

Remitterande instans	Patient
Tel.nr (ej växelnummer):	<input type="checkbox"/> Man <input type="checkbox"/> Kvinna

Provet utgörs av:  EDTA-blod  Urin  Annat: \_\_\_\_\_ Provtagningsdatum: \_\_\_\_\_ År | Mån | Dag

<p><b>Biobankslagen</b></p> <p>Inskickandet av denna remiss bekräftar att patienten (alt vårdnadshavare/närstående) har fått information om – och samtycker – att provet och tillhörande personuppgifter sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet.</p> <p><input type="checkbox"/> Nej, patienten samtycker inte till att provet sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet. Nej-talong bifogas</p> <p><input type="checkbox"/> Patienten är vid provtillfället oförmögen att lämna samtycke.</p>	<p>Anamnes, kliniska fynd, frågeställning:</p> <p>Remitterande läkare: _____</p>
---	--

<p><b>LYSOSOMALA SJUKDOMAR</b></p>	
<p><b>Lipidoser</b></p> <p><input type="checkbox"/> GM1-gangliosidos <math>\beta</math>-Galaktosidas</p> <p><input type="checkbox"/> GM2-gangliosidos(TaySachs) Hexosaminidas A</p> <p><input type="checkbox"/> GM2-gangliosidos(Sandhoff) Hexosaminidas A+B</p> <p>Gaucher <math>\rightarrow</math> <input type="checkbox"/> Glukosylceramidas</p> <p><input type="checkbox"/> Hexosylsfinngosin (LysoGL1, inlagrad substans)</p> <p><input type="checkbox"/> Chitotriosidas (makrofagaktiveringsmarkör)</p> <p><input type="checkbox"/> CCL18 (makrofagaktiveringsmarkör)</p> <p><input type="checkbox"/> Antikroppar ( vid enzymterapi, Gaucher)</p> <p><input type="checkbox"/> Niemann-Pick A,B *) Sfingomyelinas</p> <p>Metakromatisk leukodystrofi (MLD) <input type="checkbox"/> Arylsulfatas A</p> <p><input type="checkbox"/> Sulfatid (inlagrad substans i urin vid MLD)</p> <p>Fabry <math>\rightarrow</math> <input type="checkbox"/> <math>\alpha</math>-Galaktosidas</p> <p><input type="checkbox"/> LysoGb3 (inlagrad substans)</p> <p><input type="checkbox"/> Antikroppar (vid enzymterapi, Fabry)</p> <p><input type="checkbox"/> Neutraliserande antikroppar (vid enzymterapi, Fabry)</p> <p><input type="checkbox"/> Krabbe Galaktosylceramidas</p> <p><input type="checkbox"/> Wolman, CESD, LAL-D Surt lipas</p>	<p><b>Glykoproteinoser</b></p> <p><input type="checkbox"/> Aspartylglukosaminuri (AGU) Aspartylglukosaminidas</p> <p><input type="checkbox"/> <math>\alpha</math>-Mannosidos <math>\alpha</math>-Mannosidas</p> <p><input type="checkbox"/> <math>\beta</math>-Mannosidos <math>\beta</math>-Mannosidas</p> <p><input type="checkbox"/> Sialidos *) Sialidas</p> <p><input type="checkbox"/> Fukosidos <math>\alpha</math>-Fukosidas</p> <p><input type="checkbox"/> Schindler <math>\alpha</math>-N-Acetylglaktosaminidas</p> <p><input type="checkbox"/> Glykogenos II (Pompe) <math>\alpha</math>-Glukosidas</p> <p><input type="checkbox"/> Antikroppar (Vid enzymterapi, Pompe)</p>
<p><b>Mukopolysackaridoser</b></p> <p><input type="checkbox"/> MPS IH (Hurler) <math>\alpha</math>-Iduronidas</p> <p><input type="checkbox"/> Antikroppar (vid enzymterapi, MPS I)</p> <p><input type="checkbox"/> MPS IS (Scheie) <math>\alpha</math>-Iduronidas</p> <p><input type="checkbox"/> MPS II (Hunter) Iduronatsulfatsulfatas</p> <p><input type="checkbox"/> Antikroppar (vid enzymterapi, MPS II)</p> <p><input type="checkbox"/> MPS IIIa (Sanfilippo A *) Heparansulfatsulfamididas</p> <p><input type="checkbox"/> MPS IIIb (Sanfilippo B) <math>\alpha</math>-N-Acetylglukosaminidas</p> <p><input type="checkbox"/> MPS IIIc (Sanfilippo C) Glukosaminacetyltransferas</p> <p><input type="checkbox"/> MPS IIId (Sanfilippo D *) N-Acetylglukosamin-6-sulfat-sulfatas</p> <p><input type="checkbox"/> MPS IVa (Morquio A *) Galaktos-6-sulfat-sulfatas</p> <p><input type="checkbox"/> Antikroppar (Vid enzymterapi, Morquio A)</p> <p><input type="checkbox"/> MPS IVb (Morquio B) <math>\beta</math>-Galaktosidas</p> <p><input type="checkbox"/> MPS VI (Maroteaux-Lamy) Arylsulfatas B</p> <p><input type="checkbox"/> Antikroppar (Vid enzymterapi, Maroteaux-Lamy)</p> <p><input type="checkbox"/> MPS VII (Sly) <math>\beta</math>-Glukuronidas</p>	<p><b>Urin-glykokonjugat</b></p> <p><input type="checkbox"/> Lös lliga glykokonjugat Glykosaminoglykaner (GAG) Totalsialinsyra Sura- o neutrala oligosackarider</p> <p><input type="checkbox"/> Sialinsyra (Salla) Total- och frisialinsyra</p> <p><b>Multipla enzymdefekter</b></p> <p><input type="checkbox"/> Galaktosialidos *) Sialidas, <math>\beta</math>-Galaktosidas, PPCA</p> <p><input type="checkbox"/> I-cell-disease Acetylglukosaminfosfotransferas (Mukolipidos II, III)</p> <p><input type="checkbox"/> Multipel sulfatasbrist Arylsulfatas A,B,C</p> <p><b>Transportstörningar</b></p> <p><input type="checkbox"/> Salla (se urin-glykokonjugat) Sialinsyrantransportör</p> <p><input type="checkbox"/> Niemann Pick C *) Kolesteroltransportör</p> <p><b>Ceroidlipofuscinoser</b></p> <p><input type="checkbox"/> CLN 1 (INCL) *) Palmitoylprotein-thioesteras (PPT)</p> <p><input type="checkbox"/> CLN 2 (LINCL) *) Tripeptidylpeptidas I (TPP-I)</p>
<p><input type="checkbox"/> Genpanel: Next Generation Sequencing (NGS) Lysosomala sjukdomar, Peroxisomala sjukdomar, Smith-Lemli-Opitz, CTX</p>	<p><b>PEROXISOMALA SJUKDOMAR</b></p> <p><input type="checkbox"/> Peroxisomal screening (Zellweger o närbesläktade sjukdomar) Långkedjade fettsyror, Plasmalogener, Pipekolsyra, Fytansyra, Pristansyra</p> <p><input type="checkbox"/> Adrenoleukodystrofi (ALD) Långkedjade fettsyror</p> <p><input type="checkbox"/> Refsum Fytansyra</p> <p><b>ÖVRIGA SJUKDOMAR</b></p> <p><input type="checkbox"/> Smith-Lemli-Opitz 7-Dehydrokolesterol</p> <p><input type="checkbox"/> CTX Kolestanol</p> <p><input type="checkbox"/> CDG CDT</p> <p><b>FETTSYRAMÖNSTER</b></p> <p><input type="checkbox"/> Plasma <input type="checkbox"/> Erythrocyter</p>
<p>*) Analyseras endast i Hudfibroblaster</p>	

**PROVTAGNING OCH PROVTRANSPORT  
REMISS 8  
NEUROMETABOLA SJUKDOMAR**

For sample instructions in English please contact us at:  
[neurometabol@vgregion.se](mailto:neurometabol@vgregion.se) or tel. +46313430170

**EDTA-blod (K<sub>2</sub> eller K<sub>3</sub>-EDTA-rör)**

**Lysosomal sjukdomar:** 8 mL EDTA-blod, från barn under 1 år 4 mL EDTA-blod

**Peroxisomal screening:** 4 mL EDTA-blod

Vid provtagning, vänd röret omedelbart 10 gånger för att undvika koagulation.

**Blodproverna förvaras och transporteras vid rumstemperatur (får inte utsättas för frost).**

Blodprover ska vara laboratoriet **tillhanda inom 24 timmar då vi isolerar viabla celler.**

Prov tas emot måndag-torsdag före kl. 16.00 samt fredag före kl. 12.00.

Vid önskemål om flera analyser kan större mängd blod behövas.

**Kontakta gärna laboratoriet vid frågor, tel. 031-343 0170.**

Inom Sverige är Postnords Expressbrev lämplig försändelse.

Vid transporter från Norge rekommenderar vi Jetpak för att undvika fördröjning.

**EDTA-blod (K<sub>2</sub> eller K<sub>3</sub>-EDTA-rör) för DNA isolering**

**NGS:** 4 mL EDTA-blod Kan skickas vid rumstemperatur.

Prov tas emot måndag-torsdag före kl 16.00 samt fredag före kl 12.00.

**Urin (inga tillsatser)**

Lösliga glykonjungat, 10 mL

Inlagrad substans FABRY, MLD: **50 mL**, se till att hela **sedimentet** kommer med då glykosfingolipiderna isoleras från sedimentet.

Morgonurin användes för dessa analyser.

**Urinprov skickas fryst** för att förhindra växt av bakterier.

**Hudbiopsi för fibroblastodling. Se analyser markerade med \*)**

Provtagning skall ske under sterila förhållanden:

Desinficera insidan på underarmen med 70 % U-sprit (**inte klorhexidinsprit**).

Ge lokal-anestesi med ca 2 mL Xylocain 10 mg/mL **utan** adrenalin (**absolut inte Emla-kräm eller Xylocain med adrenalin**).

Tag en hudbit med steril hudstans 3 mm eller 4 mm och 1 mm djup.

Överför hudbiten till sterilt rör med skruvpropp fyllt upp till bredden med odlingsmedium exempelvis MEM (kan rekvireras från vårt laboratorium).

Odlingsmedium är hållbart i 2 månader vid förvaring i kylskåp, vid provtagningen ska det vara rumstempererat. Finns inte odlingsmedium att tillgå kan i nödfall fysikalisk NaCl användas. Då bör provet ankomma laboratoriet snarast.

**Hudbiopsin förvaras i rumstemperatur och transporteras i rumstemperatur till laboratoriet inom 24 timmar.** Anteckna datum och klockslag för provtagningen.

**Korionvilli. - Kontakta alltid laboratoriet före provtagning av korionvilli, tel. 031-343 01 70**

Prov tages och tvättas i odlingsmedium (t ex MEM). Icke typisk fetal korionvillivävnad plockas bort och resterande vävnad placeras i ett sterilt provrör med skruvlock fyllt upp till bredden med odlingsmedium (t ex kryrorör med volym 2 mL). Transport vid rumstemperatur (får inte frysas).