

---

### **Laboratorio Malattie del Metabolismo**

#### **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 01/02/2017)

Indirizzo a cui spedire:

**Laboratorio Malattie Metaboliche, OSPEDALE PEDIATRICO "A. CAO", Via Jenner, 09100 Cagliari**

E' possibile inviare i prelievi dal lunedì al venerdì entro le ore 12, (al di fuori di questi orari contattare il laboratorio) secondo le modalità specificate. La richiesta di esecuzione dell'esame deve essere autorizzata dalla propria direzione sanitaria o può essere utilizzata ricetta del SSN con codice esenzione R99 o altro ed il documento allegato al campione.

Per ogni necessità o chiarimento rivolgersi:

**Ferino Giulio**, spettrometria di massa tandem, screening neonatale esteso

**Pillai Sara**, dosaggio aminoacidi, screening neonatale esteso, acidi organici urinari

**Sanna Giuseppina**, dosaggio aminoacidi, screening neonatale esteso, acidi organici urinari

**Balloi Roberta**, malattie da accumulo lisosomiale, mucopolisaccaridi, dosaggio metalli

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

Tel. 070 5296.5533/5150 - Fax 070 5296.5530

Responsabile: Dott. Franco Lilliu Tel 070 5296.5533/5503 franco.lilliu@aob.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. Urine del mattino o urine random (unica minzione). Raccogliere 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

**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

**Dosaggio quantitativo ACIDO METILMALONICO** plasmatico

**Dosaggio ACILCARNITINE PLASMATICHE** (PLASMA in EDTA)

**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

**Dosaggio METALLI**, Rame, Zinco, Ferro su tessuti biologici, sangue, urine, fegato per diagnosi malattia di WILSON