



Szczegółowe zasady pobierania materiału biologicznego do badań wykonywanych w Pracowni Wad Metabolizmu

Nazwa badania	Minimalna ilość i rodzaj materiału badanego	Uwagi dotyczące pobierania i transportu materiału do badania
Acylokarnityny metodą tandemowej spektrometrii mas	Krew włośniczkowa lub żylna w ilości pozwalającej wypełnić minimum 3 zaznaczone przerywaną linią okręgi	Stosować tylko bibuły Whatman 903 przeznaczone do polskiego skriningu noworodkowego Uwaga: <ul style="list-style-type: none">• krew należy pobrać z palca (lub pięty – dotyczy noworodków i małych dzieci) pacjenta bezpośrednio na bibułę• akceptowana jest także krew pobrana z żyły (nie stosować żadnych antykoagulantów ani środków konserwujących) nakropiona na bibułę za pomocą np. pipety plastikowej jednorazowej świeżo pobraną krew na bibule należy pozostawić do wyschnięcia w temperaturze pokojowej przez minimum 12 godzin z daleka od bezpośrednich źródeł światła, ciepła i wilgoci lub przekazać niezwłocznie do laboratorium (świeżo pobranego materiału nie należy umieszczać w chłodziarce ani zamrażarce)
Fenotypowanie alfa-1-antytrypsyny w surowicy	0,2 ml surowicy	Krew pobrana „na skrzep”
Aminokwasy w osoczu Aminokwasy w płynie mózgowo-rdzeniowym	0,5 ml osocza 0,5 ml PMR	Krew pobrana na heparynę litową Uwaga: pobrany materiał (krew i/lub PMR) włożyć do lodu
Aminokwasy w moczu	1,0 - 5,0 ml jednorazowej próbki moczu	
Aktywność biotynidazy w suchej kropli krwi	Kropla krwi żylniej	Kropla krwi naniesiona na pasek bibuły Whatman No 3
Aktywność biotynidazy w surowicy	0,5 ml surowicy	Krew pobrana „na skrzep”
Bursztyniloaceton w suchej kropli krwi na bibule	Krew włośniczkowa lub żylna w ilości pozwalającej wypełnić minimum 3 zaznaczone przerywaną linią okręgi	Stosować tylko bibuły Whatman 903 przeznaczone do polskiego skriningu noworodkowego. Uwaga: <ul style="list-style-type: none">• krew należy pobrać z palca (lub pięty – dotyczy noworodków i małych dzieci) pacjenta bezpośrednio na bibułę• akceptowana jest także krew pobrana z żyły (nie stosować żadnych antykoagulantów ani środków konserwujących) nakropiona na bibułę za pomocą np. pipety plastikowej jednorazowej świeżo pobraną krew na bibule należy pozostawić do wyschnięcia w temperaturze pokojowej przez minimum 12 godzin z daleka



		od bezpośrednich źródeł światła, ciepła i wilgoci lub przekazać niezwłocznie do laboratorium (świeżo pobranego materiału nie należy umieszczać w chłodziarce ani zamrażarce)
Izoformy transferyny (CDG)	0,5 ml surowicy	Krew pobrana „na skrzep”
Karnityna w moczu	1,5 ml surowicy	Krew pobrana „na skrzep”
	1,0 - 5,0 ml jednorazowej próbki moczu	-
Kwas orotowy w moczu	2,0 - 5,0 ml jednorazowej próbki moczu	
Mukopolisacharydy w moczu	1 ml jednorazowej próbki moczu	-
Profil kwasów organicznych w moczu metodą GC/MS	10 ml jednorazowej próbki moczu (w szczególnych przypadkach minimum 1 ml)	-
SAICAR-wykrywanie sukcylinyopuryn w moczu (jakościowo)	1 ml jednorazowej próbki moczu	-
S-adenozylometionina (SAM) i S-adenozylhomocysteina (SAH) w osoczu	0,5 ml osocza (w szczególnych przypadkach minimum 0,25 ml)	Krew pobrana na EDTA Uwaga: <ul style="list-style-type: none">• do czasu odwirowania trzymać w lodzie• odwirować natychmiast po pobraniu 3000 obr./min., w temp. 4°C (wirówka z chłodzeniem) przez 10 minut• osocze zakwasić 1 M kwasem mrówkowym lub octowym (aby uzyskać pH ok. 4,5-5) w proporcji 1 część kwasu na 10 części osocza (np. do 500 µl osocza dodać 50 µl kwasu) i wymieszać• do czasu transportu przechowywać w stanie zamrożenia najlepiej w temp. -80°C (jeśli nie ma odpowiedniej zamrażarki to w temp. -20°C)• transportować w suchym lodzie osocze musi być zabezpieczone tzn. odwirowane i zakwaszone natychmiast po pobraniu krwi w czasie nie dłuższym niż pół godziny od momentu pobrania krwi
Aktywność urydylotransferazy galaktozo-1-fosforanowej (UDPG)	0,5 ml krwi pełnej	Krew żylna pobrana na heparynę litową Uwaga: nie można pobierać krwi na EDTA