

AANVRAAGFORMULIER Metabool onderzoek aangeboren stofwisselingsziekten

Radboudumc
Laboratorium voor Diagnostiek
Huispost 815
Postbus 9101
6500 HB Nijmegen

Tel: 024-3614 777

www.radboudumc.nl/laboratoriumvoordiagnostiek



Onderzoeken worden
uitgevoerd door het Klinisch
Genetisch Centrum Nijmegen

Patiëntgegevens en/of patiëntsticker

Naam: _____
 Naam partner: _____
 Voornaam/voorletters: _____
 Geboortedatum: _____ Patiënt overleden: Ja, datum _____
 Alternatief declaratiepersoon: s.v.p. naam en gegevens invullen op pag. 2 onderaan
 Geslacht _____ M / V
 BSN (*verplicht*): _____
 Adres: _____
 Postcode en woonplaats: _____
 Zorgverzekeraar: _____ Polisnummer: _____
 Naam en woonplaats huisarts: _____

Gegevens behandelend medisch specialist/aanvrager

Naam: _____ Tel: _____
 Ziekenhuis: _____ Email: _____
 Specialisme: _____ CC uitslag aan: _____
 Afdeling: _____
 Adres: _____

Gewenste diagnostiek

Let op! S.v.p. klinische gegevens invullen op pagina 2

- Screenend metabool onderzoek (metabolië- en CDG diagnostiek)
De uitslagtermijn bedraagt 4-6 weken (zie [overzicht](#))
- Controle Therapie: _____
- Herhalingsdiagnostiek: _____
- Speciale aanvraag: _____
- Psychiatrische aandoeningen (DNA- en metaboliëdiagnostiek); materiaal afname: zie pagina 2 "Instructies" (1082)
- Patiënt geeft geen toestemming voor lange termijn opslag voor eventueel aanvullend diagnostisch of wetenschappelijk onderzoek van dit lichaamsmateriaal op latere datum (code 1010)

Voor spoeddiagnostiek s.v.p. contact opnemen met het laboratorium

Ingezonden materiaal

Voor screenend metabool onderzoek altijd urine en heparineplasma insturen

- Heparineplasma* Afnamedatum: _____ Afnametijd: _____ Crisis
- Urine* Afnamedatum: _____ Verzameltijd _____ uur Volume _____ ml Crisis
- Liquor (ingevroren) Afnamedatum: _____ Afnametijd: _____ *Voor porfyrie diagnostiek; materiaal afschermen van licht d.m.v. aluminiumfolie
- Anders, t.w.: _____ Afnamedatum: _____ Afnametijd: _____

Specificatie voedingstoestand

- Nuchter gedurende _____ uur
- Parenterale voeding
- Eiwit intake _____ g/kg lichaamsgewicht
- Speciaal dieet, t.w. _____

Medicatie

- Antibiotica, t.w.: _____
- Anticonvulsiva, t.w.: _____
- Andere, t.w.: _____

Voeding en medicatie kunnen de resultaten beïnvloeden; graag vermelden

In te vullen door medewerker lab:

Datum ontvangst: _____
 Tijdstip ontvangst: _____
 Paraaf medewerker: _____

Complete medische indicatiestelling is vereist voor effectieve diagnostiek en interpretatie

Biometrie

Lengte cm P 3 10 50 90
Gewicht: kg P 3 10 50 90
Gewicht naar lengte: P 3 10 50 90
Schedelomtrek: cm P 3 10 50 90

Algemene lichamelijke afwijkingen / restcategorie

263 failure to thrive
118 SIDS / 117 near SIDS
120 respiratoire insufficiëntie
243 abnormaal ademhalingspatroon
140 lipomen
161 dysmorfe kenmerken:
102 splenomegalie
103 prematuur
111 haarafwijkingen
116 vreemde geur*
124 huidafwijkingen
106 hydrops foetalis
170 grof gelaat
172 macroglossie
173 pijn in de extremiteiten
174 gingiva hyperplasie
176 angiokeratomen
199 overig:

Centraal zenuwstelsel

200 verstandelijke beperking
281 congenitaal 282 knik
225 dementie
220 microcephalie
221 macrocephalie
280 gestoord bewustzijn / 216 coma
217 lethargie
210 epilepsie / epileptiform EEG
223 gedragsafwijkingen / 267 autisme
269 automutilatie
219 vreemd huilen
201 motore retardatie
283 congenitaal 284 knik
251 hypertonie / 206 spasticiteit
252 hypotonie
242 extrapyramidale kenmerken
244 dystonie
214 ataxie
291 myoclonieën
299 overig:
202 Knik in de ontwikkeling
264 ontwikkelingsachterstand
270 leukodystrofie
271 cerebellum atrofie
272 spinale spieratrofie
115 spraakstoornis

Centraal zenuwstelsel (vervolg)

241 pyramidale kenmerken
235 hemiparese
232 stroke-like episodes
292 migraine
293 niet migraineuze hoofdpijn
299 overig:

Spier + perifere zenuwstelsel

294 myopathie (excl. oogspieren)
256 inspansingsintolerantie
260 spierkramp
295 spierlijzen zonder kramp
252 hypotonie
253 spierdystrofie
254 spierzwakte
257 rhabdomyolyse
268 polyneuropathie
299 overig:

Klinische differentiaal diagnose:

Ogen en gehoor

114 gehoorsverlies / doofheid
906 ptosis
940 ophthalmoplegie
904 strabismus
903 nystagmus
901 cataract
902 afwijkende corneae
908 retina afwijkingen
900 retinitis pigmentosa
905 lensluxatie
907 cherry red spot
930 (verticale) blikparese
999 overig:

Hart en bloedsomloop

171 cardiomyopathie
151 geleidingsstoornissen
109 hypertensie
110 hypotensie
199 overig:

Spijsverteringsstelsel en lever

302 voedingsproblemen
301 diarree
331 cachexie
300 braken
320 pseudo-obstructie / 321 ileus
101 hepatomegalie
108 icterus
308 short bowel
310 protein-losing enteropathie
399 overig:

Nieren

403 nierinsufficiëntie
406 tubulopathie
401 polyurie
400 nierstenen
402 vreemde geur/kleur urine*
499 overig:

Bloed en afweer

603 anemie
607 leucopenie
606 trombocytopenie
102 splenomegalie
601 immunodeficiëntie
600 recidiverende infecties
122 trombose
699 overig:

Genetica

800 consanguiniteit
802 sib van SIDS
804 abortus
820 positieve familieanamnese
821 hetzelfde:
822 ander fenotype:
gegevens familielid/leden (indien eerder materiaal ingestuurd)
naam/geb.dat:
familierelatie:

Laboratorium onderzoek

760 diabetes mellitus
720 hypoglycemie
722 lactaat acidemie:
723 acidose
721 ketose
726 verhoogd CK:
725 verhoogd ASAT / ALAT:
724 verhoogd ammoniak:
750 verhoogd alanine:
751 verhoogde lactaat / pyruvaat ratio:
731 afwijkende vitaminestatus:
732 cholesterol/triglyceriden status afwijkend*
733 hormonen status afwijkend
740 lymfocyten met vacuoles
741 schuimcellen in het beenmerg
717 mucopolysacchariden in de urine verhoogd
752 afwijkende urine org. zuren:
799 overig:

Histologisch onderzoek spierbiopsie

4000 ragged-red fibers
4001 COX negatieve vezels
4099 overig:

Beeldvormend onderzoek

501 skeletafwijkingen:
204 CT / MRI brein:
510 dysostosis multiplex
599 overig:

Specificatie van klinische gegevens

Instructies

Voor insturen Enzym- en DNA-diagnostiek de betreffende aanvraagformulieren gebruiken: www.radboudumc.nl/labgk en www.radboudumc.nl/genoomdiagnostiek

- Voor algemene screening insturen (info tel: 024-3614567):
 - portie van 10 - 20 ml urine **en**
 - 1-2 ml heparineplasma

In het algemeen is een portie urine voldoende; zeker bij urgentie is een portie effectiever. Urine koelen om bacterie groei tegen te gaan.

Materiaal uit klinische- of metabole crisisperiode verdient de voorkeur.

Urine, plasma en liquor gekoeld of bevroren in droogijs zo snel mogelijk versturen (per post-express); indien nodig materiaal tot verzending invriezen bij -20°C.

- [Afnameprotocol voor bepaling oxaalzuur in 24-uurs urine](#)
- [Protocol afname materiaal voor metaboeliediagnostiek](#)
- Voor onderzoek Psychiatrische aandoeningen: 2x 10 ml EDTA volbloed (niet afdraaien), 2 ml heparine plasma en 10 ml urine portie insturen.

Alternatief declaratiepersoon

Naam: _____
Adres: _____
Postcode en woonplaats: _____
BSN: _____
Geboortedatum en geslacht: _____ M / V _____
Zorgverzekering en polisnummer: _____
Huisarts _____