

**Verzenden materiaal:**  
Erasmus MC  
GFO Laboratorium Diagnostiek  
Kamer Nb-414  
Postbus 2040  
3000 CA Rotterdam  
Spoed:  
Wytemaweg 12  
3015 CN Rotterdam

**Contactgegevens**  
Erasmus MC  
Lab Porfyrie Expertisecentrum Rotterdam  
Hoofd lab: Dr. E.C.H. Friesema  
Kamer Nc-511  
Wytemaweg 80  
3015 CN Rotterdam  
Telefoon: 010 - 703 5415  
E-mail: lab.porfyrie.centrum@erasmusmc.nl

Achternaam patiënt	_____	Instelling	_____
Voorletter(s)	_____	Plaats	_____
Geslacht	<input type="checkbox"/> V <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> X	Locatie	_____
Geboortedatum	_____	Adres	_____
BSN-nummer	_____	Factuuradres	_____
Polisnummer patiënt	_____	Aanvragend arts	_____
Referentienummer patiënt	_____	AGB-code arts	_____

**Aard ingezonden materiaal**

- Lithiumheparine
- Urine (portie)
- Feces
- EDTA

**Klachten**

- Buikpijn; verdenking (aanval) acute porfyrie
- Blaren; verdenking cutane porfyrie
- Pijnlijke huid; (zon)licht overgevoeligheid

Datum aanvraag (dd-mm-jj) \_\_\_\_\_ Bijzonderheden \_\_\_\_\_

**Alle biochemische bepalingen: buis na afname in aluminiumfolie wikkelen**

**Lithium Heparine (7-10 ml);** Na afname bewaren bij 4°C, verzenden per verzendenvolpoe op kT (maximaal 1 dag na afname).

- Plasma** PBG /  $\delta$ -ALA (Porfobilineegee /  $\delta$ -Aminolevulinezuur)  
Porfyriee spectrum (kwalitatief)  
Plasma porfyriee spectrum kwantitatief **Alleen na overleg (010-703 54 15). Ook aan te vragen bij nier-insufficiëtie/dialyse**

- Erythrocyten** Totaal protoporfyriees (Zink en Vrij protoporfyriee)  
ALA-d ( $\delta$ -Aminolevulinezuur dehydratase)  
PBG-d (Porfobilineegee deaminase)  
URO-d (Uroporfyriee deaerboxylase) **Alleen na overleg (010-703 54 15). Bewaren en verzenden bij 4°C per koerier, moet dezelfde dag op lab zijn**

**Portie urine (5-10 ml);** Na afname bewaren bij 4°C, verzenden per verzendevelope op kT (maximaal 1 dag na afname).  
Indien dit niet mogelijk is, dan invriezen en later op droogijs versturen.

- Urine** PBG /  $\delta$ -ALA (Porfobilineegee /  $\delta$ -Aminolevulinezuur) **CITO alleen na overleg (010-703 54 15) aan te vragen**  
Porfyriee spectrum

**Portie feces (ca 10 g);** Alleen na overleg (010-703 54 15)

- Feces** Porfyriee spectrum

**EDTA (7-10 ml);** Na afname op kT versturen, geen aluminiumfolie nodig

- DNA** ALAD ( $\delta$ -Aminolevulinezuur dehydratase, Doss Porfyriee)  
HMBS (Acute Intermitterende Porfyriee) **Voor DNA diagnostiek porfyriee (ALAD, HMBS, UROD, CPOX, PPOX, FECH/ALAS2)**  
UROD (Porphyria Cutanea Tarda) **Alleen na overleg, bevestiging afwijkende biochemie of onderzoek naar bekende familie variant**  
CPOX (Hereditaire Coproporfyriee)  
PPOX (Porphyria Variegata)  
FECH/ALAS2 (Erythropoëtische Protoporfyriee)  
HFE (Hemochromatose varianten Cys282Tyr, His63Asp) **Screening specifieke varianten voor klassieke hereditaire hemochromatose gevonden in patiënten van Europese afkomst**
- Spijt** DNA **Wordt alleen ingezet bij afwijkende biochemie. Terugrapportage 6 maanden**

Openingstijden maandag t/m vrijdag van 8.00 - 17.00 uur

Dit formulier is digitaal invulbaar. Na invullen, het formulier afdrucken en met het patiëntmateriaal insturen. Een onvolledig ingevuld formulier of niet correct ingezonden materiaal kan, omwille van de zorgvuldigheid, niet in behandeling worden genomen. **Per aanvraag een formulier.**

Voor een aanvraag voor laboratoriumonderzoek gelden de Algemene Voorwaarden Laboratoriumdiagnostiek van het Erasmus MC.

Voor nadere informatie over beschikbare testen, zie bepalingenwijzer Laboratoriumdiagnostiek Erasmus MC ([www.erasmusmc.nl/nl-nl/laboratorium-diagnostiek](http://www.erasmusmc.nl/nl-nl/laboratorium-diagnostiek))