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 (alt 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-talong bifogas

☐ Patienten är vid provtillfället oförmögen att lämna samtycke.

Anamnes, kliniska fynd, frågeställning:

Remitterande läkares underskrift jämte förtydligande:

LYSOSOMALA SJUKDOMAR

Lipidoser

☐ **GM1-gangliosidos**	β-Galaktosidas
☐ **GM2-gangliosidos(Tay Sachs)**	Hexosaminidas A
☐ **GM2-gangliosidos(Sandhoff)**	Hexosaminidas A+B
☐ **Gaucher**	☐ **Glukosylceramidas** ☐ **Glukosylceramid** ☐ **Chitotriosidas** ☐ **Antikroppar glukosylceramidas**
☐ **Niemann-Pick A,B**	Sfingomyelinas
☐ **Metakromatisk leukodystrofi (MLD)**	Arylsulftas A
☐ **Fabry**	☐ **α-Galaktosidas** ☐ **Globotriaosylceramid**
☐ **Krabbe**	Galaktosylceramidas
☐ **Wolman**	Surt lipas
☐ **Farber**	Ceramidas

Mukopolysackaridoser

☐ **MPS IH (Hurler)**	α-Iduronidas
☐ **MPS IS (Scheie)**	α-Iduronidas
☐ **MPS II (Hunter)** *	Iduronatsulfatsulfatas
☐ **MPS IIIa (Sanfilippo A)** *	Heparansulfatsulfamidas
☐ **MPS IIIb (Sanfilippo B)**	α-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)**	β-Galaktosidas
☐ **MPS VI (Maroteaux-Lamy)**	Arylsulfatas B
☐ **MPS VII (Sly)**	β-Glukuronidas

Glykoproteinoser

☐ **Aspartyglukosaminuri (AGU)**	Aspartylglukosaminidas
☐ **α-Mannosidos**	α-Mannosidas
☐ **β-Mannosidos**	β-Mannosidas
☐ **Sialidos** *	Sialidas
☐ **Fukosidos**	α-Fukosidas
☐ **Schindler**	α-N-Acetylgalakto-saminidas
☐ **Glykogenos II (Pompe)**	α-Glukosidas

Multipala enzymdefekter

☐ **Galaktosialidos** *	Sialidas, β-Galaktosidas
☐ **I-cell-disease (Mukolipidos II, Mukolipidos III)**	Acetylglukosamin-fosfotransferas
☐ **Multipel sulfatasbrist**	Arylsulfatas A,B,C

Transportstörningar

☐ **Salla**	Sialinsyratransportör
☐ **Niemann Pick C** *	Kolesteroltransportör

Ceroidlipofuscinoser

☐ **INCL (CLN 1)** *	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
☐ **Adrenoleukodystrofi, Adrenomyeloneuropati**	Långkedjade fettsyror
☐ **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/Mölndal 431 80 Mölndal
Telefon 031-343 24 15 , Fax 031-343 24 26. E-mail : neurokemi.su@vgregion.se