

**LABORATORIO MALATTIE DEL METABOLISMO E SCREENING NEONATALE:**  
RESP. DOTT. FRANCO LILLIU**MODALITÀ DI PRELIEVO, SPEDIZIONE ED INDICAZIONE ALLA RICHIESTA DI ESAMI**

Questo elenco vuole essere un promemoria per alcuni esami eseguiti nel nostro laboratorio al fine di una efficace collaborazione tra i Reparti e il Laboratorio.  
(ultimo aggiornamento il 27/03/2014)

Indirizzo a cui spedire:

**Laboratorio Malattie Metaboliche c/o Centro Microcitemie, Via Jenner, 09100 Cagliari**

E' possibile inviare i prelievi dal lunedì al venerdì entro le ore 12, secondo le modalità specificate, compilando il foglio di accompagnamento, anche senza contattare il laboratorio (per gli esami in cui non vi è indicazione diversa). La richiesta di esecuzione dell'esame deve essere autorizzata dalla propria direzione sanitaria ed il documento allegato al campione o successivamente inviato al laboratorio (anche fax 0706095503)

Per ogni necessità o chiarimento rivolgersi:

**Massimo Mura**, Spettrometria di Massa Tandem, screening neonatale esteso

**Giuseppina Sanna**, dosaggio aminoacidi, acidi organici urinari, malattie da accumulo lisosomiale

**Pillai Sara**, screening neonatale esteso, aciduria organica

**Fabrizio Gaviano** lattato, piruvato, screening neonatale fenilchetonuria

Tel. 070 609.5533/5150 -Fax 070 6095530

Responsabile: Dott. Franco Lilliu Tel 070 609 5533/5503 [francolilliu@asl8cagliari.it](mailto:francolilliu@asl8cagliari.it)

**SCREENING NEONATALE ESTESO MALATTIE METABOLICHE EREDITARIE** - Programma Regionale. ESEGUITO SU TUTTI I NUOVI NATI DELLA SARDEGNA (previo consenso dei genitori)

**AMINOACIDI PLASMATICI – AMINOACIDEMIA** Metodica quantitativa in HPLC 2-3 ml di sangue in eparina. Prelevare il campione 4-6 ore dall'ultimo pasto (2-3 ore nel neonato). Inviare refrigerato o separare il plasma prima dell'invio.

Ritardo dello sviluppo psicomotorio. Epatopatia del bambino. Epilessia. Iperammoniemie

**AMINOACIDI LIQUORALI LATTATO LIQUOR** Liquor 1 ml, conservare congelato e inviare refrigerato  
Epilessia. Sospetta malattia mitocondriale

**AMINOACIDI URINARI – AMINOACIDURIA QUANTITATIVA** -Metodica quantitativa in HPLC 10 ml della raccolta urine delle 24 ore, nei bambini piccoli anche singola o più minzioni per un totale di 10 ml. Conservare congelate ed inviare refrigerate

Tubulopatie primitive o secondarie Iperammoniemie, Calcolosi renale, Cistinuria, Cataratta

**LATTATO E PIRUVATO PLASMATICI** – Metodica enzimatica. **Necessita di provette da richiedere al laboratorio – Contattare il laboratorio.** Pipettare 2 ml di sangue appena

prelevato nella provetta consegnata dal laboratorio. Agitare vigorosamente, mettere in ghiaccio e inviare subito al laboratorio.

**ACIDI ORGANICI URINARI** -Metodica Gas-cromatografia spettrometria di massa o urine random (unica minzione). Raccoglie le urine dopo crisi acute. Conservare congelate ed inviare refrigerate

Screening metabolico selettivo Iperammonemie Segni clinici di intossicazione sistemica Epatopatia di origine sconosciuta Disordini neurologici e neuromuscolari, ritardo cognitivo o psicomotorio Epilessia

**(Al momento non eseguiti)** **ACIDI GRASSI A CATENA MOLTO LUNGA (VLCFA)** -Gas-Cromatografia spettrometria di massa 3 ml di sangue in eparina o in EDTA. Inviare refrigerato Sospetta malattia perossisomale Disordini neurologici e neuromuscolari, ritardo cognitivo o psicomotorio Sindromi malformative Epatopatia

**DOSAGGIO DELLA TRANSFERRINA IPOGLICOSILATA (CDT)** -isoelettrofocusing (IEF) Sangue adsorbito su cartoncino (quello utilizzato per lo screening neonatale). Lasciare asciugare a T. ambiente. Inviare in busta di carta (per documenti) per posta normale.

Disordini neurologici e neuromuscolari, ritardo cognitivo o psicomotorio Epatopatia di origine sconosciuta Idrocefalo (Dandy-Walker) Ipoplasi Cerebellare Coagulopatie Dismorfismi

**MUCOPOLISACCARIDI URINARI (MPS)** -Metodica DMB, test colorimetrico 10 ml della raccolta urine delle 24 ore. Durante la raccolta le urine devono essere tenute in frigorifero. Sindromi dismorfiche Ritardo neuromotorio progressivo

**OLIGOSACCARIDI URINARI** -cromatografia su strato sottile 10 ml della raccolta urine delle 24 ore. Durante la raccolta le urine devono essere tenute in frigorifero.

Sindromi dismorfiche (sospetto mucopolisaccaridosi) Ritardo neuromotorio progressivo

**ENZIMI LISOSOMIALI SIERICI**

2 ml di sangue (contattare il laboratorio)

**ENZIMI LISOSOMIALI LEUCOCITARI**

10 ml di sangue in eparina (contattare il laboratorio)

**OMOCISTEINA TOTALE** 3 ml di sangue in EDTA. Il campione va tenuto in ghiaccio appena prelevato, Separato e congelato immediatamente. Inviare congelato in laboratorio.

Sospetta Sindrome di Marfan, dislocazione del cristallino Trombosi, stroke

**ACIDO OROTICO URINARIO** Urine del mattino o urine random (unica minzione). Raccoglie le urine dopo crisi acute. Conservare congelate ed inviare refrigerate

Iperammonemie Disordini neurologici e neuromuscolari, ritardo cognitivo o psicomotorio Epatopatie

Nefrolitiasi, insufficienza renale

Immunodeficienza

**STUDI MOLECOLARI MALATTIE METABOLICHE (DNA)**

10 ml di sangue in EDTA o anche campione di sangue adsorbito su cartoncino per screening neonatale