

Laboratorium Genetische Metabole Ziekten

Aanvraagformulier (Screenend) Metabolietonderzoek

Het formulier zo volledig mogelijk invullen (grijze velden zijn verplicht) en meesturen met het materiaal.

Gegevens patiënt en verzekering

Voornaam :
 Achternaam :
 Geboortedatum : Dag _____ Maand _____ Jaar _____
 Geslacht : Man / Vrouw
 BSN :
 Adres :
 Postcode/woonplaats :
 Verzekering + nummer :

Gegevens aanvrager

Naam :
 AGB code :
 ZH/Instelling :
 Adres :
 Postcode en Plaats :
 Afdeling/Kamernr. :
 Telefoon :
 Fax :
 Email :

Gegevens Kopiehouder

Naam :
 ZH/Instelling :
 Adres :
 Postcode/Plaats :
 Afdeling/Kamernr. :
 Telefoon :

Materiaal* (zie ook www.labgzmz.nl)

Onderzoek t.b.v. research: **PROJECTCODE**

Voor screenend metabool onderzoek altijd urine (minimaal 10 ml) en EDTA-bloed (minimaal 4.5 ml) insturen.
 Afnamedatum en afname/verzameltijd invullen.

	Afname:			ja nee
<input type="checkbox"/> Urine	datum verzameltijd uur	volume..... ml		crisis <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Bloed	datum tijd	<input type="checkbox"/> heparine <input type="checkbox"/> EDTA		onteiwit <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Plasma	datum tijd	<input type="checkbox"/> heparine <input type="checkbox"/> EDTA		
<input type="checkbox"/> Serum	datum tijd			
<input type="checkbox"/> Bloedspot	datum tijd			
<input type="checkbox"/> Liquor	datum tijd			onteiwit <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/>	datum tijd			
<input type="checkbox"/> Weefsel	datum weefseltype specificeren			

* Urine, plasma, liquor en weefsels op droogijs, volbloed op kamertemperatuur versturen, alles binnen 24 uur na afname afleveren.
 Voor spoedaanvragen dient vooraf contact met een van de onderstaande stafleden te worden opgenomen.

Klinisch chemici EMZ:
 Dr. F.M. Vaz
 Laboratoriumspecialisten klinische genetica:
 Dr. W. Kulik

Dr. S.M.I. Goorden
 Dr. M.M.C. Wamelink

Amsterdam UMC, locatie AMC
 Lab GMZ (FO-132)
 Meibergdreef 9
 1105 AZ Amsterdam

www.labgzmz.nl
gzmz_metab@amc.nl
 Tel: 020-566 5393
 Fax: 020-696 2596



I algemene lichamelijke kenmerken

- 100 -103 lengte
110 -113 gewicht naar lengte
120 -123 schedelomtrek
130 abnormaal uiterlijk/dysmorphie*
131 hepatomegalie
132 splenomegalie
133 pre-/dysmatuur*
135 icterus
137 haarafwijkingen
138 huidafwijkingen
140 doofheid
141 vreemde geur
143 near-SIDS/ALTE
144 SIDS
145 oedeem
146 hydrops
147 ascites
148 hypertensie
149 hypotensie
150 spraakstoornis
151 vaatafwijkingen
152 premature atherosclerose
153 cardiomegalie
154 inspanningsintolerantie
155 asfyxie
156 groeiachterstand
158 periodieke koortsaanvallen
159 levercirrose/fibrose
999

II neurologische-/spierafwijkingen

- 200 mentale retardatie
201 motore retardatie
202 afw. EEG/CT/MRI-scan*
203 spasticiteit
204 hypertonie
205 convulsies/insulten*
207 hypotonie
209 ataxie/athetosis*
213 autisme/solitair gedrag
214 cardiologische problemen*
215 dystonie
216 onbegr. leucoencefalopathie
217 myopathie
218 spierdystrofie
219 spierzwakte
220 vreemd huilen
221 psychose
222 impulsief agressief gedrag
223 coma/gedaald bewustzijn
224 lethargie

- 225 pyramidaal syndroom
226 extrapyramidaal syndroom
227 cerebellair syndroom
228 perifere neuropathie
229 TIA/CVA
232 onbegr. encephalopathie
233 hypomyelinisatie
235 knik in de ontwikkeling
999

III gastro-enterologische afwijkingen

- 300 braken
301 diarree
302 voedselweigerig*
303 kolieken
304 groeistoornis
305 voedingstoestand*
999

IV nefrologische afwijkingen

- 400 nierstenen
401 polyurie
402 vreemde kleur/geur urine*
404 nierinsufficiëntie
405 anurie
999

V röntgenologische afwijkingen

- 500 achterstand botleeftijd
501 skeletafwijkingen
502 osteoporose
503 rachitis
999

VI immuno-/hematologische afwijkingen

- 600 recidiverende infecties
601 problemen na vaccinatie
602 immunodeficiëntie
604 hemolyse
605 anemie*
606 neutropenie*
607 lymfopenie*
608 trombo-embolische afwijkingen
609 verhoogde bloedingsneiging
610 morfologische afwijkingen*
612 trombopenie
613 sepsis
614 lymfocyten vacuolen
615 pancytopenie
999

VII laboratorium afwijkingen

- 701 hyperlipidemie
702 hormonen*
703 elektrolyten
704 leverenzymen
705 spierenzymen
706 sporenelementen/vitamines
707 hypoglycemie
708 hypouricemie/-uricosurie
709 hyperuricemie/-uricosurie
710 hyperammoniëmie
711 acidosis/ketosis*
712 hypoimmunoglobulinemie
713 afwijkend ureum/kreatinine*
715 proteïnurie
720 ketose
721 cholestase
722 acidose
723 lactaat concentratie verhoogd
999

VIII genetica

- 800 consanguïteit
801 stofwisselingsziekte in familie*
802 SIDS bij SIB
999

IX oogheelkundige afwijkingen

- 930 retinitis pigmentosa
931 cataract
932 cornea troebeling
933 nystagmus
934 strabismus
935 lensluxatie
999

X speciale aanvragen

- 950 controle PKU
952 controle hyperhomocysteinemie
953 familieonderzoek
954 verdenking neuroblastoom
955 controle neuroblastoom
997 bevestiging diagnose
998 evaluatie effect therapie*
999 zie specificatie

*specificatie vereist

Specificatie klinische gegevens en gebruik medicatie

Adequate klinische informatie is essentieel voor effectief metabool onderzoek. Medicatie kan mogelijk resultaten beïnvloeden.

Verzoek om een speciale analyse

INSTRUCTIES

- Er zijn drie verschillende formulieren:
1) metaboliet, 2) enzym, 3) DNA-diagnostiek. Gebruik het juiste formulier. Deze zijn te downloaden op: www.labgmz.nl (Protocollen & Formulieren).
- Vul alle velden van het aanvraagformulier zo volledig mogelijk in (grijze velden zijn verplicht).
- Geef duidelijk aan wie de hoofdaanvrager is (incl. AGB code).
- Stuur relevante correspondentie met ons laboratorium over de aanvraag mee met het materiaal.
- Voor spoeddiagnostiek dient vooraf contact met één van de betreffende stafleden te worden opgenomen.
- Verstuur het materiaal bij voorkeur per koerier.
- Materiaal dient maandag t/m donderdag van 08:30 - 16:00 en vrijdag of de dag voor een officiële feestdag voor 12.00 uur op het laboratorium aan te komen.
- Informatie over specifieke bepalingen/verzendingcondities staat op de website: www.labgmz.nl vermeld.



Gebruik dit als adreslabel

Laboratorium Genetische Metabole Ziekten (F0-132)

Amsterdam UMC, locatie AMC

Meibergdreef 9

1105 AZ Amsterdam



**BIOLOGICAL SUBSTANCE
CATEGORY B**

DIAGNOSTISCH MATERIAAL

SPOED!