

**AINEVAHETUSANALÜÜSID**

Nimi..... Proovi kuupäev ...../...../.....

**NB! Soovitav 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	66139
6.	Siaalhape (vaba ja seotud)	66139x2	6.	Kreatiin ja guanidinoatsetaat	66139
7.	Puriinid ja pürimidiinid	66139	<b>LIIKVOR</b>		
8.	Kreatiin ja guanidinoatsetaat	66139	1.	Aminohapped	66139
			<i>Neurotransmitterid – uus saatekiri vt. koduleht</i>		

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



**AINEVAHETUSANALÜÜSID**

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

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

**NB! Soovitav 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 fookuseerimine	66139
6.	Siaalhape - vaba	66139	6.	Kreatiin ja guanidinoatsetaat	66139
7.	Siaalhape - seotud	66139	<b>LIIKVOR</b>		
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**

- kasvu peetus
- mikro- / makrotsefaalia
- düsmorfism
- käitumishäired
- naha / juuste kahjustus
- kardiomiopaatia
- maksakahjustus
- hepatosplenomegaalia
- ikterus
- silmakahjustus / kurtus
- rabdomüolüüs

**II Luustik**

- luude düsplasia

**III Seedetrakt**

- oksendamine
- diarröa / kõhukinnisus
- toidust keeldumine

**IV Erituselundid**

- uriini omapärane lõhn
- neerukahjustus
- neerukivid

**V Närvisüsteem**

- psühhomotoorne mahajäämus
- teadvushäired
- krambid / epilepsia
- entsefalopaatia
- spastilisus / lihashüpotoonia
- ataksia
- laktaatatsidoos
- hüpoplükeemia
- hüperammonemia

**VII Genetika**

- sugulusabielu
- a/v haigus perekonnas

**VIII Ravi**

- .....
- .....
- .....

**NB! Ravimite loetelu on hädavajalik**

- NB! Iml vereseerumit (eraldada kohe ja seejärel külmutada); 10 ml uriini; 1 ml liikvorit (kohe peale võtmist panna -20° C külmkappi ja transportida laborisse külmutatult)**
- Iga päev kell 9.00 – 14.00
- TÜK, Ühendlabor, Geneetikakeskus, Puusepa 2, II korrus, tel: 7319 491