

## Remiss 8 Klinisk kemi

## Neurometabola sjukdomar

Remitterande instans		Patient	
Tel.nr (ej växelnummer):		<input type="checkbox"/> Man <input type="checkbox"/> Kvinna	
Provet utgörs av: <input type="checkbox"/> EDTA-blod <input type="checkbox"/> Urin <input type="checkbox"/> Annat: _____		Provtagningsdatum:    År    Mån    Dag	
<b>Biobankslagen</b> 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. <input type="checkbox"/> Nej, patienten samtycker inte till att provet sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet. Nej-talong bifogas <input type="checkbox"/> Patienten är vid provtillfället oförmögen att lämna samtycke.		Anamnes, kliniska fynd, frågeställning:  Remitterande läkare: _____	
<b>LYSOSOMALA SJUKDOMAR</b>			
<b>Lipidoser</b> <input type="checkbox"/> <b>GM1-gangliosidos</b> $\beta$ -Galaktosidas <input type="checkbox"/> <b>GM2-gangliosidos(TaySachs)</b> Hexosaminidas A <input type="checkbox"/> <b>GM2-gangliosidos(Sandhoff)</b> Hexosaminidas A+B <b>Gaucher</b> → <input type="checkbox"/> <b>Glukosylceramidas</b> <input type="checkbox"/> Glukosylceramid (inlagrad substans) <input type="checkbox"/> Chitotriosidas (makrofagaktiveringsmarkör) <input type="checkbox"/> CCL18 (makrofagaktiveringsmarkör) <input type="checkbox"/> Antikroppar ( vid enzymterapi, Gaucher) <input type="checkbox"/> <b>Niemann-Pick A,B *</b> Sfingomyelinas <b>Metakromatisk leukodystrofi (MLD)</b> <input type="checkbox"/> Arylsulfatas A <input type="checkbox"/> Sulfatid (inlagrad substans i urin vid MLD) <b>Fabry</b> → <input type="checkbox"/> <b><math>\alpha</math>-Galaktosidas</b> Globotriaosylceramid (inlagrad substans) <input type="checkbox"/> plasma <input type="checkbox"/> urin <input type="checkbox"/> Antikroppar (vid enzymterapi, Fabry) <input type="checkbox"/> <b>Krabbe</b> Galaktosylceramidas <input type="checkbox"/> <b>Wolman, CESD, LAL-D</b> Surt lipas		<b>Glykoproteinoser</b> <input type="checkbox"/> <b>Aspartylglukosaminuri (AGU)</b> Aspartylglukosaminidas <input type="checkbox"/> <b><math>\alpha</math>-Mannosidos</b> $\alpha$ -Mannosidas <input type="checkbox"/> <b><math>\beta</math>-Mannosidos</b> $\beta$ -Mannosidas <input type="checkbox"/> <b>Sialidos *)</b> Sialidas <input type="checkbox"/> <b>Fukosidos</b> $\alpha$ -Fukosidas <input type="checkbox"/> <b>Schindler</b> $\alpha$ -N-Acetylgalaktosaminidas <input type="checkbox"/> <b>Glykogenos II (Pompe)</b> $\alpha$ -Glukosidas <input type="checkbox"/> Antikroppar (Vid enzymterapi, Pompe)	
<b>Mukopolysackaridoser</b> <input type="checkbox"/> <b>MPS IH (Hurler)</b> $\alpha$ -Iduronidas <input type="checkbox"/> Antikroppar (vid enzymterapi, MPS I) <input type="checkbox"/> <b>MPS IS (Scheie)</b> $\alpha$ -Iduronidas <input type="checkbox"/> <b>MPS II (Hunter)</b> Iduronatsulfatsulfatas <input type="checkbox"/> Antikroppar (vid enzymterapi, MPSII) <input type="checkbox"/> <b>MPS IIIa (Sanfilippo A) *)</b> Heparansulfatsulfamididas <input type="checkbox"/> <b>MPS IIIb (Sanfilippo B)</b> $\alpha$ -N-Acetylglukosaminidas <input type="checkbox"/> <b>MPS IIIc (Sanfilippo C)</b> Glukosaminacetyltransferas <input type="checkbox"/> <b>MPS III d (Sanfilippo D) *)</b> N-Acetylglukosamin-6-sulfat-sulfatas <input type="checkbox"/> <b>MPS IVa (Morquio A) *)</b> Galaktos-6-sulfat-sulfatas <input type="checkbox"/> Antikroppar (Vid enzymterapi, Morquio A) <input type="checkbox"/> <b>MPS IVb (Morquio B)</b> $\beta$ -Galaktosidas <input type="checkbox"/> <b>MPS VI (Maroteaux-Lamy)</b> Arylsulfatas B <input type="checkbox"/> Antikroppar (Vid enzymterapi, Maroteaux-Lamy) <input type="checkbox"/> <b>MPS VII (Sly)</b> $\beta$ -Glukuronidas		<b>Urin-glykokonjugat</b> <input type="checkbox"/> <b>Lösliga glykokonjugat</b> Glykosaminoglykaner (GAG) Totalsialinsyra Sura- o neutrala oligosackarider <input type="checkbox"/> <b>Sialinsyra (Salla)</b> Total- och frisialinsyra	
		<b>Multipla enzymdefekter</b> <input type="checkbox"/> <b>Galaktosialidos *)</b> Sialidas, $\beta$ -Galaktosidas, PPCA <input type="checkbox"/> <b>I-cell-disease (Mukolipidos II, III)</b> Acetylglukosaminfosfotransferas <input type="checkbox"/> <b>Multipl sulfatasbrist</b> Arylsulfatas A,B,C	
		<b>Transportstörningar</b> <input type="checkbox"/> <b>Salla (se urin-glykokonjugat)</b> Sialinsyratransportör <input type="checkbox"/> <b>Niemann Pick C *)</b> Kolesteroltransportör	
		<b>Ceroidlipofuscinoser</b> <input type="checkbox"/> <b>CLN 1 (INCL) *)</b> Palmitoylprotein-thioesteras (PPT) <input type="checkbox"/> <b>CLN 2 (LINCL) *)</b> Tripeptidylpeptidas I (TPP-I)	
		<b>PEROXISOMALA SJUKDOMAR</b> <input type="checkbox"/> <b>Peroxisomal screening (Zellweger o närbesläktade sjukdomar)</b> Långkedjade fettsyror, Plasmalogener, Pipekolsyra, Fytansyra, Pristansyra <input type="checkbox"/> <b>Adrenoleukodystrofi (ALD) Adrenomyeloneuropati</b> Långkedjade fettsyror <input type="checkbox"/> <b>Refsum</b> Fytansyra	
<input type="checkbox"/> <b>Genpanel: Next GenerationSequencing (NGS)</b> Lysosomala sjukdomar Peroxisomala sjukdomar Smith-Lemli-Opitz CTX		<b>ÖVRIGA SJUKDOMAR</b> <input type="checkbox"/> <b>Smith-Lemli-Opitz</b> 7-Dehydrokolesterol <input type="checkbox"/> <b>CTX</b> Kolesterol <input type="checkbox"/> <b>CDG</b> CDT	
*) Analyseras endast i Hudfibroblaster		<b>FETTSYRAMÖNSTER</b> <input type="checkbox"/> <b>Fosfatidylkolin (Lecithin)</b> <input type="checkbox"/> Annan på begäran	

**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).