

**Patiëntgegevens**

Naam / meisjesnaam:

Voornaam+voorl.:

Geboortedatum: Geslacht: m v

BSN:

Straat+nummer:

Postcode+woonpl.:

Verz.+polisnummer:

Universitair Medisch Centrum Utrecht

Centraal Diagnostisch Laboratorium

Centrale Balie

Huispostnummer G03.330

Heidelberglaan 100

3584 CX Utrecht

Tel.: 088 - 75 58826

Hereditaire Hemolytische Anemie**Gegevens aanvragende organisatie**

Naam		Contactinformatie aanvrager Naam: Tel.: E-mail:
Afdeling		
Adres		
Referentienummer		
Afnamedatum/-tijd		
UMCU organisatiecode (in te vullen door CDL)		

Materiaal: Bloedmonster altijd voorzien van naam en geboortedatum.

Altijd een extra 2 mL EDTA buis insturen.

Transport*: Bloed gekoeld (niet bevroren!) en per koerier insturen. Insturen kan op maandag t/m donderdag.

Op donderdag dient het bloed uiterlijk om 12:00 uur binnen te zijn.

Formulier: Per patiënt één formulier volledig invullen.

Enzymonderzoek (6 mL EDTA) Glucose-6-fosfaatdehydrogenase Glucosefosfaatisomerase Pyruvaatkinase Hexokinase Adenosinedeaminase Adenylaatkinase Bisfosfoglyceraatmutase FBP-aldolase Fosfofructokinase Fosfoglyceraatkinase Glutathionreductase Pyruvaatkinase – laag [S] Triosefosfaatisomerase	Moleculaire diagnostiek (6 mL EDTA) Band 3 <i>SLC4A1</i> Cytochroom-B5-reductase <i>CYB5R3</i> Fosfofructokinase <i>PFKM</i> Fosfoglyceraatkinase <i>PGK1</i> Glucose-6-fosfaatdehydrogenase <i>G6PD</i> Glucosefosfaatisomerase <i>GPI1</i> Hexokinase <i>HK1</i> Instabiel hemoglobine <i>HBA1, HBA2, HBB</i> Pyrimidine-5'-nucleotidase <i>NT5C3A</i> Pyruvaatkinase <i>PKLR</i> DNA isolatie (opslag)
Overig onderzoek Vitale kleuring ("inclusion bodies") EDTA 2 mL Anders**, nl: EDTA 10 mL Li-Hep 10 mL	NGS genpanel hereditaire hemolytische anemie, 46 genen (2x 6 mL EDTA) i.s.m. Sectie Genoomdiagnostiek UMC Utrecht <i>ABCB6, ABCG5, ABCG8, ADA, AK1, ALAS2, ALDOA, ANK1, ATP11C, C15orf41, CD59, CDAN1, COL4A1, CYB5R3, EPB41, EPB42, G6PD, GATA1, GCLC, GPI, GPX1, GSR, GSS, HBA1, HBA2, HBB, HK1, KCNN4, KIF23, KLF1, NT5C3A, PFKM, PGD, PGK1, PGLS, PIEZO1, PKLR, RHAG, SEC23B, SLC2A1, SLC4A1, SPTA1, SPTB, TALDO1, TPI1, XK</i>
	Membranoonderzoek Osmotische resistentie** Li-Hep 4 mL Osmotische gradiënt ektacytometrie (LoRRca) EDTA 2 mL Eosine-5-maleimide test (EMA-test) EDTA 2 mL

* Geldt niet voor moleculaire diagnostiek en NGS genpanel, dit mag op kamertemperatuur verzonden worden

** Alleen op afspraak

Vul ook de achterzijde van dit formulier in!



Aanvullende informatie t.b.v. Hereditaire Hemolytische Anemie

Patiëntgegevens

Naam / meisjesnaam:

Voornaam+voorl.:

Geboortedatum:

Familiegeschiedenis

Etnische achtergrond

Consanguiniteit Nee Ja

Hematologische aandoening Nee Ja

Splenomegalie/splenectomie Nee Ja

Galstenen/cholecystectomie Nee Ja

Voorgeschiedenis

Neonatale icterus Nee Ja

Wisseltransfusie Nee Ja

Splenomegalie/splenectomie Nee Ja

Galstenen/cholecystectomie Nee Ja

Transfusies Nee Ja

Aantal

Datum laatste transfusie

Hemoglobinurie Nee Ja

Aplastische crisis Nee Ja

Niet-hematologische symptomen Nee Ja

Klinische informatie

Icterus Nee Ja

Splenomegalie Nee Ja

Hepatomegalie Nee Ja

Niet-hematologische symptomen Nee Ja

Recente laboratoriumuitslagen (graag gebruikte eenheden vermelden)

Hb

Bilirubine (geconjugeerd/ongecconjugeerd)

Ht

Haptoglobine

RBC

Lactaatdehydrogenase

MCV

Ferritine

MCH

Osmotische fragiliteit (s.v.p. gebruikte test vermelden)

MCHC

Hemoglobinopathie onderzoek

RDW

Directe Coombstest

WBC

CD55/CD59

PLT

Reticulocyten

Rode Bloedcel Morfologie

Overige informatie