

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 tel : 088-7554340
: 088-7555555 : 088-7555555
seinumnummer 75734 seinumnummer 75024
fax: 088-7554295 fax: 088-7555350
Huispost KC-02.069.1 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 koortsaanvallen				
153	☐ dysmorphe 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/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	☐ ritmestoeornissen

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 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

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