



UMC Utrecht

Sticker monsterontvangst

Voor spoeddiagnostiek altijd bellen (088-7554292)

AANVRAAGFORMULIER METABOOL ONDERZOEK

Gegevens patiënt (sticker/ponsplaatje):

Sectie Metabole Diagnostiek *
Afdeling Genetica

Laboratorium

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

Kliniek

Dr. S.A. Fuchs
Dr. P.M. van Hasselt
Dr. G. Visser

tel : 088-7554292
: 088-7555555
seinnummer 75734
fax: 088-7554295
Huispostnr: 02.069.1

tel : 088-7554340
: 088-7555555
seinnummer 75024
fax: 088-7555350
Huispost KC-03.063.0

E-mail: Informatie-aMEZ@umcutrecht.nl

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

Algemene lichamelijke kenmerken

- | | <P3 | P3-P50 | P50-P90 | >P90 |
|---|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|
| 100-103 lengte | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 110-113 gewicht | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 120-123 schedelomtrek | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> |
| 131 <input type="checkbox"/> hepatomegalie | | | | |
| 132 <input type="checkbox"/> splenomegalie | | | | |
| 135 <input type="checkbox"/> icterus | | | | |
| 137 <input type="checkbox"/> haarafwijkingen | | | | |
| 138 <input type="checkbox"/> huidafwijkingen | | | | |
| 140 <input type="checkbox"/> doofheid | | | | |
| 141 <input type="checkbox"/> vreemde geur | | | | |
| 142 <input type="checkbox"/> ALTE | | | | |
| 146 <input type="checkbox"/> hydrops | | | | |
| 147 <input type="checkbox"/> ascites | | | | |
| 150 <input type="checkbox"/> spraakstoornis | | | | |
| 151 <input type="checkbox"/> vaatafwijkingen | | | | |
| 154 <input type="checkbox"/> periodieke koortsaanvallen | | | | |
| 153 <input type="checkbox"/> dysmorfe kenmerken | | | | |
| 304 <input type="checkbox"/> 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/solitair gedrag
220 vreemd huilen
222 impulsief agressief gedrag
240 bewegingsstoornis
241 spierklachten/spierproblemen
227 CVA
229 regressie
230 rhabdomyolyse

Cardiologische afwijkingen

- 214 cardiomyopathie
235 ritmestoorissen

Gastro-enterologische afwijkingen

- 300 braken
301 diarree
302 voedselweigerig
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 hyperammonieemie
711 metabole acidose
715 verhoogd lactaat
716 vitamine B12 tekort
720 hyperbilirubinurie
721 ketose

Genetica

- 800 consanguïniteit
801 stofwisselingsziekte in familie
802 SIDS bij sib
805 genetische bevinding

Oogheelkundige afwijkingen

- 930 retinitis pigmentosa
931 cataract
932 cornea troebeling
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 inspanningsduurtest
909 herhaling op uw verzoek
910 specifieke aanvraag (geef toelichting)
911 verdenking neuroblastoom

* De sectie Metabole Diagnostiek, onderdeel van de afdeling Genetica, is sinds 2005 NEN-EN-ISO15189 geaccrediteerd door de Raad voor Accreditatie onder nummer M003. De scope is in te zien op www.rva.nl

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). *

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