

Neurometabola sjukdomar

Remitterande instans		Patient	
Tel.nr (ej växelnummer): Email (rem. 1 ^a kare):		☐ Man ☐ Kvinna	
Provret görs av: ☐ EDTA-blod ☐ Urin ☐ Annat:		Provtagningsdatum: År Mån Dag	
Anamnes, kliniska fynd, frågeställning:			
Remitterande läkare (VGR-id om det finns):			
LYSOSOMALA SJUKDOMAR Lipidoser ☐ GM1-gangliosidos ☐ GM2-gangliosidos(TaySachs) ☐ GM2-gangliosidos(Sandhoff) Gaucher → ☐ β-glukosidas (glukosylceramidas) ☐ Hexosylsfinosin (LysoGL1, inlagrad substans) ☐ Chitotriosidas (makrofagaktiveringsmarkör) ☐ CCL18 (makrofagaktiveringsmarkör) ☐ Antikroppar (vid enzymterapi, Gaucher) Niemann-Pick A,B ☐ LysoSM och PPCS Metakromatisk leukodystrofi (MLD) ☐ Arylsulfatas A ☐ Sulfatid (analyseras vid utredning av MLD, urinprov krävs) Fabry → ☐ α-Galaktosidas ☐ LysoGb3 (inlagrad substans) ☐ Antikroppar (vid enzymterapi, Fabry) ☐ Neutraliserande antikroppar (vid enzymterapi, Fabry) ☐ Krabbe Galaktosylceramidas ☐ Wolman, CESD, LAL-D Surt lipas Mukopolysackaridoser ☐ MPS I H (Hurler) α-Iduronidas ☐ Antikroppar (vid enzymterapi, MPS I) ☐ MPS I S (Scheie) α-Iduronidas ☐ MPS II (Hunter) Iduronatsulfatsulfatas ☐ Antikroppar (vid enzymterapi, MPS II) ☐ MPS IIIa (Sanfilippo A) *) Heparansulfatsulfamidias ☐ MPS IIIb (Sanfilippo B) α-N-Acetylglukosaminidas ☐ MPS IIIc (Sanfilippo C) Glukosaminacetyltransferas ☐ MPS IIId (Sanfilippo D) *) N-Acetylglukosamin-6-sulfat-sulfatas ☐ MPS IVa (Morquio A) *) Galaktos-6-sulfat-sulfatas ☐ Antikroppar (Vid enzymterapi, Morquio A) ☐ MPS IVb (Morquio B) β-Galaktosidas ☐ MPS VI (Maroteaux-Lamy) Arylsulfatas B ☐ Antikroppar (Vid enzymterapi, Maroteaux-Lamy) ☐ MPS VII (Sly) β-Glukuronidas Transportstörningar ☐ Salla (se urin-glykokonjugat) ☐ Niemann Pick C LysoSM och PPCS *) Analyseras endast i Hudfibroblaster		Glykoproteinoser ☐ α-Mannosidos α-Mannosidas ☐ β-Mannosidos β-Mannosidas ☐ Fukosidos α-Fukosidas ☐ Schindler α-N-Acetylglaktosaminidas ☐ Glykogenos II (Pompe) α-Glukosidas ☐ Antikroppar (Vid enzymterapi, Pompe) Urin-glykokonjugat ☐ Lösliga glykokonjugat Glykosaminoglykaner (GAG) Total och fri sialinsyra Sura- o neutrala oligosackarider ☐ Sialinsyra (Salla) Total och fri sialinsyra Multipla enzymdefekter ☐ I-cell-disease Acetylglukosaminfosfottransferas ☐ (Mukolipidos II, III) ☐ Multipel sulfatasbrist Arylsulfatas A,B,C Ceroidlipofuscinoser ☐ CLN 1 (INCL) *) Palmitoylprotein-thioesteras (PPT) ☐ CLN 2 (LINCL) *) Tripeptidylpeptidas I (TPP-I) PEROXISOMALA SJUKDOMAR ☐ Peroxisomalscreening Långkedjade fettsyror, Plasmalogener, Pipekolsyra, Fytansyra, Pristansyra ☐ (Zellweger o närbesläktade sjukdomar) ☐ Adrenoleukodystrofi (ALD) Långkedjade fettsyror ☐ Adrenomyeloneuropati ☐ Refsum Fytansyra ÖVRIGA SJUKDOMAR ☐ Smith-Lemli-Opitz 7-Dehydrokolesterol, 8-Dehydrokolesterol ☐ CTX Kolestanol ☐ CDG Transferrinmönster ☐ PMM2-CDG Fosfomannomutas 2 (PMM2) ☐ MPI-CDG Fosfomannoisomeras (PMI) FETTSYRAMÖNSTER ☐ Plasma ☐ Erythrocyter	

**PROVTAGNING OCH PROVTRANSPORT
REMISS 8
NEUROMETABOLA SJUKDOMAR**

For sample instructions in English please contact us at:
neurometabol@vgregion.se or tel. +46 31 342 24 25

EDTA-blod (K₂-EDTA-rör)

Lysosomal sjukdomar och CDG-enzym (PMM2, PMI): 8 mL EDTA-blod, från barn <1 år 4 mL EDTA-blod.
Obs. För PMM2 är provtagning efter nattfasta, alternativt flera timmars fasta, att föredra (se instruktioner i metodblad).

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. 031-342 24 25

Inom Sverige är Postnords Expressbrev lämplig försändelse.
Vid transporter från Norge rekommenderar vi Jetpak för att undvika fördröjning.

Serum (gelrör 5 mL eller rör utan tillsats)

Transferrinmönsterutredning av CDG, medfödda glykosyleringsstörningar

Urin (inga tillsatser)

Lösliga glykokonjugat, 10 mL.
Inlagrad substans MLD: 5 mL, fyll provröret till hälften. Urinen skall innehålla sedimentet. Urinprov blandas mycket noggrant innan alikvotering görs till provröret (10 mL gul kork, provröret fylls till hälften). Observera att urinen inte får centrifugeras innan transport.

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, ca 3-4 mm i diameter 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.