 <input type="checkbox"/> braken</p> <p>301 <input type="checkbox"/> diarree</p> <p>302 <input type="checkbox"/> voedselweigerig</p> <p>303 <input type="checkbox"/> kolieken</p> <p>305 <input type="checkbox"/> obstipatie</p> <p>Nefrologische afwijkingen</p> <p>400 <input type="checkbox"/> nierstenen</p> <p>401 <input type="checkbox"/> polyurie</p> <p>402 <input type="checkbox"/> vreemde kleurige urine</p> <p>403 <input type="checkbox"/> niernuisfunctionaliteit</p> <p>Röntgenologische afwijkingen</p> <p>500 <input type="checkbox"/> achterstand botontwikkeling</p> <p>501 <input type="checkbox"/> skeletdysplasie</p> <p>502 <input type="checkbox"/> osteoporose</p> <p>503 <input type="checkbox"/> rachitis</p> <p>Immunologische/hematologische afwijkingen</p> <p>600 <input type="checkbox"/> recidiverende infecties</p> <p>602 <input type="checkbox"/> immunodeficiëntie</p> <p>605 <input type="checkbox"/> anemie</p> <p>606 <input type="checkbox"/> neutropenie</p> <p>607 <input type="checkbox"/> lymfopenie</p> <p>612 <input type="checkbox"/> trombopenie</p> <p>608 <input type="checkbox"/> trombo-embolische afwijkingen</p> <p>609 <input type="checkbox"/> verhoogde bloedingsneiging</p> <p>Medicatie, aanvullende aanvraaggegevens en overige klinische indicaties:</p> <p><input type="text"/></p>	<p>Laboratorium afwijkingen</p> <p>701 <input type="checkbox"/> hyperlipidemie</p> <p>704 <input type="checkbox"/> verhoogde leverenzymen</p> <p>705 <input type="checkbox"/> verhoogde spierenzymen</p> <p>707 <input type="checkbox"/> hypoglycemie</p> <p>708 <input type="checkbox"/> verhoogd ureumzuur</p> <p>709 <input type="checkbox"/> verlaagd ureumzuur</p> <p>710 <input type="checkbox"/> hyperamonieämie</p> <p>711 <input type="checkbox"/> metabole acidose</p> <p>715 <input type="checkbox"/> verhoogd lactaat</p> <p>716 <input type="checkbox"/> vitamine B12 tekort</p> <p>720 <input type="checkbox"/> hyperbilirubinurie</p> <p>721 <input type="checkbox"/> ketose</p> <p>Genetica</p> <p>800 <input type="checkbox"/> consanguiniteit</p> <p>801 <input type="checkbox"/> stofwisselingsziekte in familie</p> <p>802 <input type="checkbox"/> SIDS bij sib</p> <p>805 <input type="checkbox"/> genetische bevinding</p> <p>Oogheelkundige afwijkingen</p> <p>930 <input type="checkbox"/> retinitis pigmentosa</p> <p>931 <input type="checkbox"/> cataract</p> <p>932 <input type="checkbox"/> cornea troebelings</p> <p>933 <input type="checkbox"/> nystagmus</p> <p>934 <input type="checkbox"/> strabismus</p> <p>935 <input type="checkbox"/> lensluxatie</p> <p>936 <input type="checkbox"/> opticus atrofie</p> <p>937 <input type="checkbox"/> cherry red spot</p> <p>Overige indicaties</p> <p>901 <input type="checkbox"/> afw. neonatale screening</p> <p>902 <input type="checkbox"/> controle therapie</p> <p>903 <input type="checkbox"/> vastenproef</p> <p>904 <input type="checkbox"/> O.G.T.T.</p> <p>905 <input type="checkbox"/> Inspanningstest</p> <p>905 <input type="checkbox"/> max. inspanningstest</p> <p>907 <input type="checkbox"/> Inspanningsduurtest</p> <p>908 <input type="checkbox"/> herhaling op uw verzoek</p> <p>910 <input type="checkbox"/> specifieke aanvraag (geef toelichting)</p> <p>911 <input type="checkbox"/> verdenking neuroblastoom</p>
--	---	--



Hielprik
screening



* De sectie Metabole Diagnostiek, onderdeel van de afdeling Genetica, is sinds 2005 NEN-EN-ISO15189 gecertificeerd door de Raad voor Accreditatie onder nummer M003. De scope is te zien op www.raa.nl

INZENDEN MONSTERS:
- Informatie voor het inzenden van monsters staat op de achterkant van dit formulier.
- Voor de algemene voorwaarden en informatie over monstervolume en -behandeling, doorlooptijden, analysemethoden, e.d. wordt verwezen naar onze website www.metabole-ziekten.nl



Genetica

Epigenetica



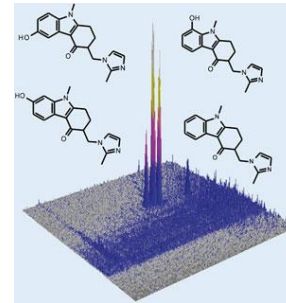
Gen expressie



Metabolisme



Phenotype



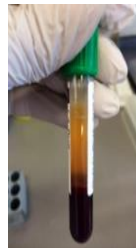
Analyse en interpretatie van metabole profielen in lichaamsvloeistoffen

1. **Gericht: specifieke metabolieten**
2. **Zo veel mogelijk**



- Hoge risico screening (symptomatische patiënten)
- Therapie controle
- Follow up Newborn screening (pre-symptomatische patiënten)

Urine
Plasma/serum
Bloedspot



CSF
Erythrocyten,
Fibroblasten (gekweekte huidcellen)
Gal



Waar zijn we naar op zoek?

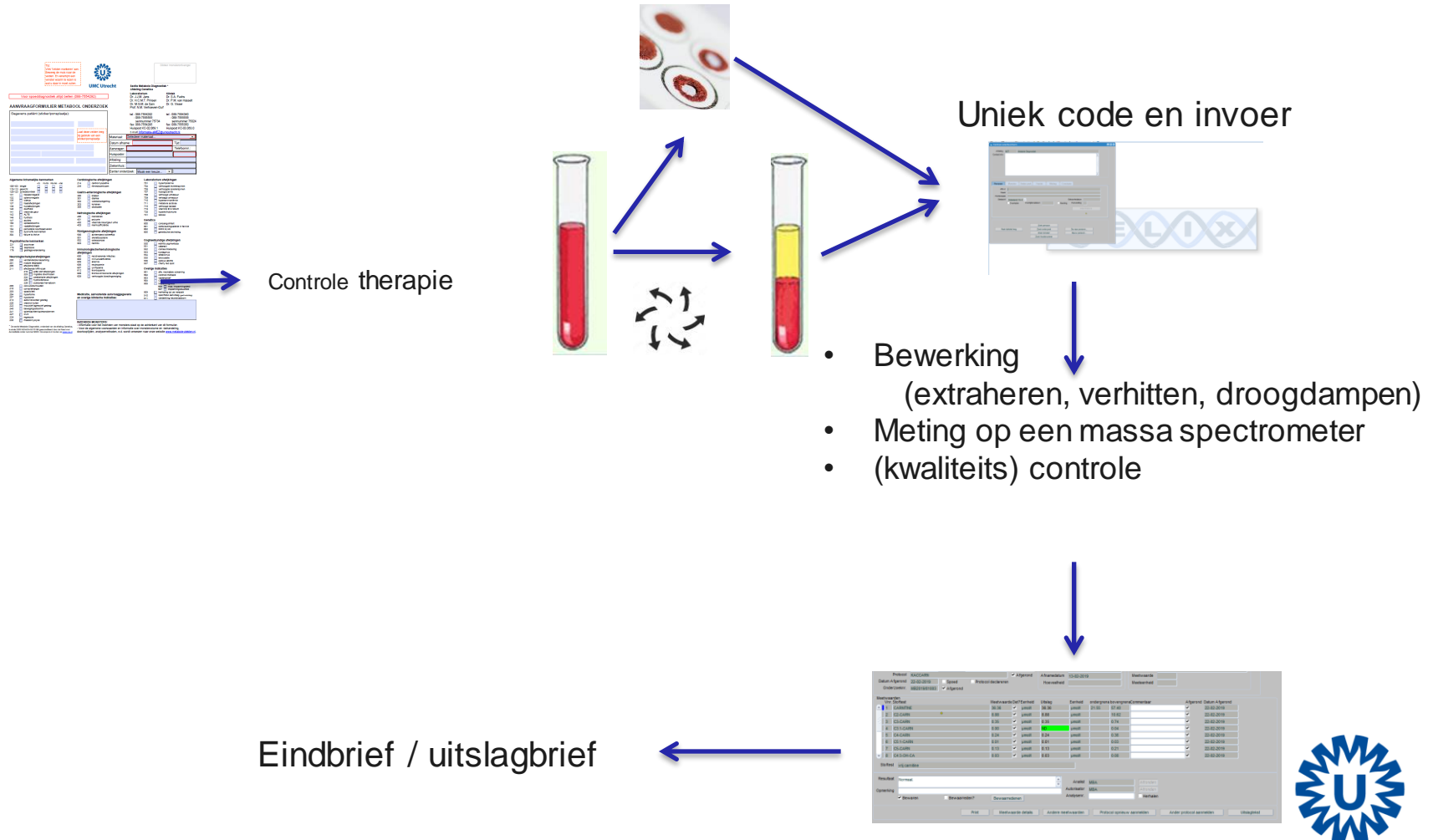


Verschillen

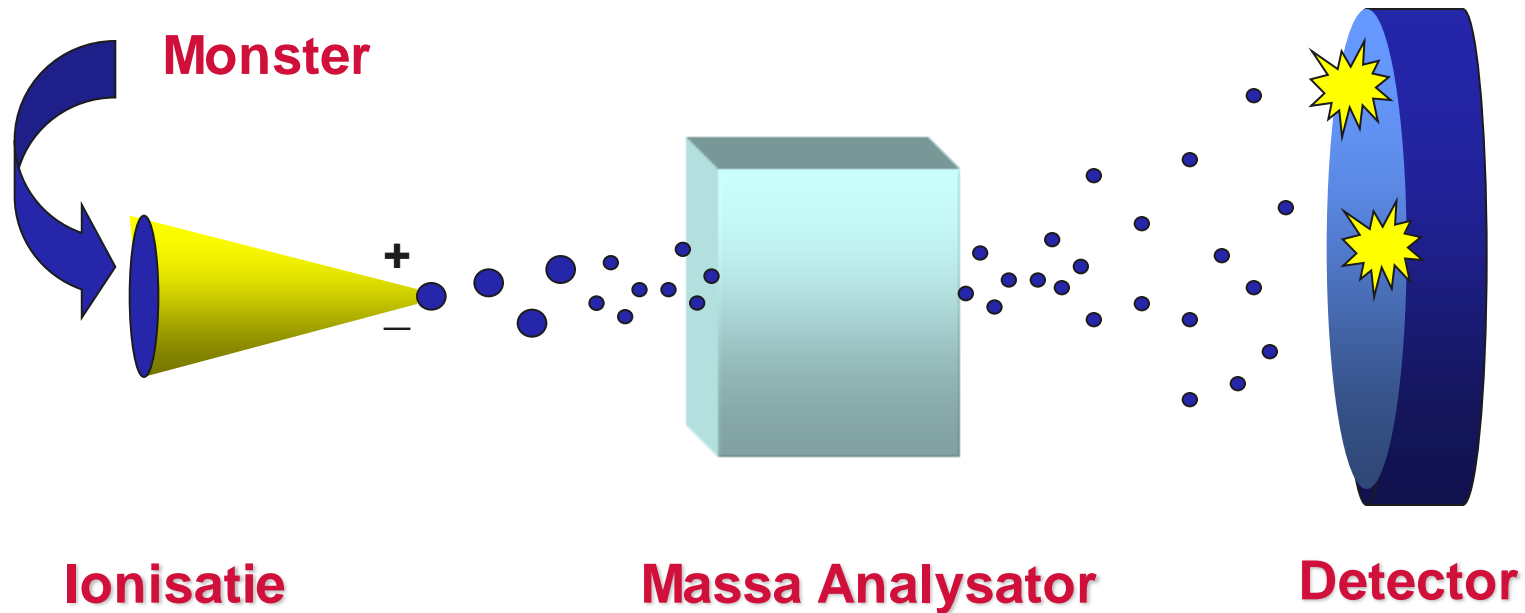
Afwijkingen in de “hoogte” (concentratie)



Controle therapie vetzuur oxidatie stoornis: carnitine spectrum in bloed

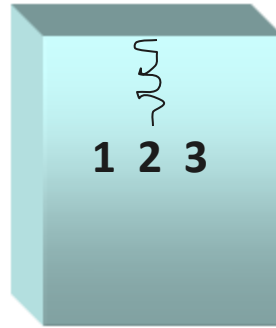


Principe van een massa spectrometer



Molecuul worden gedetecteerd ahv het gewicht





1. Massa carnitine



2. Collision energy



3. Fragment



Lab. Metabole ziekten

