



REKVIRENT		PASIENT	
Rekvirentnavn:	Rekvirentkode/ID:	Avd. /sykehus:	Adresse:
Postnr. /-sted:	Telefon/calling:	Kopi til:	
Fødselsnr. (11 siffer):		Etternavn:	
Fornavn:		Adresse:	
Postnr./-sted:		Bostedskommune:	
Bostedsland :		Innlagt <input type="checkbox"/> Poliklinisk <input type="checkbox"/> Kvinne <input type="checkbox"/> Mann <input type="checkbox"/>	
Kliniske opplysninger :		Prøve :	
Sammenfatning av sykehistorie/spesielle ønsker:		<input type="checkbox"/> Urin	Dato:
Gaucher		<input type="checkbox"/> Heparinplasma	Kl.slett:
		<input type="checkbox"/> Serum	Fastende:
		<input type="checkbox"/> EDTA-plasma	Blodsmitte:
		<input type="checkbox"/> EDTA-blod	Prøvetaker:
		<input checked="" type="checkbox"/> Spinalvæske	
<i>Dersom rask analyse ønskes, må behandlende lege kontakte en av avdelingens leger på tlf. 23 07 10 48</i>		<input checked="" type="checkbox"/> Annet BLOXPO	
Medikamenter/spesiell ernæring:			

Seksjon for biokjemisk genetikk

Kliniske data/laboratoriefunn:

Generelle funn:

- Vekstretardasjon
- Mikrocephali
- Macrocephali
- Dysmorfe trekk
- Leversykdom
- Splenomegali
- Hudanomalier
- Øyeanomali
- Påfallende lukt
- Døvhhet
- Gjentatte infeksj.
- Hyperventilasjon

Skjelettanomali

Rakitt

Nevrologiske funn:

- Mental retardasjon
- Motorisk retardasjon
- Hypertoni
- Hypotoni
- Muskelsvakhet/pareser
- Nystagmus
- Ufrivillige bevegelser
- Epileptogene anfall
- Letargi/koma
- Avvikende oppførsel

Gastrointestinale funn:

Brekninger

Diaré

Spisevegring

Nefrologiske funn:

Nyrestein

Ernæring:

Oral

Parenteral

Genetikk:

Foreldre beslektet

Metabolsk sykdom i familien

Etnisitet.....

Laboratoriefunn:

Acidose pH.....

Ketose

Laktatverdi

Hyperglykemi Glukose ..

Hypoglykemi Glukose ...

Hyperammonemi NH₃ ...

Anemi Hb

Neutropeni

Trombocytopeni

Koagulasjonsforstyrrelse

Vakuoliserte lymfocytter

Prøvetaking : Til generell metabolsk screening trenger vi urin og serum til CDT. Spesifikke problemstillinger kan kreve andre analyser/materialer²⁾

Urin¹⁾: Minimum 10 mL urin, helst morgenurin. Ingen tilsetninger.

Serum til CDT og ultralange fettsyrer/tytansyre: 1 mL prøvemateriale.

Plasma fra heparinblod og spinalvæske til aminosyreundersøkelse¹⁾: 0,5 - 1 mL prøvemateriale. Heparinblod og spinalvæske sentrifugeres og avpipetteres innen 30 min. Pasienten bør være fastende når blodprøve tas. Når det tas spinalvæske, må det samtidig tas heparinplasma.

Plasma fra EDTA-blod til acylcarnitinundersøkelse¹⁾: 0,5 mL prøvemateriale. Plasma avpipetteres innen 30 min.

DNA-analyse: 0,5-1 mL EDTA-blod. Etter avtale med laboratoriet.

Enzymanalyser: Kun etter avtale med laboratoriet.

¹⁾ **Må fryses umiddelbart, og sendes på tørris til laboratoriet.**

²⁾ **Se litteratur**

For analyseopptar se Laboratoriehåndboka

Intranett: Mitt Skrivebord > Enheter > Klinikk > Velg klinikk her > Laboratorieklinikken > Medisinsk biokjemi

Internett: www.rikshospitalet.no > Avd. for med. Biokjemi