

Avdeling for medisinsk biokjemi, Rikshospitalet, Seksjon for medfødte metabolske sykdommer, PB 4950 Nydalen, NO-0424 OSLO  
Leveringsadresse: Preanalytisk enhet, inngang B2 -2.etg. Sognsvannsveien 20, NO-0372 Oslo  
Tlf. +47 23 07 10 48 - E-post: [labdesk@ous-hf.no](mailto:labdesk@ous-hf.no)  
<https://oslo-universitetssykehus.no/fag-og-forskning/laboratorietjenester/medisinsk-biokjemi/seksjon-for-medfodte-metabolske-sykdommer>

**Rekvirent**

Navn \_\_\_\_\_ Leges HPR-nr.

Sykehus/Avd. \_\_\_\_\_

Adresse \_\_\_\_\_ Telefon \_\_\_\_\_

Postnr. \_\_\_\_\_ Poststed \_\_\_\_\_

Kortkode/  
Rekv.kode

**Pasient**

Fødselsdato  Personnr.  Kvinne  Mann

Etternavn - fornavn \_\_\_\_\_

Adresse \_\_\_\_\_ Poliklinisk

Postnr. \_\_\_\_\_ Poststed \_\_\_\_\_ Inneliggende

Rom-seng  -

**Kopi av svar sendes til**

Legenavn \_\_\_\_\_ HPR-nr.

Avdeling/Legekontor \_\_\_\_\_

Adresse \_\_\_\_\_

Postnr./sted \_\_\_\_\_

**Fylles ut av prøvetaker**

Dato og tid for prøvetaking \_\_\_\_\_ Signatur \_\_\_\_\_

**Prøve tatt fastende**

JA  NEI  VET IKKE  I NARKOSE

**Til prøvetaker: se rekvisisjonens bakside**

**Fylles ut av lege**

LES NØYE OG KRYSS AV PÅ S.2 FOR AKTUELL PROBLEMSTILLING + FOR ØNSKET PRØVEMATERIALE TIL PRØVETAKERS INFORMASJON.

**VIKTIG:** Dersom pasienten tåler faste skal blodprøvene tas fastende (ikke ved mistanke om fettsyre nedbrytnings-defekt). Voksne etter en vanlig natts faste, små barn før neste måltid. Med gode kliniske opplysninger utfylt vil seksjonens legespesialister avgjøre hvilke analyser som skal utføres.

Blodsmitte  Dersom rask analyse ønskes, ta kontakt på tlf. 23071048 Direkte tlf. til rekvirent ved ev. funn: \_\_\_\_\_

Påfør kliniske opplysninger. Suppler i feltet for fritekst. Påfør medikamentbruk (siste 2 døgn) samt ev. spesiell ernæring.

**FRITEKSTFELT**

**Generelle funn:**

- Vekstretardasjon
- Mikrocephali
- Macrocephali
- Dymorfe trekk
- Hud-/håranomalier
- Øyeanomali
- Døvh
- Gjentatte infeksjoner
- Kardiomyopati
- Hjertearytmier
- Skjelettanomali
- Rakitt
- Radiologiske funn: spesifiser over \_\_\_\_\_

**Nevrologiske funn:**

- Psykisk utviklingshemming
- Motorisk utviklingshemming
- Hypertoni
- Hypotoni
- Pareser
- Unormale øyebevegelser
- Bevegelsesforstyrrelser
- Epileptogene anfall
- Letargi, koma
- Avvikende oppførsel
- Reflekser ↑/↓ \_\_\_\_\_
- Språkvansker
- Etnisitet \_\_\_\_\_

**Gastrointestinale funn:**

- Brekninger
- Diaré
- Spisevegring
- Leversykdom
- Hepato-/splenomegali
- Nefrologiske funn:**
- Nyrestein
- Ernæring:**
- Oral
- Parenteral
- Genetikk:**
- Foreldre beslektet
- Metabolsk sykdom i familien

**Laboratoriefunn:**

- S/B-forstyrrelse \_\_\_\_\_
- Anion gap \_\_\_\_\_
- Laktat \_\_\_\_\_
- Ketoner (U/B) \_\_\_\_\_
- Glukose \_\_\_\_\_
- Ammoniakk \_\_\_\_\_
- Hemoglobin \_\_\_\_\_
- Trombocytter \_\_\_\_\_
- CK \_\_\_\_\_
- INR \_\_\_\_\_
- ALAT \_\_\_\_\_
- Vakuoliserte lymfocytter i utstryk
- Homocystein \_\_\_\_\_

## Fylles ut av lege

Generell metabolsk utredning <input type="checkbox"/>	Behandling-/ Terapikontroll <input type="checkbox"/> (spesifiser og begrunn i fritekstfelt)	Nyresteinsutredning <input type="checkbox"/>	Særskilte ønsker <input type="checkbox"/> (spesifiser og begrunn i fritekstfelt)
<p><input type="checkbox"/> Urin</p> <p><input type="checkbox"/> Serum</p> <p><input type="checkbox"/> Heparinplasma</p> <p><input type="checkbox"/> EDTA-plasma</p> <p><input type="checkbox"/> Spinalvæske (hvis aktuelt)</p> <p><b>Ad volum:</b> Min 10 mL urin (helst morgenurin, bør fryses så raskt som mulig) + 0,5 mL av øvrige prøvematerialer. Blodet og ev. spinalvæske må sentrifugeres innen 45 min., serum/plasma/spinalvæske avpipetteres raskt, fryses og sendes samlet på tørris til laboratoriet og helst sammen med pasientens frosne urinprøve. Merk alle sekundærglass tydelig med navn, fødselsnummer, dato og kl. samt type prøvetakingsmateriale. Med gode kliniske opplysninger utfylt vil laboratoriets legespesialister avgjøre hvilke analyser som skal utføres.</p> <p>Ring tlf. <b>23071048</b> for spørsmål vedr. prøvetaking og prioriteringshjelp når prøvetaking el. volum er utfordrende.</p> <p><b>NB! Prioriter heparin-plasma</b></p> <p><b>VIKTIG:</b> Dersom pasienten tåler faste skal blodprøvene tas fastende (ikke ved mistanke om fettsyrenedbrytningsdefekt) Voksne etter en vanlig natts faste, små barn før neste måltid.</p>	<p><input type="checkbox"/> Heparinplasma (kontroll av kvantitative aminosyrer), <b>tatt fastende.</b></p> <p><input type="checkbox"/> Spinalvæske (hvis aktuelt) Husk alltid å ta heparinplasma samtidig. Aminosyrer utføres i begge materialer.</p> <p><input type="checkbox"/> EDTA-plasma (kontroll av acylkarnitiner.)</p> <p><input type="checkbox"/> Serum (kontroll av karnitin fri og total og/eller prøve tatt fastende til ultralange fettsyrer + fytansyre).</p> <p><input type="checkbox"/> Urin (kontroll ved f.eks. cystinuri, hyperoksaluri e.l.) <b>NB! Urin til oksalsyre bør justeres til pH = 2 med 6 mol/L HCl (saltsyre) før forsendelse for optimalt resultat</b></p> <p><b>NB!</b> For all prøvebehandling og forsendelse: se rubrikken for «Generell metabolsk utredning»</p> <p><b>VIKTIG:</b> Dersom pasienten tåler faste skal blodprøvene tas fastende (ikke ved mistanke om fettsyrenedbrytningsdefekt) Voksne etter en vanlig natts faste, små barn før neste måltid.</p>	<p>Nyresteinsdannelse, særlig hos barn (men også voksne) bør alltid utredes med tanke på mulig metabolsk årsak. Til dette trenger vi flg.:</p> <p><input type="checkbox"/> Urin (spot el. døgurnin. Rask nedkjøling, frysing og forsendelse på tørris til kvantitering av gitte aminosyrer og puriner/pyrimidiner).</p> <p>VOLUM (mL):</p> <p>SAMLETID (timer):</p> <p><input type="checkbox"/> Urin til oksalsyre (spoturin el. døgurnin surgjøres med 100 µL 6 mol/L HCl (saltsyre) per 10 mL urin. Send sammen med urin til analysene over. Merk med surgjort urin.</p> <p><input type="checkbox"/> Konkrement (sendes i vanlig postgang).</p>	<p><input type="checkbox"/> <b>POMPE/ GAUCHER</b> (kontakt oss på tlf. 23071048 for informasjon, prøvetakingsinstruks og tilsendelse av standardisert filterkort).</p> <p><input type="checkbox"/> Cystin i Lkc (kontakt oss på tlf. 23071048 for avtale om analyse og prøvemateriale).</p> <p><input type="checkbox"/> GALT og CPTII (kontakt oss på tlf. 23071048 for avtale om analyse og prøvemateriale).</p> <p><input type="checkbox"/> EDTA-blod til ulike genanalyser (kontakt oss på tlf. 23071048 for informasjon om vårt repertoar). Se link på forside.</p> <p><input type="checkbox"/> 5-MTHF i CSF (kontakt oss på tlf. 23071048 for informasjon vedr. fraksjon og prøvebehandling; -70°C) Se: <a href="https://ehandboken.ous-hf.no/folder/1128">https://ehandboken.ous-hf.no/folder/1128</a> Dok-ID: 134474.</p> <p><input type="checkbox"/> Respirasjonskjede-analyser i fersk muskelbiopsi (kontakt seksjonens legespesialist for indikasjoner og avtale om dette.) Dok-ID: 132542.</p> <p><input type="checkbox"/> Annet (spesifiser) Hjemmeside: Se link på forside.</p>

### Mottatt i laboratoriet

Dato:	Sign:	Prøvematerialet ankom frosset <input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> URIN	<input type="checkbox"/> Spinalvæske	ufrosset <input type="checkbox"/>
<input type="checkbox"/> HEPARIN-plasma	<input type="checkbox"/> EDTA-plasma	
<input type="checkbox"/> SERUM	<input type="checkbox"/> EDTA fullblod	Kommentar:
<input type="checkbox"/> Filterkort	<input type="checkbox"/> Heparin fullblod	