

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

Enkele analyses binnen dit onderzoek worden door onze samenwerkingslaboratoria verzorgd

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: _____
- Anders, t.w.: _____ Afnamedatum: _____ Afnametijd: _____

*Voor porfyrie diagnostiek; materiaal afschermen van licht d.m.v. aluminiumfolie

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:
 familiërelatie:

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 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: _____