

AANVRAAGFORMULIER Biochemisch & Genetisch Mitochondriële diagnostiek

Radboudumc

Laboratorium voor Diagnostiek
Huispost 815
Postbus 9101
6500 HB Nijmegen

Tel: 024-3614 777

www.radboudumc.nl/laboratoriumvoordiagnostiek

Translatieel Metabool Laboratorium

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

Volledige diagnostiek (biochemie + evt. DNA) Biochemische diagnostiek Genetische diagnostiek

Patiënt geeft geen toestemming voor lange termijn opslag voor eventueel aanvullend diagnostisch of wetenschappelijk onderzoek van dit lichaamsmateriaal op latere datum (code 1010)

Ingezonden materiaal	Afnamedatum	Afnametijd	Instructies afname en verzending
<input type="checkbox"/> Spier	___/___/___	__:__ uur	Protocol insturen vers spierbiopt / Protocol insturen ingevroren spierbiopt
<input type="checkbox"/> Huid / fibroblasten	___/___/___	__:__ uur	Protocol insturen materiaal weefselkweek
<input type="checkbox"/> (ochtend-)Urine (portie 50-100 ml) (voor kinderen: mag verzamelurine zijn) voor mtDNA diagnostiek	___/___/___	__:__ uur	Urine koel houden, niet op vrijdag of in weekend insturen; NIET invriezen
<input type="checkbox"/> Heparine Bloed (10 ml) voor CoQ10	___/___/___	__:__ uur	Volbloed op KT op afnamedag insturen, niet op vrijdag of in weekend; NIET afdraaien, NIET invriezen
<input type="checkbox"/> 2 x EDTA-bloed (3-6 ml kunststof buis (paarse dop)) voor DNA diagnostiek	___/___/___	__:__ uur	Volbloed op KT insturen; NIET afdraaien, NIET invriezen
<input type="checkbox"/> Anders, t.w.: _____	___/___/___	__:__ uur	

Anesthesie gegevens bij afname spierbiopt: Lokaal Algeheel

Medicatie

Medicatie kan de resultaten beïnvloeden: graag hieronder vermelden

Antibiotica: _____

Anticonvulsiva: _____

Andere: _____

In te vullen door medewerker lab:

Datum ontvangst: _____

Tijdstip ontvangst: _____

Paraaf medewerker: _____

Medische indicatiestelling (vereist voor effectieve diagnostiek en interpretatie)

Biometrie

Lengte cm P 8 10 50 80
Gewicht: kg P 8 10 50 80
Gewicht naar lengte: P 8 10 50 80
Schedelomtrek: cm P 8 10 50 80

Algemene lichamelijke afwijkingen / restcategorie

263 failure to thrive
118 SIDS / 117 near SIDS
120 respiratoire insufficiëntie
243 abnormaal ademhalingspatroon
140 lipomen
161 dysmorfie 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 inspanningsintolerantie
260 spierkramp
295 spierpijn 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 comeae
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: _____

Spijverteringsstelsel 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 lymfocyt met vacuoles
741 schuimcellen in het beenmerg
717 mucopolysacchariden in de urine verhoogd
752 afwijkende urine org. zuren:
799 overig: _____

Histologisch onderzoek spierbiopt

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

Informatie materiaal

Biochemische en genetische diagnostiek in de richting van een mitochondriële aandoening kan worden uitgevoerd op diverse typen monsters: biopten uit skeletspier (M. quadriceps), lever of hart, of op fibroblasten uit een huidbiopt. Analyse van coenzym Q10 kan daarnaast in leukocyten uit heparine volbloed (10 ml) worden gemeten. Urine vormt een goed alternatief voor analyse van mtDNA in plaats van in spier. De keuze van het in te sturen materiaal hangt onder andere af van het klinisch beeld en de specifieke vraagstelling. Voor advies kunt u contact met ons opnemen (tel: 024-3614567). Protocollen voor het insturen van materiaal zijn verkrijgbaar via ons secretariaat (email: secretariaat-tml.labgk@radboudumc.nl) of via onze website www.radboudumc.nl/labgk.

Alternatief declaratiepersoon

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