

Een onvolledig ingevuld formulier of niet correct ingezonden materiaal kan omwille van de zorgvuldigheid niet in behandeling worden genomen
Per sample een formulier. Indien mogelijk een ponsplaatje afdruk/sticker

<p>Afgifte materiaal</p> <p>Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica Kamer/Loket Ee2475 Dr. Molewaterplein 40, 3015 GD Rotterdam</p> <p>Postadres</p> <p>Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica, Ee2475 Postbus 2040, 3000 CA Rotterdam</p> <p>T: 010-7043197, F: 010-7043200 E: Loket.klinischegenetica@erasmusmc.nl</p>	<p>Naam patiënt(e): M/V</p> <p>PID Erasmus MC:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>Adres:</p> <p>Postcode:</p> <p>Woonplaats:</p> <p>Telefoonnummer:</p> <p>BSN:</p> <p>Verzekering:</p> <p>Polisnummer:</p> <p>Huisarts:</p> <p>Adres:</p>
---	---

<p>Aanvragend arts:</p> <p>Indien arts-assistent; naam supervisor:</p> <p>Adres:</p> <p>Telnr.: Faxnr.:</p>	<p>Instelling:</p> <p>Afdeling:</p> <p>Uw kenmerk: AGB code:</p> <p>CC uitslag:</p>
---	--

<p>Aard ingezonden materiaal</p> <p><input type="checkbox"/> Urine <input type="checkbox"/> Plasma <input type="checkbox"/> Serum <input type="checkbox"/> Liquor <input type="checkbox"/> Amnionvocht</p> <p><input type="checkbox"/> Anders. nl.</p> <p><input type="checkbox"/> 24-uurs urine <input type="checkbox"/> Portie (.....-uurs)</p>	<p>Datum afname: <input type="text"/></p> <p><input type="checkbox"/> i.g.v. cito (tevens telefonische melding vooraf nodig)</p>
--	---

Eerder materiaal ingezonden: ja / nee
Zo ja, het onderzoeksnummer vermelden:

Betrokkene of diens ouders of wettelijke vertegenwoordiger **verbiedt expliciet** nader gebruik van zijn / haar lichaamsmateriaal.

Alleen in te vullen door het laboratorium

<input type="checkbox"/> D	<input type="checkbox"/> 1DMA	<input type="checkbox"/> LCAZ	<input type="checkbox"/> OXA
<input type="checkbox"/> DV	<input type="checkbox"/> 1DOL	<input type="checkbox"/> LCPU	<input type="checkbox"/> PHE
<input type="checkbox"/> BEH	<input type="checkbox"/> 2DMP	<input type="checkbox"/> LCS1	<input type="checkbox"/> RMPS
<input type="checkbox"/> G	<input type="checkbox"/> ALKAP	<input type="checkbox"/> MMAO	<input type="checkbox"/> SULF
<input type="checkbox"/> OV	<input type="checkbox"/> CARN	<input type="checkbox"/> MPS	<input type="checkbox"/> TGLC
<input type="checkbox"/> EQA	<input type="checkbox"/> GALZ	<input type="checkbox"/> MSAL	<input type="checkbox"/> TRAN
<input type="checkbox"/> PKU	<input type="checkbox"/> GCNV	<input type="checkbox"/> MSHC	<input type="checkbox"/> VLCFA
	<input type="checkbox"/> KRE	<input type="checkbox"/> OPSL	<input type="checkbox"/>

Pakket: **Urine volume: ml**

Thema:

Aanvullende klinische informatie, stamboom, protocol afname en verzending: zie pag. 2 en www.genetischemetaboleziekten.nl

In te vullen door LOKETmedewerker

Datum ontvangst: Fractienummer(s):

Paraaf: Aanvraagnummer:

Voor de meest recente aanvraagformulieren, de algemene voorwaarden en informatie over afname- en inzendprotocollen, onderzoeksduur, methodieken e.d., wordt verwezen naar onze website: www.erasmusmc.nl/klinische_genetica/

I Algemene lichamelijke kenmerken	II Neurologische spierafwijkingen	III Gastro-enterologische afwijkingen	VII Laboratorium afwijkingen
100 <input type="checkbox"/> abnormaal uiterlijk/dysmorphie*	200 <input type="checkbox"/> mentale retardatie	300 <input type="checkbox"/> braken	700 <input type="checkbox"/> hormonen*
101 <input type="checkbox"/> hepatomegalie	201 <input type="checkbox"/> motore retardatie	301 <input type="checkbox"/> diarree	701 <input type="checkbox"/> leverenzymen
102 <input type="checkbox"/> splenomegalie	202 <input type="checkbox"/> knik in de ontwikkeling	302 <input type="checkbox"/> voedselweigering*	702 <input type="checkbox"/> spierenzymen
103/4 <input type="checkbox"/> pre-/dysmatuur*	203/4/5 <input type="checkbox"/> afw.EEG/CT/ MRI-scan*	303 <input type="checkbox"/> kolieken	703 <input type="checkbox"/> hypoglycemie
105 <input type="checkbox"/> oedeem	206 <input type="checkbox"/> spasticiteit	304 <input type="checkbox"/> obstipatie	704 <input type="checkbox"/> hyperglycemie
106 <input type="checkbox"/> Marfanoïde kenmerken	207 <input type="checkbox"/> hypertonie		705 <input type="checkbox"/> hyperammoniemie
107 <input type="checkbox"/> ascites	208 <input type="checkbox"/> hypotonie	IV Nefrologische afwijkingen	706/7 <input type="checkbox"/> acidosis/ketosis*
108 <input type="checkbox"/> icterus	209 <input type="checkbox"/> convulsies/insulten*	400 <input type="checkbox"/> nierstenen	708 <input type="checkbox"/> afwijkend ureum/kreatinine*
109 <input type="checkbox"/> hypertensie	211 <input type="checkbox"/> myopathie	401 <input type="checkbox"/> polyurie	709 <input type="checkbox"/> positieve reductie
110 <input type="checkbox"/> hypotensie	212 <input type="checkbox"/> spierdystrofie	402 <input type="checkbox"/> vreemde kleur/ geur urine*	710 <input type="checkbox"/> elektrolyten
111 <input type="checkbox"/> haarafwijking	213 <input type="checkbox"/> spierzwakte	403 <input type="checkbox"/> nierinsufficiëntie	711 <input type="checkbox"/> sporenelementen/vitamines
114 <input type="checkbox"/> doofheid	214/5 <input type="checkbox"/> ataxie/athetosis*	404 <input type="checkbox"/> anurie	712 <input type="checkbox"/> hypouricemie/-uricosurie
115 <input type="checkbox"/> spraakstoornis	216 <input type="checkbox"/> coma	V Röntgenologische afwijkingen	713 <input type="checkbox"/> hyperuricemie/-uricosurie
116 <input type="checkbox"/> vreemde geur	217 <input type="checkbox"/> lethargie	500 <input type="checkbox"/> achterstand botleeftijd	714 <input type="checkbox"/> hypoinmunoglobulinemie
117 <input type="checkbox"/> near-SIDS/ ALTE	218 <input type="checkbox"/> impulsiefagressief gedrag	501 <input type="checkbox"/> skeletafwijkingen	715 <input type="checkbox"/> hyperlipidemie
118 <input type="checkbox"/> SIDS	219 <input type="checkbox"/> vreemd huilen	502 <input type="checkbox"/> osteoporose	VIII Genetica
119 <input type="checkbox"/> vaatafwijking	220 <input type="checkbox"/> microcephalie	503 <input type="checkbox"/> rachitis	800 <input type="checkbox"/> consanguiniteit
120 <input type="checkbox"/> asfyxie	221 <input type="checkbox"/> macrocephalie	VI Immunol./hematologische afwijkingen	801 <input type="checkbox"/> stofw. ziekte in familie*
121 <input type="checkbox"/> groeiachterstand	222 <input type="checkbox"/> psychose	600 <input type="checkbox"/> recidiverende infecties	802 <input type="checkbox"/> stofw. ziekte in familie*
123 <input type="checkbox"/> ademhalings abnormaliteiten	223 <input type="checkbox"/> cardiologische problemen*	601 <input type="checkbox"/> immunodeficiëntie	IX Oogheekundige afwijkingen
124 <input type="checkbox"/> huidafwijking	224 <input type="checkbox"/> CVA	602 <input type="checkbox"/> hemolyse	900 <input type="checkbox"/> retinitis pigmentosa
125 <input type="checkbox"/> hyperlaxiteit	225 <input type="checkbox"/> CVA	603 <input type="checkbox"/> anemie*	901 <input type="checkbox"/> cornea troebeling
126 <input type="checkbox"/> periodieke koortsaanvallen	226 <input type="checkbox"/> kind met ontwikk. achterstand, c.q. microcephalie	604 <input type="checkbox"/> lymfopenie*	902 <input type="checkbox"/> strabismus
127 <input type="checkbox"/> hydrops	227 <input type="checkbox"/> dystonie	605 <input type="checkbox"/> morfologische afwijkingen*	903 <input type="checkbox"/> lensluxatie
128 <input type="checkbox"/> premature atherosclerose	228 <input type="checkbox"/> onbegr.leuco-encephalopathie	606 <input type="checkbox"/> trombo-embolische afw.	912 <input type="checkbox"/> cataract
150 <input type="checkbox"/> lengte < P3	229 <input type="checkbox"/> autisme/solitair gedrag	607 <input type="checkbox"/> neutropenie*	922 <input type="checkbox"/> nystagmus
151 <input type="checkbox"/> lengte > P90		608 <input type="checkbox"/> trombopenie	X Speciale aanvragen
152 <input type="checkbox"/> gewicht < P3		609 <input type="checkbox"/> verhoogde bloedingsneiging	950 <input type="checkbox"/> controle therapie
153 <input type="checkbox"/> gewicht > P90		610 <input type="checkbox"/> lymfocyten vacuolen	951 <input type="checkbox"/> vastenproef
		611 <input type="checkbox"/> problemen na vaccinatie	952 <input type="checkbox"/> methionine belastingstest
			953 <input type="checkbox"/> glucose belasting
			954 <input type="checkbox"/> belastingstest
			955 <input type="checkbox"/> verdenking neuroblastoom
			956 <input type="checkbox"/> familieonderzoek
			957 <input type="checkbox"/> neonatale screening

P 3 10 50 90 lengte

P 3 10 50 90 gewicht naar lengte

* = specificatie vereist

P 3 10 50 90 schedelomtrek

Vraagstelling/specificatie van klinische gegevens en medicatie

Protocol afname en verzending

Afname

Bloed: minimaal 2 ml, gehepariniseerd (groene vacutainer buizen). Bloed direct afdraaien en plasma invriezen.

Plasma: minimaal 1 ml. Bloed en plasma voor de bepaling van het SLO syndroom dient steeds met folie tegen licht beschermd te worden.

Urine: minimaal 20 ml. Urine dient na afname direct ingevroren te worden zonder conserveringsmiddel.

Verzending: Het materiaal dient bij voorkeur in bevroren toestand verstuurd te worden vergezeld van een volledig ingevuld aanvraagformulier en dient op maandag t/m vrijdag vóór 17.00 uur op het laboratorium te arriveren.

Voor de meest recente aanvraagformulieren, de algemene voorwaarden en informatie over afname- en inzendingprotocollen, onderzoeksduur, methodieken e.d., wordt verwezen naar onze website: www.erasmusmc.nl/klinische_genetica/