

## 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 : .....  
Referentienummer : .....

#### Gegevens aanvrager

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

#### Gegevens Kopiehouder

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

**Materiaal\*** (zie ook [www.labgmz.nl](http://www.labgmz.nl))

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

Voor screenend metabool onderzoek altijd urine (minimaal 10 ml) en EDTA-plasma (minimaal 1 ml) insturen.

**Let op:** Voor een aantal specifieke bepalingen is EDTA-volbloed (minimaal 4,5 ml) of een verwerking hiervan (bijv. gewassen erythrocyten, bloedspot) nodig, namelijk essentiële vetzuren, galactose-1-fosfaat, plasmalogenen en cardiolipines, zie [www.labgmz.nl](http://www.labgmz.nl)

	Afname:		ja nee
<input type="checkbox"/> Urine	datum ..... tijd ..... verzamelduur ..... uur volume ..... ml	crisis	<input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> Plasma	datum ..... tijd .....	<input type="checkbox"/> heparine <input type="checkbox"/> EDTA	
<input type="checkbox"/> Bloed	datum ..... tijd .....	<input type="checkbox"/> heparine <input type="checkbox"/> EDTA	onteiwit <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/>
<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 invriezen en op droogijs versturen. Volbloed op kamertemperatuur versturen. Materiaal op kamertemperatuur moet binnen 24 uur na afname aankomen op ons laboratorium.

Voor spoedaanvragen dient vooraf contact met een van de onderstaande stafleden te worden opgenomen.

## 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  verstandelijke beperking  
201  motore ontwikkelingsachterstand  
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. leucoencephalopathie  
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  voedselweigerings\*  
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  consanguïniteit  
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  
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](http://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/verzendcondities staat op de website: [www.labgmz.nl](http://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!**