

Remitterande instans		Patient	
Tel nummer: _____			
Provet utgörs av: <input type="checkbox"/> EDTA-blod <input type="checkbox"/> Urin <input type="checkbox"/> Annat: _____		Provtagningsdatum: _____	
<p style="text-align: center;"><b>Biobankslagen</b></p> <p>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.</p> <p><input type="checkbox"/> Nej, patienten samtycker inte till att provet sparas för vård och behandling och därmed förenlig verksamhet. Nej-talong bifogas</p> <p><input type="checkbox"/> Patienten är vid provtillfället oförmögen att lämna samtycke.</p>		Anamnes, kliniska fynd, frågeställning:	
		Remitterande läkare: _____	
<b>LYSOSOMALA SJUKDOMAR</b>			
<b>Lipidoser</b>			
<input type="checkbox"/> GM1-gangliosidos	<input type="checkbox"/> β-Galaktosidas	<input type="checkbox"/> <b>Multipla enzymdefekter</b>	
<input type="checkbox"/> GM2-gangliosidos(TaySachs)	<input type="checkbox"/> Hexosaminidas A	<input type="checkbox"/> Galaktosialidos *)	Sialidas, β-Galaktosidas, PPCA
<input type="checkbox"/> GM2-gangliosidos(Sandhoff)	<input type="checkbox"/> Hexosaminidas A+B	<input type="checkbox"/> I-cell-disease(Mukolipidos II,Mukolipidos III)	Acetylglukosamin-fosfotransferas
<input type="checkbox"/> Gaucher	<input type="checkbox"/> Glukosylceramidas	<input type="checkbox"/> Multipel sulfatasbrist	Arylsulfatas A,B,C
	<input type="checkbox"/> Glukosylceramid	<b>Transportstörningar</b>	
	<input type="checkbox"/> Chitotriosidas	<input type="checkbox"/> Salla *)	Sialinsyratransportör
	<input type="checkbox"/> CCL18	<input type="checkbox"/> Niemann Pick C *)	Kolesteroltransportör
	<input type="checkbox"/> Antikroppar (Gaucher)	<input type="checkbox"/> Danons sjukdom *)	LAMP2
	<input type="checkbox"/> Sfingomyelinas	<b>Ceroidlipofuscinoser</b>	
	<input type="checkbox"/> Arylsulfatas A	<input type="checkbox"/> INCL (CLN 1) *)	Palmitoylprotein-thioesteras (PPT)
<input type="checkbox"/> Niemann-Pick A,B	<input type="checkbox"/> α-Galaktosidas	<input type="checkbox"/> LINCL (CLN 2) *)	Tripeptidylpeptidas I (TPP-I)
<input type="checkbox"/> Metakromatisk leukodystrofi (MLD)	<input type="checkbox"/> Globotriaosylceramid	<b>Urin-glykokonjugat</b>	
<input type="checkbox"/> Fabry	<input type="checkbox"/> Galaktosylceramidas	<input type="checkbox"/> Lösliga glykokonjugat	Mukopolysackarider, Totalsialinsyra, Sura- o neutrala oligosackarider
<input type="checkbox"/> Krabbe	<input type="checkbox"/> Surt lipas	<input type="checkbox"/> Sialinsyra (Salla)	
<input type="checkbox"/> Wolman	<input type="checkbox"/> Ceramidas	<input type="checkbox"/> Globotriaosylceramid (Fabry)	
<input type="checkbox"/> Farber		<input type="checkbox"/> Sulfatid (MLD)	
<b>Mukopolysackaridoser</b>		<b>PEROXISOMALA SJUKDOMAR</b>	
<input type="checkbox"/> MPS IH (Hurler)	<input type="checkbox"/> α-Iduronidas	<input type="checkbox"/> Peroxisomal screening (Zellweger o närbesläkt sjukdomar)	Långkedjade fettsyror Plasmalogener Fytansyra, Pristansyra Plasmalogenbiosyntes Långkedjade fettsyror
<input type="checkbox"/> MPS IS (Scheie)	<input type="checkbox"/> α-Iduronidas	<input type="checkbox"/> Adrenoleukodystrofi, Adrenomyeloneuropati	
<input type="checkbox"/> MPS II (Hunter) *)	<input type="checkbox"/> Iduronatsulfatsulfatas	<input type="checkbox"/> Refsum	Fytansyra
<input type="checkbox"/> MPS IIIa (Sanfilippo A) *)	<input type="checkbox"/> Heparansulfatsulfamididas	<b>ÖVRIGA SJUKDOMAR</b>	
<input type="checkbox"/> MPS IIIb (Sanfilippo B)	<input type="checkbox"/> α-N-Acetylglukosaminidas	<input type="checkbox"/> Smith-Lemli-Opitz	7-Dehydrokolesterol
<input type="checkbox"/> MPS IIIc (Sanfilippo C)	<input type="checkbox"/> Glukosaminacetyltransferas	<input type="checkbox"/> CDG(Congenital Disorders of Glycosylation)	CDT
<input type="checkbox"/> MPS III d (Sanfilippo D) *)	<input type="checkbox"/> N-Acetylglukosamin-6-sulfat-sulfatas		
<input type="checkbox"/> MPS IVa (Morquio A) *)	<input type="checkbox"/> Galaktos-6-sulfat-sulfatas	<b>FETTSYRAMÖNSTER</b>	
<input type="checkbox"/> MPS IVb (Morquio B)	<input type="checkbox"/> β-Galaktosidas	<input type="checkbox"/> Fosfatidylkolin (Lecithin)	<input type="checkbox"/> LIPIDSAMMANSÄTTNING (VÄVNAD)
<input type="checkbox"/> MPS VI (Maroteaux-Lamy)	<input type="checkbox"/> Arylsulfatas B	<input type="checkbox"/> Triglycerider	<input type="checkbox"/> MONOAMINOXIDAS-B
<input type="checkbox"/> MPS VII (Sly)	<input type="checkbox"/> β-Glukuronidas	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> MONOAMINER
<b>Glykoproteinoser</b>			<input type="checkbox"/> *)fibroblaster
<input type="checkbox"/> Aspartylglukosaminuri (AGU)	<input type="checkbox"/> Aspartylglukosaminidas		
<input type="checkbox"/> α-Mannosidos	<input type="checkbox"/> α-Mannosidas		
<input type="checkbox"/> β-Mannosidos	<input type="checkbox"/> β-Mannosidas		
<input type="checkbox"/> Sialidos *)	<input type="checkbox"/> Sialidas		
<input type="checkbox"/> Fukosidos	<input type="checkbox"/> α-Fukosidas		
<input type="checkbox"/> Schindler	<input type="checkbox"/> α-N-Acetylgalaktosaminidas		
<input type="checkbox"/> Glykogenos II (Pompe)	<input type="checkbox"/> α-Glukosidas		