

Ziekte van Fabry

Beschrijving van de test

Naam:	Ziekte van Fabry
Synoniemen:	alpha-galactosidase-A deficiëntie
Intern codenummer:	DNA_G_FABRY
Uitvoerend labo:	Centrum Medische Genetica Gent
Antwoordtijd (TAT):	4 maanden

Afname van het materiaal

Voorkeur materiaal:	EDTA volbloed grote tube
Volume:	5 ml (neonaat: 1 ml)
Aanvraagformulier:	Aanvraagformulieren
Afnameinstructies:	Afname instructies
Aandachtspunten:	AFNAME enkel mogelijk van MAANDAG t/m DONDERDAG. Genetisch onderzoek bij mannen is enkel zinvol in geval alfa-galactosidase activiteit verlaagd is. Graag de resultaten van dit onderzoek bezorgen samen met de aanvraag. https://www.cmgg.be/assets/bestanden/nl/H9.2-F1-Aanvraagformulier-postnataal-genetisch-onderzoek-v29.pdf KLINISCHE INFORMATIE is altijd verplicht.
Conditionering & verzending:	Stalen bewaren en verzenden op kamertemperatuur. Klinische informatie op aanvraag is verplicht. Verzending op KT binnen 72u na afname, aankomst in doorstuurlabo voo r17u, op vrijdag voor 14u.
Bijaanvraag/stabiliteit:	48

Analyse

Analysemethode:	LAB CMG Gent
Domein:	Hematologie
Bijkomende informatie:	DNA-sequencing en MLPA

Laatst gewijzigd op

20-02-2026

Evelien Debaeke

Copyright © 2026 All rights reserved.