

PROVTAGNING OCH PROVTRANSPORT

NEUROMETABOLA SJUKDOMAR OCH MONOAMINMETABOLITER.

Vid provtagning meddela laboratoriet innan prov skickas, tel 031-343 00 25. Prov måste vara laboratoriet tillhanda inom 24 timmar och mottages måndag-torsdag före kl 16.00 samt fredag före kl 12.00. Inom Sverige är Postens Express-brev lämplig försändelse.

EDTA-blod (K₃-EDTA-rör)

För **lysosomala sjukdomar** tag 8 mL EDTA-blod, från barn under 1 år 4 mL. Vänd röret omedelbart för att undvika koagulation. Vid flera olika analyser kan större mängd blod behövas. Kontakta laboratoriet vid frågor, tel 031-343 00 25. Prov transporteras vid rumstemperatur (**får ej utsättas för frost**).

För **peroxisomal screening** behövs 4 mL.

Hudbiopsi för fibroblastodling

Provtagning skall ske under sterila förhållanden.

Desinficera insidan på underarmen med 70 % U-sprit (**ej klorhexidinsprit**). Ge lokal-anestesi med ca 2 mL Xylocain 10 mg/mL **utan** adrenalin (**absolut ej Emla-kräm eller Xylocain med adrenalin**).

Tag en hudbit med steril hudstans 3 mm eller 4 mm och 1 mm djup. Överför hudbiten till sterilt rör med skruvpropp fyllt upp till bredden med odlingsmedium exempelvis MEM (kan rekvireras från vårt laboratorium). Odlingsmedium hållbart i 2 månader vid förvaring i kylskåp. 20 minuter innan hudbiopsin utföres så ställes röret i rumstemperatur.

Hudbiopsin förvaras i rumstemperatur och transporteras i rumstemperatur till laboratoriet inom 24 timmar. Anteckna datum och klockslag för provtagningen.

Urin

Morgonurin användes för dessa analyser. För analys av lösliga glykokonjugat räcker i allmänhet 10 mL. För bestämning av glykosfingolipider (sulfatid, globotriaosyl-ceramid) i urin behövs minst 50 mL. Se till att hela sedimentet kommer med då glykosfingolipiderna isoleras från sedimentet. Inga tillsatser. Prov skickas **fryst**.

Korionvilli

Prov tages och tvättas i odlingsmedium (t ex MEM). Icke typisk fetal korionvillivävnad plockas bort och resterande vävnad placeras i ett sterilt provrör med skruvlock fyllt upp till bredden med odlingsmedium (t ex kryrorör med volym 2 mL). Transport vid rumstemperatur, (**får ej frysas**).

Spinalvätska

För barn upp till 16 år tas de första 3 mL och för personer över denna ålder tas istället de första 12 mL. Prov tages i plaströr av polypropylen med skruvpropp. Använd endast ett rör för uppsamling för att undvika inverkan av koncentrationsgradienter längs spinalkanalen. Centrifugera provet och överför ovanstående vätska till nytt plaströr. Spinalvätska för bestämning av monoaminmetaboliter behöver ej frysas utan kan skickas vid rumstemperatur direkt efter provtagningen.