

DATA..... SCHEDA A - RICHIESTA ESAMI

PAZIENTE: Cognome:	Nome:	Data Nascita:/...../.....
Ospedale e Città:		Reparto:
Tel:	Fax:	Medico Richiedente:

LUNGHEZZA.....PESO.....DIURESIS 24 ORE.....

s-AMINOACIDI PLASMATICI	Plasma Li Eparina	1 ml – separare il plasma entro 30’- - refrigerare e/o congelare-
u-AMINOACIDI URINARI	Urina	Raccolta 24 ore refrigerata-congelare un campione di 5ml-segnalare diuresi/altezza/peso
csf-AMINOACIDI LIQUORALI	CSF	1 ml - refrigerare e/o congelare
u-ACIDI ORGANICI	Urine	Campione estemporaneo - 5 ml
u-AC. METILMALONICO ur	Urine	Campione estemporaneo - 5 ml
s-AC. METILMALONICO pl	Plasma	1 ml – separare il plasma entro 30’- - refrigerare e/o congelare-
u-AC. MEVALONICO	Urine	Campione estemporaneo - 5 ml
u-AC. OMOGENTISICO	Urina	Campione estemporaneo - 5 ml – proteggere dalla luce
u-ACIDO OROTICO	Urina	Campione estemporaneo - 5 ml
u-SUCCINILACETONE	Urina	Campione estemporaneo - 5 ml
u-Delta AMINOLEVULINICO	Urina	Campione estemporaneo - 5 ml
u-GALATTOSIO (det. Quantitativa)	Urina	Campione estemporaneo - 5 ml
u-FRUTTOSIO (det. Quantitativa)	Urina	Campione estemporaneo - 5 ml
s-TRANSFERRINE DESIALATE (%CDT)	Siero	1 ml – separare il siero entro 30’- - refrigerare e/o congelare-
u-AC. OMOVANILLICO	Urina	Raccolta delle 24 ore acidificata con HCl 25% * 5 ml- segnalare diuresi
u-AC. VANILMANDELICO	Urina	Raccolta delle 24 ore acidificata con HCl 25% * 5 ml- segnalare diuresi
u-AC. 5-IDROSSI-INDOLACETICO	Urina	Raccolta delle 24 ore acidificata con HCl 25% * 5 ml- segnalare diuresi
u-CITRATI	Urina	Campione estemporaneo - 5 ml
u-OSSALATI	Urina	Raccolta delle 24 ore acidificata con HCl 30% * 5 ml- segnalare diuresi
u-MUCOPOLISACCARIDI -GAG	Urina	Campione estemporaneo (Il minzione) - 2 ml
u-SULPHITEST	Urina	2 ml - consegna immediata al Laboratorio
s-NEFA (acidi grassi non esterificati)	Siero	1 ml
s-β-Idrossi-BUTIRRATO	Siero	1 ml
ELASTASI FECALE	Feci	contattare il laboratorio per fornitura materiali di raccolta e modalità di esecuzione

* contattare il laboratorio per fornitura acido e modalità di esecuzione

MATERIALE BIOLOGICO : CARTONCINO SCREENING NEONATALE -DBS		
GALATTOSIO-1P-URIDIL TRANSFERASI		Prelievo fresco; trasporto rapido refrigerato al LAB.
ACILCARNITINE- AMINOACIDI-SUAC		CARTONCINO NEONATALE (archivio laboratorio SCREENING)
ACILCARNITINE- AMINOACIDI-SUAC		Prelievo estemporaneo

SCHEDA B ----- INFORMAZIONI CLINICHE

PAZIENTE: Cognome: Nome:
Data Nascita: Sesso:..... M F
Ospedale e Città: Reparto:

ALTEZZA/LUNGHEZZA..... PESO.....DIURESIS 24 ORE.....

SOSPETTO DIAGNOSTICO :
 DIAGNOSI:.....

DATI ANAMNESTICI.....

 Sofferenza fetale Immaturità/Dismaturità Peso nascitagr Appgar:...../.....
 Consanguineità HELPP SYNDROME materna

SINTOMATOLOGIA					
	<u>SI</u>	<u>NO</u>		<u>SI</u>	<u>NO</u>
Ipotonia			Epatomegalia		
Ipertonia			Ascite		
Atassia			Ittero		
Convulsioni			Alterata funzionalità respiratoria		
Coma : grado.....			Dismorfismi		
Edema cerebrale			Cararatta mono-bi laterale		
Ritardo psicomotorio			Lussazione cristallino		
Microcefalia			Anemia		
Cardiomiopatia			Coagulopatia		

PARAMETRI BIOCHIMICI			
Lattato	mM/L	Na-K-Cl	meq/L
Ammonio	µg/dl	Creatinina	mg/dl
Glicemia	mg/dl	Chetoni	
AST/ALT		Acidosi	
Emocromo: Hb.....GR.....	Piastrine	Alcalosi	

NUTRIZIONE: HU Latte adattato Parenterale Enterale Supplementazione MCT
 Dieta libera

SUPPLEMENTAZIONE VITAMINICA

FARMACI: terapia in atto.....
 : terapia pregressa.....