

## Laboratorium Klinische Genetica

# Aanvraagformulier Biochemische basisdiagnostiek

### Postadres

Maastricht UMC+  
Laboratorium Klinische Genetica  
Postbus 5800, 6202 AZ Maastricht



### Afgifte materiaal

Laboratorium Klinische Genetica Monsterontvangst  
P. Debyelaan 25, 6229 HX Maastricht  
Noordgebouw, 2<sup>e</sup> etage, route 14

### Intern

Buizenpost 15

T: 043 3871345

F: 043 3877901

E: cmo.klin.genetica@mumc.nl

W: klinischegenetica.mumc.nl

### GEGEVENS PATIËNT (VERPLICHT INVULLEN)

Voorletters en naam

Geboortedatum

BSN

Straat

Postcode en woonplaats

Geslacht  m /  v

Meerling  ja

STICKER  
PLAKKEN

### GEGEVENS AANVRAGEND ARTS (VERPLICHT INVULLEN)

Aanvragend arts

Telefoon/sein

Afdeling

E-mailadres

Ziekenhuis

CC-uitslag

PLAATS HIER  
UW STEMPEL

Extern ref.no.

### Als aanvrager bent u verplicht om paragraaf 1 van de toelichting aan uw patiënt kenbaar te maken.

- De patiënt heeft bezwaar tegen geanonimiseerd gebruik van lichaamsmateriaal ter verbetering van de diagnostiek.  
 **SPOEDONDERZOEK** aankondigen via cmo.klin.genetica@mumc.nl.

### Als aanvrager svp het af te nemen materiaal aankruisen op basis van de door u gekozen indicatie(s).

TYPE MATERIAAL	AFNAMEDATUM	TIJDSTIP	PARAAF
<input type="checkbox"/> 1 x 4 ml <b>EDTA</b> bloed	____ / ____ / ____	____ : ____	_____
<input type="checkbox"/> 1 x 6 ml <b>Li HEPARINE</b> bloed	____ / ____ / ____	____ : ____	_____
<input type="checkbox"/> Urine	van ____ / ____ / ____ tot ____ / ____ / ____	____ : ____	_____
<input type="checkbox"/> Liquor	____ / ____ / ____	____ : ____	_____

Zie pagina 4 voor de correcte afname-, bewaar- en verzendcondities.

### Alleen in te vullen door medewerker Monsterontvangst Klinische Genetica.

Materiaal conform afname-/verzendprotocol ontvangen Ja  Nee  Datum ontvangst \_\_\_\_\_

	BLOED	SER/PLA	BM	
<input type="checkbox"/> EDTA	# _____	# _____	# _____	<input type="checkbox"/> DNA
<input type="checkbox"/> HEPARINE	# _____	# _____	# _____	<input type="checkbox"/> NAVELSTRENG
<input type="checkbox"/> SERUM	# _____	# _____	# _____	<input type="checkbox"/> FIBROBLASTEN
<input type="checkbox"/> URINE	# _____ fracties	# _____ UP	# _____ UV	<input type="checkbox"/> SPIER
<input type="checkbox"/> LIQUOR	# _____ fracties			<input type="checkbox"/> STRECK (NIPT)
<input type="checkbox"/> ANDERS	_____			

Kwaliteitsindicator \_\_\_\_\_ Paraaf \_\_\_\_\_

## Laboratorium Klinische Genetica

### Indicaties en vraagstellingen

*Uitslagtermijn 3-6 weken*

- |   |  |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> <b>Biochemische basisscreening<sup>1</sup></b>     | 1 x 6 ml <b>Li HEPARINE</b> bloed en 15 ml urine |
| <i>Hieronder specificatie van kliniek invullen.</i>                         |  |
| <input type="checkbox"/> <b>Screening op nierstenen</b>                     | 5 ml urine portie                                |
| <input type="checkbox"/> <b>Follow-up nierstenen:</b>                       |  |
| <input type="checkbox"/> Oxaalzuur + citroenzuur                            | 24-uurs urine verzameling                        |
| <input type="checkbox"/> Cystine  | 2 x 12-uurs urine verzameling (dag versus nacht) |
| <input type="checkbox"/> <b>Screening op (acute) porfyrie (Odin 036537)</b> | Minimaal 5 ml urine van licht afgeschermd        |

1 Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc (Translationeel Metabool Laboratorium) zorgt voor de technische uitvoering van enkele analyses binnen dit onderzoek.

### Enkelvoudige analyses\*

*Uitslagtermijn 2-3 weken*

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Methylmalonzuur <sup>1</sup>                | 1 x 4 ml <b>EDTA</b> bloed                   |
| <input type="checkbox"/> Homocysteïne <sup>1</sup>                   | 1 x 4 ml <b>EDTA</b> bloed in gekoelde koker |
| <input type="checkbox"/> Methylmalonzuur + homocysteïne <sup>1</sup> | 1 x 4 ml <b>EDTA</b> bloed in gekoelde koker |
| <input type="checkbox"/> Carnitine/acylcarnitine profiel             | 1 x 6 ml <b>Li HEPARINE</b> bloed            |
| <input type="checkbox"/> Amino-zuren                                 | 1 x 6 ml <b>Li HEPARINE</b> bloed            |
| <input type="checkbox"/> Organische zuren                            | 5 ml urine                                   |
| <input type="checkbox"/> Purines en pyrimidines                      | 5 ml urine                                   |
| <input type="checkbox"/> Zeer lange keten vetzuren                   | 1 x 6 ml <b>Li HEPARINE</b> bloed            |
| <input type="checkbox"/> Galactitol en andere suikeralcoholen        | 5 ml urine                                   |

\* Indien bij de enkelvoudige analyses meerdere indicaties worden aangekruist met dezelfde materiaalsoort, hoeft het materiaal slechts één keer te worden afgenomen.

1 Ons partnerlaboratorium van het Radboudumc (Translationeel Metabool Laboratorium) zorgt voor de technische uitvoering van de analyse.

### Specificatie van klinische gegevens / medicatie / voeding

---

---

---

---

---

---

---

Voor aankruistabel van klinische indicaties zie volgende pagina.

# Laboratorium Klinische Genetica

## Klinische indicaties

### I algemene lichamelijke kenmerken

- 100-103 P 10 50 90 lengte
- 110-113 P 10 50 90 gewicht naar lengte
- 120-123 P 10 50 90 schedelomtrek
- 130  abnormaal uiterlijk/dysmorphie\*
- 131  hepatomegalie
- 132  splenomegalie
- 133  pre-/dysmatuur
- 134  oedeem
- 135  icterus
- 136  tensiewisselingen
- 137  haarafwijkingen
- 138  huidafwijkingen
- 139  oogafwijkingen
- 140  doofheid
- 141  vreemde geur
- 142  (near)-SIDS/ALTE
- 143  tachypnoe
- 144  hyperventilatie
- 145  xanthomen
- 146  hydrops
- 147  ascites
- 148  hypertensie
- 149  hypotensie
- 150  spraakstoornis
- 151  loopstoornis
- 152  extreme vermoeidheid
- 154  inspanningstolerantie

### II neurologische/spierafwijkingen

- 200  mentale retardatie
- 201  motore retardatie
- 202  afwijkende EEG-/CT-/MRI-scan\*
- 203  spasticiteit
- 204  hypertonie
- 205  convulsies/insulten/epilepsie\*
- 206  afwijkende oogbewegingen
- 207  hypotonie
- 209  ataxie/athetosis\*
- 212  myoclonieën
- 213  autisme/solitaire gedrag\*
- 214  cardiologische problemen\*
- 215  dystonie
- 216  onbegrepen 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

### III gastro-enterologische afwijkingen

- 300  braken
- 301  diarree
- 302  voedselweigerig\*
- 303  kolieken
- 304  vertraagde darmpassage
- 305  voedingstoestand\*
- 306  groeistoornis

### IV nefrologische afwijkingen

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

### V röntgenologische afwijkingen

- 500  achterstand botleeftijd
- 501  skeletafwijkingen
- 502  osteoporose
- 503  rachitis
- 504  anurie

### VI immuno-/hematologische afwijkingen

- 600  recidiverende infecties
- 601  problemen na vaccinatie
- 602  immunodeficiëntie
- 603  vaatafwijkingen
- 604  hemolyse
- 605  anemie\*
- 606  neutropenie\*
- 607  lymfopenie\*
- 608  trombo-embolische afwijkingen
- 609  verhoogde bloedingsneiging
- 610  morfologische afwijkingen\*
- 611  premature atherosclerose
- 612  lymfocyten vacuolen
- 613  leucocyten granula

- 614  trombopenie
- 615  sepsis

### VII laboratoriumafwijkingen

- 700  troebel serum
- 701  hyperlipidemie
- 702  hormonen\*
- 703  elektrolyten\*
- 704  leverenzymen\*
- 705  spierenzymen\*
- 706  sporenelementen/vitaminen\*
- 707  hypoglycemie
- 708  hypouricemie/-uricosurie\*
- 709  hyperuricemie/-uricosurie\*
- 710  hyperammoniëmie
- 711  acidosis/ketosis\*
- 712  hypoimmunoglobulinemie
- 713  afwijkend ureum/kreatinine\*
- 714  positieve reductie
- 715  proteïnurie

### VIII genetica

- 800  consanguïteit
- 801  stofwisselingsziekte in familie\*
- 802  SIDS bij SIB
- 803  farmacogenetisch defect

### IX oogheelkundige afwijkingen

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

### X voeding/medicatie

- 900  oraal standaarddieet
- 901  parenterale voeding\*
- 910-914  1 g/kg eiwitintake
- 2 g/kg eiwitintake
- 3 g/kg eiwitintake
- 4 g/kg eiwitintake
- 5 g/kg eiwitintake
- 920  medicatie\*

\*specificatie vereist

## Laboratorium Klinische Genetica

### Afname-/bewaarcondities

- Spoedaanvragen aankondigen via [cmo.klin.genetica@mumc.nl](mailto:cmo.klin.genetica@mumc.nl).
- Alle materialen moeten voorzien zijn van patiëntgegevens (naam/geboortedatum).
- Tijdstip afname verplicht vermelden op eerste pagina.
- Kinderen minimaal 2 ml volbloed en/of 2 ml urine.
- Indien meerdere indicaties/vraagstellingen of analyses zijn aangekruist, waarbij hetzelfde materiaaltype nodig is, moet dit slechts één keer afgenomen worden.
- Externe aanvragers verwerken/bewaren/versturen materiaal via onderstaande tabel.

Instructies voor aanvragers buiten het MUMC+			
Materiaal type	Actie	Bewaarconditie	Verzendconditie
<b>Li HEPARINE</b> bloed	plasma scheiden	-20°C	versturen op droogijs
<b>EDTA</b> bloed	plasma scheiden	-20°C	versturen op droogijs
Urine portie/verzameling	invriezen	-20°C	versturen op droogijs
Bloedspot	n.v.t.	kamertemperatuur	kamertemperatuur
Liquor	invriezen	-20°C	versturen op droogijs
Andere	Neem telefonisch contact op met het lab (043 387 13 45, keuze 1) voordat u het materiaal verstuurt.		

### Verzending

Aanvragers buiten het MUMC+ volgen de instructies in bovenstaande tabel.

- *Per post*  
Maastricht UMC+  
Laboratorium Klinische Genetica  
Postbus 5800  
6202 AZ Maastricht
- *Per koerier (maandag t/m vrijdag 08.30 - 17.00 uur)*  
Maastricht UMC+  
Laboratorium Klinische Genetica Monsterontvangst  
P. Debyelaan 25, 6229 HX Maastricht  
Noordgebouw, 2<sup>e</sup> etage, route 14
- *Intern*  
Buizenpost 15  
Buiten werktijd worden de monsters automatisch doorgestuurd naar het CDL en verwerkt via ODIN 023672 'Aanvragen voor Klinische Genetica'.

### Vragen?

Bel 043 3871345 (keuze 1) als u vragen heeft over afname-, bewaar- en verzendcondities.

Voorkom vertraging en gebruik altijd de laatste versie van het aanvraagformulier dat u vindt op:

[klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren](http://klinischegenetica.mumc.nl/aanvraagformulieren)

# Laboratorium Klinische Genetica

## Algemene voorwaarden

### 1. Gebruik patiëntengegevens en -materiaal

De naam van de aanvrager dient op de eerste pagina van het aanvraagformulier te worden ingevuld. Hierbij stelt de aanvrager zich verantwoordelijk voor de verplichting dat hij/zij de patiënt, ouder(s) en/of wettelijk vertegenwoordiger van deze patiënt geïnformeerd heeft over het gebruik van patiëntengegevens en -materiaal. Indien de naam van de aanvrager ontbreekt kan de aanvraag worden geweigerd.

*Ik, de aanvrager, heb deze patiënt, ouder(s) en/of wettelijk vertegenwoordiger van deze patiënt geïnformeerd over het onderstaande:*

- *De (persoons)gegevens voor zover benodigd voor dit onderzoek worden opgeslagen in de systemen van het MUMC+.*
- *Het Laboratorium Klinische Genetica MUMC+ werkt nauw samen met het partnerlaboratorium van Radboudumc. Het onderzoek wordt mogelijk uitgevoerd door het partnerlaboratorium en in dat geval worden ook de (persoons) gegevens, voor zover nodig, opgeslagen in de systemen van Radboudumc.*
- *In specifieke gevallen wordt het onderzoek doorgestuurd naar een ander laboratorium dan bovengenoemd en worden de (persoons)gegevens aldaar verwerkt.*
- *De veiligheid en privacy van de persoonsgegevens en het materiaal zijn tijdens dit proces gegarandeerd.*
- *Voor het ontwikkelen van nieuwe en het verbeteren van bestaande technieken gebruikt Klinische Genetica geanonimiseerd patiëntenmateriaal, o.a. voor controles en validatie. Mocht de patiënt bezwaar maken tegen het anoniem gebruik van lichaamsmateriaal, dan kan hij/zij dit kenbaar maken door op pagina 1 het betreffende vakje te laten aankruisen.*

### 2. Aanvragen

- 2.1 Om fouten en vertragingen te vermijden behoren aanvragen op een duidelijke en ondubbelzinnige wijze te worden ingediend. Door het invullen van dit aanvraagformulier komen alle gewenste gegevens aan de orde.
- 2.2 Aanvragen kunnen worden geweigerd indien deze onvoldoende gegevens bevatten om een resultaat te kunnen bereiken dat voldoet aan de geldende kwaliteitscriteria.  
Minimale eisen zijn:
  - Patiëntenidentificatie, met inbegrip van geslacht, geboortedatum, adres-/contactgegevens en een unieke identificatie.
  - Naam of andere unieke identificatie van medicus, zorgverlener of een andere persoon die wettelijk gemachtigd is om onderzoeken aan te vragen of medische informatie te gebruiken.
- 2.3 Medisch relevante informatie over de patiënt ten behoeve van de uitvoering van het onderzoek en de interpretatie van het resultaat dient vermeld te worden. Bij twijfel kan contact worden opgenomen met een laboratorium-specialist klinische genetica.
- 2.4 Klinische Genetica moet in de gelegenheid gesteld worden om met de aanvrager/behandelaar te kunnen overleggen over het gevraagde onderzoek.
- 2.5 Tijdens kantoortijden is een laboratoriumspecialist klinische genetica beschikbaar voor advies over het aanvragen van onderzoeken.
- 2.6 Met de acceptatie van een aanvraag verplicht de afdeling Klinische Genetica zich tot het met zorg en vakmanschap uitvoeren van de gevraagde werkzaamheden volgens de voor de afdeling geldende kwaliteitscriteria.
- 2.7 De aanvrager wordt verzocht om, alvorens patiëntenmateriaal in te sturen, na te gaan of de betreffende patiënt is verzekerd voor klinisch genetische zorg. Indien na uitvoering van een verrichting de patiënt niet verzekerd blijkt te zijn, wordt de rekening naar de patiënt gestuurd.

## Laboratorium Klinische Genetica

### 3. Monsters

- 3.1 De aanvrager levert de te onderzoeken monsters onder de juiste condities aan bij Klinische Genetica, voorzien van materiaalsoort en identificatie (naam, geslacht en geboortedatum) en een volledig ingevuld aanvraagformulier.
- 3.2 Per patiënt worden de materialen afgenomen zoals aangegeven op het aanvraagformulier. Andere materialen of hoeveelheden alleen na telefonisch overleg.
- 3.3 Het is mogelijk een cito/spoedaanvraag mail aan te melden. Zie pagina 1 van het aanvraagformulier.
- 3.4 Monsters dienen bewaard en getransporteerd te worden volgens de vermelde condities.
- 3.5 Klinische Genetica kan het ingestuurde monster weigeren indien:
  - niet wordt voldaan aan de gestelde eisen in 1, 3.1, 3.2 en 3.4;
  - het monster niet voldoet aan de gestelde kwaliteitscriteria.
- 3.6 Voor zover bij de indiening van de aanvraag daarover niets is overeengekomen, zal Klinische Genetica de (behandelde) monsters c.q. de restanten daarvan na onderzoek, in overeenstemming met de eigen voorschriften, voor onbepaalde tijd bewaren.

### 4. Uitvoering

- 4.1 Klinische Genetica bepaalt de wijze waarop, de methode en apparatuur waarmee de werkzaamheden worden uitgevoerd.
- 4.2 Alle werkzaamheden worden uitgevoerd volgens de van toepassing zijnde normen, standaarden en regels. Desgevraagd verstrekt Klinische Genetica de aanvrager hieromtrent inlichtingen.
- 4.3 Klinische Genetica zal, indien een aanvraag zich (mede) uitstrekt tot werkzaamheden op een gebied waarvan ze geen kennis of ervaring heeft, contact opnemen met de aanvrager omtrent de uitbesteding van die werkzaamheden.
- 4.4 Alle handelingen en opslag voorafgaand aan het in ontvangst nemen van een monster vallen buiten de verantwoordelijkheid van Klinische Genetica.

### 5. Resultaten

- 5.1 Resultaten in de vorm van onderzoeksuitslagen, adviezen, informatie of welke andere vorm dan ook, worden door Klinische Genetica in schriftelijke vorm geleverd aan de aanvrager van het onderzoek.
- 5.2 De uitslagtermijnen staan vermeld op het aanvraagformulier. Bij een spoedaanvraag kunnen in overleg andere uitslagtermijnen worden afgesproken.
- 5.3 Tijdens kantoortijden is een laboratoriumspecialist klinische genetica beschikbaar voor advies over het interpreteren van onderzoeksresultaten.

### 6. Geheimhouding

- 6.1 Beveiliging van persoonlijke informatie gebeurt conform de Algemene Verordening Gegevensbescherming (AVG) en ISO-27001. Geheimhouding van gegevens is gewaarborgd en vastgelegd in de ziekenhuisvoorschriften van het Maastricht UMC+.