

Fyll gärna i remissen innan den skrivs ut

Remiss 2 Klinisk Kemi

Metabola sjukdomar

Remitterande instans	Patient ☐ Kvinna ♀ ☐ Man ♂							
Kontaktuppgifter (ej växeltelefonnummer):								
Svarsmottagare (Om annan än remitterande instans)	Provt.datum och tid: år mån dag kl		Provet utgörs av: ☐ Blod ☐ Urin ☐ Likvor ☐ Annat:		Provtagning blod: ☐ Venöst ☐ Kapillärt			
Kontaktuppgifter (ej växeltelefonnummer):	Blodprov, belastning <i>Proverna ska löpnumreras</i>	Rör 1 kl Rör 6 kl	Rör 2 kl Rör 7 kl	Rör 3 kl Rör 8 kl	Rör 4 kl Rör 9 kl	Rör 5 kl Rör 10 kl		
Debitering ☐ Beställaren = Rem instans ☐ Svarsmottagaren	Urinprov, samling <i>Ange datum/ tidpunkt på rören</i>	Fr.o.m. kl		T.o.m. kl		Volym (mL)		
		Fr.o.m. kl		T.o.m. kl		Volym (mL)		
Anamnes, kliniska fynd, frågeställning:								
Remitterande läkare (VGR-id om det finns):								
Aktuell medicinering:								
<table><tr><td>Aminosyror: Plasma Urin CSV P- Pipekolsyra U- Organiska syror P- Acylkarnitiner, fraktionerade P- Karnitin U- Pregnantriol S- NTBC U- Succinylaceton B- Pyridoxal-5-fosfat (Vitamin B6) B-Tiaminpyrofosfat (Vitamin B1) P-Uracil (DPD-fenotypning) (EDTA-rör, centrifugeras) DNA-DPYD genotyp (EDTA-rör, ocentrifugerat helblod) Planerad behandlingsstart:..... P- Succinylaceton Erc- Porfobilinogen syntas U- Karnitin Erc, S, Pleu, Asc- ADA (Adenosindeaminas)</td><td>B- TPMT (Tiopurin-metyltransferas; enzymaktivitet och genotyp. För TPMT-metaboliter se Remiss 5) S- Glycerol S- Biotinidas B, CSV- Pyruvat B, CSV- Laktat P- Fria fettsyror P- 3-Hydroxybutyrat P- Acetoacetat Fibroblastodling Mitokondrie-DNA (LHON, Lebers sjukdom): m.3460G>A m.11778G>A m.14484T>C Mitokondrieundersökning Annan undersökning:</td></tr></table>							Aminosyror: Plasma Urin CSV P- Pipekolsyra U- Organiska syror P- Acylkarnitiner, fraktionerade P- Karnitin U- Pregnantriol S- NTBC U- Succinylaceton B- Pyridoxal-5-fosfat (Vitamin B6) B-Tiaminpyrofosfat (Vitamin B1) P-Uracil (DPD-fenotypning) (EDTA-rör, centrifugeras) DNA-DPYD genotyp (EDTA-rör, ocentrifugerat helblod) Planerad behandlingsstart:..... P- Succinylaceton Erc- Porfobilinogen syntas U- Karnitin Erc, S, Pleu, Asc- ADA (Adenosindeaminas)	B- TPMT (Tiopurin-metyltransferas; enzymaktivitet och genotyp. För TPMT-metaboliter se Remiss 5) S- Glycerol S- Biotinidas B, CSV- Pyruvat B, CSV- Laktat P- Fria fettsyror P- 3-Hydroxybutyrat P- Acetoacetat Fibroblastodling Mitokondrie-DNA (LHON, Lebers sjukdom): m.3460G>A m.11778G>A m.14484T>C Mitokondrieundersökning Annan undersökning:
Aminosyror: Plasma Urin CSV P- Pipekolsyra U- Organiska syror P- Acylkarnitiner, fraktionerade P- Karnitin U- Pregnantriol S- NTBC U- Succinylaceton B- Pyridoxal-5-fosfat (Vitamin B6) B-Tiaminpyrofosfat (Vitamin B1) P-Uracil (DPD-fenotypning) (EDTA-rör, centrifugeras) DNA-DPYD genotyp (EDTA-rör, ocentrifugerat helblod) Planerad behandlingsstart:..... P- Succinylaceton Erc- Porfobilinogen syntas U- Karnitin Erc, S, Pleu, Asc- ADA (Adenosindeaminas)	B- TPMT (Tiopurin-metyltransferas; enzymaktivitet och genotyp. För TPMT-metaboliter se Remiss 5) S- Glycerol S- Biotinidas B, CSV- Pyruvat B, CSV- Laktat P- Fria fettsyror P- 3-Hydroxybutyrat P- Acetoacetat Fibroblastodling Mitokondrie-DNA (LHON, Lebers sjukdom): m.3460G>A m.11778G>A m.14484T>C Mitokondrieundersökning Annan undersökning:							