

## AANVRAAGFORMULIER Metabool onderzoek aangeboren stofwisselingsziekten

### Radboudumc

Laboratorium voor Diagnostiek  
Huispost 815  
Postbus 9101  
6500 HB Nijmegen

Tel: 024-3614 777

[www.radboudumc.nl/laboratoriumvoordiagnostiek](http://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

- Screenend metabool onderzoek (metabolië- en CDG diagnostiek) #  
*De uitslagtermijn bedraagt 4-6 weken (zie [overzicht](#))*
- Controle Therapie #: \_\_\_\_\_
- Herhalingsdiagnostiek #: \_\_\_\_\_
- Speciale aanvraag #: opslag voor zorgpad BZBK ontwikkelingsstoornissen
- 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

- 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  spierlijp 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](http://www.radboudumc.nl/labgk) en [www.radboudumc.nl/genoomdiagnostiek](http://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: \_\_\_\_\_