

## Remiss 8 Klinisk kemi

## Neurometabola sjukdomar

Remitterande instans	Patient
Tel nummer:	

Provet utgörs av:  EDTA-blod  Urin  Annat .....

Provtagningsdatum  
år      mån      dag

**Biobankslagen**

Inskickandet av denna remiss bekräftar att patienten (all vårdnadshavare/ närstående) har fått information om – och samtycker – att provet och tillhörande personuppgifter sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet.

- Nej, patienten samtycker inte till att provet sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet. Nej-talung bifogas  
 Patienten är vid provtillfället oförmögen att lämna samtycke.

**Anamnes, kliniska fynd, frågeställning:**

Remitterande läkares underskrift jämte förtydligande:

**LYSOSOMALA SJUKDOMAR****Lipidoser**

- GM1-gangliosidos       $\beta$ -Galaktosidas  
 GM2-gangliosidos(Tay Sachs)      Hexosaminidas A  
 GM2-gangliosidos(Sandhoff)      Hexosaminidas A+B

- Gaucher       Glukosylceramidas  
 Glukosylceramid  
 Chitotriosidas  
 Antikroppar glukosylceramidas  
Sfingomyelinas  
 Niemann-Pick A,B      Arylsulfatas A  
 Metakromatisk leukodystrofi (MLD)  
 Fabry        $\alpha$ -Galaktosidas  
 Krabbe       Globotriaosylceramid  
Galaktosylceramidas  
 Wolman      Surt lipas  
 Farber      Ceramidas

**Mukopolysackaridoser**

- MPS IH (Hurler)       $\alpha$ -Iduronidas  
 MPS IS (Scheie)       $\alpha$ -Iduronidas  
 MPS II (Hunter) \*      Iduronatsulfatsulfatas  
 MPS IIIa (Sanfilippo A) \*      Heparansulfatsulfamididas  
 MPS IIIb (Sanfilippo B)       $\alpha$ -N-Acetylglukosaminidas  
 MPS IIIc (Sanfilippo C)      Glukosaminacetyltransferas  
 MPS IIId (Sanfilippo D)      N-Acetylglukosamin-6-sulfat-sulfatas  
 MPS IVa (Morquio A) \*      Galaktos-6-sulfat-sulfatas  
 MPS IVb (Morquio B)       $\beta$ -Galaktosidas  
 MPS VI (Maroteaux-Lamy)      Arylsulfatas B  
 MPS VII (Sly)       $\beta$ -Glukuronidas

**Glykoproteinoser**

- Asparytglukosaminuri (AGU)      Asparytglukosaminidas  
  $\alpha$ -Mannosidos       $\alpha$ -Mannosidas  
  $\beta$ -Mannosidos       $\beta$ -Mannosidas  
 Sialidos \*      Sialidas  
 Fukosidos       $\alpha$ -Fukosidas  
 Schindler       $\alpha$ -N-Acetylglukosaminidas  
 Glykogenos II (Pompe)       $\alpha$ -Glukosidas

**Multipala enzymdefekter**

- Galaktosialidos \*      Sialidas,  $\beta$ -Galaktosidas  
 I-cell-disease (Mukolipidos II, Mukolipidos III)      Acetylglukosaminfosfotransferas  
 Multipel sulfatasbrist      Arylsulfatas A,B,C

**Transportstörningar**

- Salla      Sialinsyratransportör  
 Niemann Pick C \*      Kolesteroltransportör

**Ceroidlipofuscinoser**

- INCL (CLN1) \*      Palmitoylprotein-thioesteras (PPT)  
 LINCL (CLN2) \*      Tripeptidylpeptidas I (TPP-I)

**Urin-glykokonjugat**

- Lösliga glykokonjugat      Mukopolysackarider, Totalsialinsyra, Sura- o neutrala oligosackarider  
 Globotriaosylceramid (Fabry)  
 Sulfatid (MLD)

**PEROXISOMALA SJUKDOMAR**

- Peroxisomal screening (Zellweger o närbesläktade sjukdomar)      Långkedjade fettsyror  
Plasmalogener  
Fytansyra, Pristansyra  
Plasmalogenbiosyntes  
Långkedjade fettsyror  
 Adrenoleukodystrofi, Adrenomyeloneuropati  
 Refsum      Fytansyra

**ÖVRIGA SJUKDOMAR**

- Smith-Lemli-Opitz      7-Dehydrokolesterol  
 CDG (Congenital Disorders of Glycosylation)      CDT

**FETTSYRAMÖNSTER**

- Fosfatidylkolin (Lecithin)       LIPIDSAMMANSÄTTNING (VÄVNAD)  
 Triglycerider       MONOAMINOXIDAS-B  
  MONOAMINER

\* Utföres endast i fibroblaster

Klinisk kemi, Neurokemi, Hus V3  
Sahlgrenska Universitetssjukhuset/Möbindal 431 80 Möbindal  
Telefon 031-343 24 15, Fax 031-343 24 26. E-mail: neurokemi.su@vgregion.se

