

Voor spoeddiagnostiek altijd bellen (088-7575734)

AANVRAAGFORMULIER METABOOL ONDERZOEK

Gegevens patiënt (sticker/ponsplaatje):

Sectie Metabole Diagnostiek * Afdeling Genetica

Laboratorium
Prof. N.M. Verhoeven-Duif
Dr. J.J.M. Jans
Dr. H.C.M.T. Prinsen
Dr. M.G.M. de Sain
Dr. A. Willems

Kliniek
Dr. S.A. Fuchs
Dr. P.M. van Hasselt
Dr. K. Koop
Dr. E.M.M. Hoytema
van Konijnenburg

tel : 088-7554292
088-7555555
seinumnummer 75734
fax: 088-7554295
Huispost KC-02.069.1

tel : 088-755434
088-7555555
seinumnummer 75024
fax: 088-7555350
Huispost KC-03.063.0

E-mail: Informatie-aMEZ@umcutrecht.nl

Materiaal:		
Datum afname:		Tijd:
Aanvrager:		
Huispostnr:		
Afdeling:		
Ziekenhuis:		
Eerder onderzoek:		

Algemene lichamelijke kenmerken

		<P3	P3-P50	P50-P90	>P90
100-103	lengte	☐	☐	☐	☐
110-113	gewicht	☐	☐	☐	☐
120-123	schedelomtrek	☐	☐	☐	☐
131	☐ hepatomegalie				
132	☐ splenomegalie				
135	☐ icterus				
137	☐ haarafwijkingen				
138	☐ huidafwijkingen				
140	☐ doofheid				
141	☐ vreemde geur				
142	☐ ALTE				
146	☐ hydrops				
147	☐ ascites				
150	☐ spraakstoornis				
151	☐ vaatafwijkingen				
154	☐ periodieke koortsanvallen				
153	☐ dysmorfe kenmerken				
304	☐ failure to thrive				

Psychiatrische kenmerken

221	☐ psychose
175	☐ depressie
176	☐ gedragsverandering

Neurologische/spierafwijkingen

200	☐ verstandelijke beperking
201	☐ motore retardatie
206	☐ afwijkend EEG
211	☐ afwijkende MRI-scan
216	☐ witte stof afwijkingen
223	☐ migratie stoornissen
224	☐ cerebellaire afwijkingen
226	☐ hydrocephalus
228	☐ subduraal hematoom
205	☐ convulsies/insulten
210	☐ coma/lethargie
203	☐ spasticiteit
204	☐ hypertonie
207	☐ hypotonie
213	☐ autisme/solitaire gedrag
220	☐ vreemd huilen
222	☐ impulsief agressief gedrag
240	☐ bewegingsstoornis
241	☐ spierklachten/spierproblemen
227	☐ CVA
229	☐ regressie
230	☐ rhabdomyolyse

Cardiologische afwijkingen

214	☐ cardiomyopathie
235	☐ ritmestoornissen

Gastro-enterologische afwijkingen

300	☐ braken
301	☐ diarree
302	☐ voedselweigerend
303	☐ kolieken
305	☐ obstipatie

Nefrologische afwijkingen

400	☐ nierstenen
401	☐ polyurie
402	☐ vreemde kleur/geur urine
403	☐ nierinsufficiëntie

Röntgenologische afwijkingen

500	☐ achterstand botleeftijd
501	☐ skeletdysplasie
502	☐ osteoporose
503	☐ rachitis

Immunologische/hematologische afwijkingen

600	☐ recidiverende infecties
602	☐ immunodeficiëntie
605	☐ anemie
606	☐ neutropenie
607	☐ lymfopenie
612	☐ trombopenie
608	☐ trombo-embolische afwijkingen
609	☐ verhoogde bloedingsneiging

Informed consent:

Zie voor de rechten en plichten van de patiënt met betrekking tot Informed consent/nader gebruik lichaamsmateriaal de website van het UMC Utrecht.

Medicatie, aanvullende aanvraaggegevens en overige klinische indicaties:

Laboratorium afwijkingen

701	☐ hyperlipidemie
704	☐ verhoogde leverenzymen
705	☐ verhoogde spierenzymen
707	☐ hypoglycemie
708	☐ verhoogd urinezuur
709	☐ verlaagd urinezuur
710	☐ hyperammoniemie
711	☐ metabole acidose
715	☐ verhoogd lactaat
716	☐ vitamine B12 tekort
720	☐ hyperbilirubinurie
721	☐ ketose

Genetica

800	☐ consanguïteit
801	☐ stofwisselingsziekte in familie
802	☐ SIDS bij sib
805	☐ genetische bevinding

Oogheelkundige afwijkingen

930	☐ retinitis pigmentosa
931	☐ cataract
932	☐ cornea troebelend
933	☐ nystagmus
934	☐ strabismus
935	☐ lensluxatie
936	☐ opticus atrofie
937	☐ cherry red spot

Overige indicaties

901	☐ afw. neonatale screening
902	☐ controle therapie
903	☐ vastenproef
904	☐ O.G.T.T.
905	☐ inspanningstest
906	☐ max. inspanningstest
907	☐ inspanningsduurttest
909	☐ herhaling op uw verzoek
910	☐ specifieke aanvraag (geef toelichting)
911	☐ verdenking neuroblastoom (z.o.z.)

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.

Bij een onvolledig ingevuld formulier of niet correct ingezonden materiaal, kan de aanvraag niet in behandeling worden genomen of kan de aanvraag vertraging ondervinden.

INFORMATIE VOOR HET INZENDEN VAN MONSTERS

- ADRESSERING:

**Sectie Metabole Diagnostiek, afdeling Genetica, UMC Utrecht (WKZ)
Centraal Diagnostisch Laboratorium (CDL)
Huispostnummer G03.330
Heidelberglaan 100
3584 CX UTRECHT**

- IN TE ZENDEN MATERIAAL:

Voor een aanvraag van basis metabool onderzoek is zowel urine, plasma als een bloedspot nodig.

Voor externe aanvragers:

(verwachte tijd tussen materiaal afname en ontvangst op ons laboratorium **minder dan 24 uur**)

- Urine : Urine inzenden, bij voorkeur 10ml (diepgevroren).
- Volbloed : (Na/Li) heparine volbloed inzenden, bij voorkeur 4 ml. *

Voor externe aanvragers:

(verwachte tijd tussen materiaal afname en ontvangst op ons laboratorium **meer dan 24 uur**)

- Urine : bij voorkeur 10ml (diepgevroren).
- Heparineplasma : minimaal 2 ml (diepgevroren)
- Bloedspot ** : kamertemperatuur

Voor interne aanvragers van het UMC Utrecht: Via Hix → (klin.genetica) beleid poliklinisch/lab afd. Genetica/Metabole diagnostiek (basis- en enzymdiagnostiek):

- Urine : bij voorkeur 10ml urine
- Volbloed : (Na/Li) heparine volbloed (donkergroene buis, minimaal 2ml, bij voorkeur 4 ml). *

Bij indicatie 'verdenking neuroblastoom' is alleen urine nodig, geen volbloed. Graag de urine beschermd tegen licht verzenden.

Voor bijzonderheden wordt verwezen naar de website www.metabole-ziekten.nl , waar ook een eventueel noodzakelijke speciale behandeling van het materiaal wordt beschreven.

Voor verdere informatie: Informatie-aMEZ@umcutrecht.nl .

* Gebruik geen gelbuizen

** Indien wenselijk kan ons laboratorium u een bloedspotkaart, inclusief instructie, toesturen.

Ruimte voor opmerkingen monsterontvangst:

Volume urinemonster: ml