



AINEVAHETUSANALÜÜSID

Nimi..... Proovi kuupäev/...../.....

NB! Soovitud uuringu numbrile palume ring ümber teha!

I ESMANE AINEVAHETUSANALÜÜS

1.	URIIN	Kvalitatiivsed skriiningtestid	66138
----	-------	--------------------------------	-------

II TÄIENDAVID AINEVAHETUSANALÜÜSID

URIIN			VERESEERUM		
1.	Aminohapped	66139	1.	Aminohapped	66139
2.	Orgaanilised happed	66139	2.	Orgaanilised happed	66139
3.	Monosahhariidid	66139	3.	Väga pika ahelaga rasvhapped	66139
4.	Oligosahhariidid	66139	4.	Karnitiinide paneel (MS/MS)	66139
5.	Mukopolüsahhariidid	66139	5.	Transferrini isoelektriline fokuseerimine	66139
6.	Siaalhape (vaba ja seotud)	66139x2	6.	Kreatiin ja guanidinoatsetaat	66139
7.	Puriinid ja pürimidiinid	66139	LIKVOR		
8.	Kreatiin ja guanidinoatsetaat	66139	1.	Aminohapped	66139
			<i>Neurotransmitterid – uus saatekiri vt. koduleht</i>		

NB! Palume saatekirja ülemine osa klepida haigusloo vahele ja täita selle järgi arve!

AINEVAHETUSANALÜÜSID

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

Raviarst.....Osakond..... Proovi kuupäev/...../.....

NB! Soovitud uuringu numbrile palume ring ümber teha!

I ESMANE AINEVAHETUSANALÜÜS

1.	URIIN	Kvalitatiivsed skriiningtestid	66138
----	-------	--------------------------------	-------

II TÄIENDAVID AINEVAHETUSANALÜÜSID

URIIN			VERESEERUM		
1.	Aminohapped	66139	1.	Aminohapped	66139
2.	Orgaanilised happed	66139	2.	Orgaanilised happed	66139
3.	Monosahhariidid	66139	3.	Väga pika ahelaga rasvhapped	66139
4.	Oligosahhariidid	66139	4.	Karnitiinide paneel (MS/MS)	66139
5.	Mukopolüsahhariidid	66139	5.	Transferrini isoelektriline fokuseerimine	66139
6.	Siaalhape - vaba	66139	6.	Kreatiin ja guanidinoatsetaat	66139
7.	Siaalhape - seotud	66139	LIKVOR		
8.	Puriinid ja pürimidiinid	66139	1.	Aminohapped	66139
9.	Kreatiin ja guanidinoatsetaat	66139	<i>Neurotransmitterid – uus saatekiri vt. koduleht</i>		

KLIIINILINE PILT:

I Üldised sümptomid

1. kasvu peetus
2. mikro- / makrotsefaalia
3. düsmorfism
4. käitumishäired
5. naha / juuste kahjustus
6. kardiomiopaatia
7. maksakahjustus
8. hepatosplenomegalia
9. ikterus
10. silmakahjustus / kurtus
11. rabdomüolüüs

II Luustik

1. luude düsplaasia

III Seedetrakt

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

IV Erituseliinid

1. uriini omapärane lõhn
2. neerukahjustus
3. neerukivid

V Närvisüsteem

1. psühhomotoorne mahajäämus
2. teadvushäired
3. krambid / epilepsia
4. entsefalopaatia
5. spastilisus / lihahüpotoonia
6. ataksia

VI Labor

1. laktaatsidoos
2. hüpoplükeemia
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 likvorit (kohe peale võtmist panna -20° C külmkappi ja transportida laborisse külmutatult)
- Iga päev kell 9.00 – 14.00
- TÜK, Ühendlabor, Geneetikakeskus, Tallinna filiaal, Hariduse 6, V korrus, tel: 7 319 170