



AINEVAHETUSANALÜÜSID

Patsiendi nimi..... Isikukood.....

Raviarst..... Osakond..... Asutus.....

Proovivõtu kuupäev/...../..... Kellaeg/.....

NB! Soovitud uuringu numbrile palume ring ümber teha!

URIIN			VERESEERUM		
1.	Aminohapped	66139	1.	Aminohapped	66139
2.	Orgaanilised happed	66139	2.	Orgaanilised happed	66139
3.	Oligosahhariidid	66139	3.	Väga pika ahelaga rasvhapete paneel	66139
4.	Puriinid ja pürimidiinid	66139	4.	Karnitiinide paneel	66139
5.	Monosahhariidide paneel	66139	5.	Kaasasündinud glükosüülimishaigused – transferriin (IEF)	66139
6.	Kreatiini ja guanidinoatsetaadi paneel	66139	6.	Kreatiini ja guanidinoatsetaadi paneel	66139
7.	Glükoosaminoglükaanid/kreatiniin uriinis	66139	LIIKVOR		
8.	Siaalhape paneel	2x66139	1.	Aminohapped	66139
			2.	Neurotransmitterite paneel *	66139
			3.	5-metüültetrahüdrofolaat	66139
			4.	Tetra- ja dihüdrobiopteriini paneel	66139
			5.	Üldine neopteriin	66139

* Saatekirja vaata Geneetika ja personaalmeditsiini kliiniku kodulehelt.

KLINIILINE PILT:.....

I Üldised sümptomid

1. kasvupeetus
2. mikro- / makrotsefaalia
3. düsmorfism
4. käitumishäired
5. naha / juuste kahjustus
6. kardiomüopaatia
7. maksakahjustus
8. hepatosplenomegaalia
9. ikterus
10. silmakahjustus / kurtus
11. rabdomüolüüs

II Luustik

1. luude düsplaasia

III Seedetrakt

1. oksendamine
2. diarröa / kõhukinnisus
3. toidust keeldumine

IV Erituselundid

1. uriini omapärane lõhn
2. neerukahjustus
3. neerukivid

V Närvisüsteem

1. psühhomotoorne
2. teadvushäired
3. krampid / epilepsia
4. entsefalopaatia
5. spastilisus / lihashüpotoonia
6. ataksia

VI Labor

1. laktaatatsidoos
2. hüpoglükeemia
3. hüperammoneemia

VII Geneetika

1. sugulusabieliu
2. a/v haigus perekonnas

VIII Ravi

- 1.....
- 2.....
- 3.....

NB! Ravimite loetelu on hädavajalik

- **NB!** 1ml vereseerumit (eraldada kohe ja seejärel külmutada); 10 ml uriini; 1 ml liikvorit (kohe peale võtmist panna -20° C külmkappi ja transportida laborisse külmutatult)