

Fyll gärna i remissen innan den skrivs ut

Remiss 2 Klinisk Kemi

Metabola sjukdomar



Klinisk kemi, Sahlgrenska Universitetssjukhuset, 413 45 Göteborg Telefon: 031-342 10 00 (växel), Vid frågor om analyserna i det grå fältet 031-342 40 77, DNA-DPYD genotyp 031-342 78 91, Övriga analyser 031-342 24 25.



Remitterande instans  Kontaktuppgifter (ej växeltelefonnummer):	<b>Patient</b> <input type="checkbox"/> Kvinna ♀ <input type="checkbox"/> Man ♂					
	<b>Svarsmottagare</b> (Om annan än remitterande instans)  Kontaktuppgifter (ej växeltelefonnummer):		<b>Prov.tidpunkt och tid:</b> år    mån    dag    kl	<b>Provet utgörs av:</b> <input type="checkbox"/> Blod <input type="checkbox"/> Urin <input type="checkbox"/> Likvor <input type="checkbox"/> Annat: .....	<b>Provtagning blod:</b> <input type="checkbox"/> Venöst <input type="checkbox"/> Kapillärt	
Kontaktuppgifter (ej växeltelefonnummer):	Blodprov, belastning <i>Proverna ska löpnumreras</i>	Rör 1 kl	Rör 2 kl	Rör 3 kl	Rör 4 kl	Rör 5 kl
		Rör 6 kl	Rör 7 kl	Rör 8 kl	Rör 9 kl	Rör 10 kl
<b>Debitering</b> <input type="checkbox"/> Beställaren = Rem instans <input type="checkbox"/> Svarsmottagaren	Urinprov, samling <i>Ange datum/ tidpunkt på rören</i>	Fr.o.m.    kl	T.o.m.    kl	Volym (mL)		
		Fr.o.m.    kl	T.o.m.    kl	Volym (mL)		
<b>Anamnes, kliniska fynd, frågeställning:</b>						
Remitterande läkare (VGR-id om det finns):						
Aktuell medicinering:						
Aminosyror: Plasma    Urin    CSV		S- Glycerol				
P- Pipekolsyra		S- Biotinidas				
U- Organiska syror		B, CSV- Pyruvat				
P- Acylkarnitiner, fraktionerade		B, CSV- Laktat				
P- Karnitin		P- Fria fettsyror				
U- Pregnantriol		P- 3-Hydroxibutyrat				
S- NTBC		P- Acetoacetat				
U- Succinylaceton		Erc- Transketolas				
B- Pyridoxal-5-fosfat		Fibroblastodling				
P-Uracil (DPD-fenotypning) (EDTA-rör, centrifugeras)		Mitokondrie-DNA (LHON, Lebers sjukdom):				
DNA-DPYD genotyp (EDTA-rör, ocentrifugerat helblod)		m.3460G>A				
Planerad behandlingsstart:.....		m.11778G>A				
P- Succinylaceton		m.14484T>C				
Erc- Porfobilinogen syntas		Mitokondrieundersökning				
U- Karnitin		Annan undersökning: .....				
Erc, S, Pleu, Asc- ADA (Adenosindeaminas)						
B- TPMT (Tiopurin-metyltransferas; enzymaktivitet och genotyp. För TPMT-metaboliter se Remiss 5)						

För provtagningsanvisningar: [www.sahlgrenska.se](http://www.sahlgrenska.se). ("Analyslista och provtagningsanvisningar").

För AKUTANALYS vid misstänkt metabol sjukdom använd Remiss 2C. För Tyrosinemik kontroll använd Remiss 2A eller 2B.