



UMC Utrecht

Sticker monsterontvangst

Voor spoeddiagnostiek altijd bellen (088-7575734)

## 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

Kliniek  
Dr. S.A. Fuchs  
Dr. P.M. van Hasselt  
Dr. K. Koop  
Dr. E.M.M. Hoytema  
van Konijnenburg

tel : 088-7554292

088-7555555  
seinnummer 75734

Huispostnr: KC.02.069.1

tel : 088-7554340  
088-7555555  
seinnummer 75024  
Huispost KC.03.063.0

E-mail: [Informatie-aMEZ@umcutrecht.nl](mailto: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"/> dysmorphe kenmerken        |                          |                          |                          |                          |
| 304     | <input type="checkbox"/> failure to thrive          |                          |                          |                          |                          |

### Cardiologische afwijkingen

- 214  cardiomyopathie  
235  ritmestoeornissen

### Gastro-enterologische afwijkingen

- 300  braken  
301  diarree  
302  voedselweigerling  
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  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  inspanningsduurttest  
909  herhaling op uw verzoek  
910  specifieke aanvraag (geef toelichting)  
911  verdenking neuroblastoom (z.o.z.)

### 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

\* 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](http://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, uitslagen, doorlooptijden, analysemethoden, e.d. wordt verwezen naar onze website [www.metabole-ziekten.nl](http://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). \*

Bij indicatie 'verdenking neuroblastoom' is alleen urine nodig, geen volbloed. Graag de urine beschermd tegen licht verzenden.

Voor bijzonderheden wordt verwezen naar de website [www.metabole-ziekten.nl](http://www.metabole-ziekten.nl) , waar ook een eventueel noodzakelijke speciale behandeling van het materiaal wordt beschreven.

Voor verdere informatie: [Informatie-aMEZ@umcutrecht.nl](mailto: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