

Semmelweis Egyetem I. sz. Gyermekgyógyászati Klinika Anyagcsere Szűrő- és Diagnosztikai Központ Laboratóriumában végzett vizsgálatok helyes mintavétele és mintaignéye

Száritott vércsepp – aminosav és acilkarnitin profil, teljes galaktóz szint, TSH szint, biotinidáz aktivitás újszülöttkori szűrés, utánkövetés

A mintavétel az erre rendszeresített szűrőkártyára történjen a kártya hátoldalán feltüntetett protokoll szerint. A minta szobahőmérsékleten történő száradás után szállítható.

Száritott vércsepp -lizoszomális tárolási betegségekben érintett enzimek aktivitásának meghatározása (Pompe-kór, Gaucher-kór, Krabbe betegség, Fabry kór, MPS I) nem szűrés jellegű, szelektív vizsgálat klinikai kép alapján

A mintavétel az erre rendszeresített LSD kártyára történjen, szobahőmérsékleten történő száradás után szállításig -20°C -n tárolandó. A kártyán a felmerült betegséget fel kell tüntetni.

Kvantitatív aminosav szintek meghatározása

szérum: piros géles csőbe vér (vizsgálatonként 2 ml) vétele, mintavétel után azonnali szeparálás (centrifugálás) és szállításig fagyasztva (-20°C) tárolás.

A szérum szintek értelmezhetősége érdekében a mintát lehetőség szerint 3-4 órás éhezés után (csecsemők esetében preprandiálisan) kell levenni.

vizelet: natív vizeletes csőbe spontán vizelet (vizsgálatonként 1 ml) gyűjtése, szállításig fagyasztva (-20°C) tárolás

likvór: natív csőbe (vizsgálatonként 1 ml) likvór vételezése, szállításig fagyasztva (-20°C) tárolás

Vizelet szerves sav vizsgálat

Vizelet: natív vizeletes csőbe spontán vizelet (vizsgálatonként 1 ml) gyűjtése, szállításig fagyasztva (-20°C) tárolás

Szérum laktát-piruvát szint meghatározás

szérum: piros géles csőbe vér (vizsgálatonként 2 ml) vétele, mintavétel után azonnali szeparálás (centrifugálás) és szállításig fagyasztva (-20°C) tárolás.

A megbízható piruvát szint meghatározáshoz elengedhetetlen a vérvételt követő azonnali savózás és fagyasztva tárolás.

likvór: natív csőbe (vizsgálatonként 1 ml) likvór vételezése, szállításig fagyasztva (-20°C) tárolás

Hosszú szénláncú zsírsavak (VLCFA) meghatározása – peroxizomális betegségek

A vizsgálatot csak képalkotó alapján felmerült gyanú esetében, a laborral történő előzetes egyeztetés után végezzük!

szérum: piros géles csőbe vér (vizsgálatonként 2 ml) vétele, mintavétel után azonnali szeparálás (centrifugálás) és szállításig fagyasztva (-20°C) tárolás.

Homocisztein szint meghatározás

szérum: piros géles csőbe vér (vizsgálatonként 2 ml) vétele, mintavétel után azonnali szeparálás (centrifugálás) és szállításig fagyasztva (-20°C) tárolás.

Kvantitatív biotinidáz enzimaktivitás meghatározás

szérum: piros géles csőbe vér (vizsgálatonként 2 ml) vétele, mintavétel után azonnali szeparálás (centrifugálás) és szállításig fagyasztva (-20°C) tárolás.

7-dehidrokoleszterol/koleszterol szint meghatározás – Smith-Lemli-Opitz szindróma

A vér mintavétele az újszülöttkori szűrésre rendszeresített szűrőkártyára történjen (minimum 2 korong átítatása), szobahőmérsékleten történő száradás után szállítható. Kérjük a vizsgálatnév feltüntetését a kártyán.