



CENTRALISATIE DIAGNOSTIEK ERFELIJKE METABOLE ZIEKTEN IN ERASMUS MEDISCH CENTRUM ROTTERDAM & IMPLICATIES

Staf KCL

Prof. dr. C.M. Cobbaert
 Drs. A. Albersen
 Dr. B.E.P.B. Ballieux
 Dr. J.A. Bakker
 Dr. J.M.E.P. Gillis
 Dr. P.W. Schenk

Klinisch chemicus in opleiding

Dr. Ir. E. van Andel
 Dr. L.M. Henricks



KCL is ISO15189:2012 geaccrediteerd.

Per 3 mei 2021 wordt diagnostiek voor Erfelijke Metabole Ziekten (EMZ) niet langer uitgevoerd door de afdeling Klinische Chemie en Laboratoriumgeneeskunde (KCL) van het LUMC maar gecentraliseerd bij de afdeling klinische genetica van het Erasmus Medisch Centrum Rotterdam. De centralisatie was al een feit voor de speciële EMZ-diagnostiek en vindt per mei aanstaande ook plaats voor de basisdiagnostiek EMZ.

Het LUMC en het Erasmus MC hebben reeds langer instelling overstijgende samenwerkingsverbanden, waaronder een gezamenlijk afdelingshoofd kindergeneeskunde, professor E. Rings en ook een uitwisseling van metabole kinderartsen. Voor de erfelijke metabole diagnostiek was er vanuit LUMC reeds een samenwerking met waarneemregeling met de EMZ-consulenten van het Erasmus MC.

De centralisatie van EMZ-diagnostiek is geschied onder de randvoorwaarde dat het Erasmus MC een EMZ-consulent detacheert in het LUMC op een vaste weekdag. Er is thans gekozen voor maandagen. Deze vaste EMZ-consulent zal in principe de multidisciplinaire overleggen en de klinische overdrachten bijwonen. Intercollegiaal overleg en dienstverlening tijdens kantooruren op werkdagen worden verder geborgd door een team van vier dienstdoende EMZ-consulent(en). Op die manier hopen we de regionale EMZ diagnostische keten samen te borgen en expertise te concentreren.

Overleg over acute patiënten buiten kantooruren loopt via de dienstdoende metabole kinderarts van het Erasmus MC (bereikbaar via centrale Erasmus MC). Deze beslist of er spoeddiagnostiek nodig is en neemt daartoe contact op met de dienstdoende laboratoriums specialist EMZ.

Consulenten Erfelijke Metabole Ziekten in het Erasmus MC

Dienstdoend Laboratoriums specialist EMZ **binnen kantooruren:**
 tel 06-43625837

Laboratoriums specialisten EMZ in het Erasmus MC:

George Ruijter	010-7044592	g.ruijter@erasmusmc.nl
Pim Onkenhout	010-7043039	w.onkenhout@erasmusmc.nl
Henk Blom	010-7043284	h.j.blom@erasmusmc.nl
Ed Jacobs	010-7043266	e.jacobs@erasmusmc.nl



KCL NIEUWSBRIEF

BERICHT VOOR EXTERNE AANVRAGERS VAN EMZ DIAGNOSTIEK

29 APRIL 2021

De implicaties voor u als externe aanvrager, die gewend was om in te sturen via het LUMC, staan hieronder vermeld.

Aanvragen en rapportage van metabole diagnostiek

- Alle EMZ-aanvragen (basisdiagnostiek, vervolgonderzoek) dienen voorzien te worden van een papieren metabool aanvraagformulier van het Erasmus MC, te vinden via:
<https://www.erasmusmc.nl/-/media/ErasmusMC/PDF/2-Themaoverstijgend/Laboratoriumdiagnostiek/Aanvraagformulieren/KlinGenetica-genetische-metabole-ziekten-basis-diagnostiek.pdf?la=nl-NL>.
- Standaard verwacht de EMZ-consulent in het Erasmus MC de volgende monstermaterialen toegestuurd te krijgen:

Materiaalsoort	Recipiënt	Voorkeur hoeveelheid	Minimaal benodigde hoeveelheid
Plasma	Lithium heparine zonder gel	1 mL plasma (2 mL volbloed)	0,5 mL NB. Geen EDTA afnamebuis meer!
Urine	Urinepotje	20 mL	10 mL
Liquor	Liquorbuis	0,5-1 mL	250 µL

- Verstuur of breng de afgenomen materialen op ijs, samen met het ingevulde papieren Erasmus Medisch Centrum Rotterdam aanvraagformulier, naar de centrale monsterontvangst van uw lokale laboratorium.
- **WIJZIGING per 3 mei 2021:** uw lokale laboratorium verzorgt de juiste verwerking van de materialen **en de RECHTSTREEKSE VERZENDING naar het Erasmus Medisch Centrum Rotterdam (dus niet langer naar het LUMC)**. Zie verzendadressen verderop in deze nieuwsbrief.
- Het streven is dat de uitslagen binnen 3-4 weken bekend zijn. Bij bijzondere bevindingen zal direct contact met de aanvrager opgenomen worden.
- Rapportage vindt in principe plaats via beveiligde email en dient conform lokale afspraken beschikbaar gesteld te worden in uw HIS.

Voor aanvullende/inhoudelijke EMZ- vragen n.a.v. deze transitie kunt u terecht bij George Ruijter, EMZ-consulent EMCR, telefoon 010-7044592 en/of email g.ruijter@erasmusmc.nl.

Met vriendelijke groet,

Prof. dr. Christa Cobbaert, Afdelingshoofd en Laboratoriumspecialist Klinische Chemie

KCL NIEUWSBRIEF

BERICHT VOOR EXTERNE AANVRAGERS VAN EMZ DIAGNOSTIEK

29 APRIL 2021

BIJLAGE MET VERZENDADRESSEN VOOR ERFELIJKE METABOLE DIAGNOSTIEK:

Verzendadres:

Erasmus MC
GFO Laboratoriumdiagnostiek
Nb-414 t.a.v. Klinische Genetica, Metabool/Basisdiagnostiek
Postbus 2040
3000 CA Rotterdam

Koerierzendingen binnen kantooruren:

Erasmus MC
GFO Laboratoriumdiagnostiek
Nb-414 t.a.v. Klinische Genetica, Metabool/Basisdiagnostiek
Dr Molewaterplein 40
3015 GD Rotterdam

Koerierzendingen buiten kantooruren:

Erasmus MC
Afd Klinische Chemie Nb-415
Dr Molewaterplein 40
3015 GD Rotterdam