

## لیست خدمات قابل ارائه در تشخیص بیماری های متابولیک ارثی



Speciment	Parameters	Method	Testing Date
DBS (Dry Blood Sample)	13 Amino Acids 35 Acylcarnitines	Tandem Mass Spectrometry (MS/MS)	24hr
Plasma Urine Amniotic Fluid CSF	35 Acylcarnitines Amino Acids Succinylacetone Very Long Chain Fatty Acids (VLCFA)	Liquid chromatography-Tandem Mass Spectrometry (LC-MS/MS)	48hr
Urine	135 Organic Acids	Gas chromatography mass spectrometry	48hr
DBS (Dry Blood Sample)	Biotinidase GALT	ELISA	48hr

### شرایط نمونه گیری و استانداردهای رد و قبول نمونه DBS

توصیه شده برای نمونه برداری در غربالگری بیماری های متابولیک ارثی نوزادان، روش خونی گیری از پاشنه پای نوزاد و انتقال مستقیم بر روی کاغذ نمونه برداری می باشد (حداقل ۳ لکه خوب). بهترین زمان جهت نمونه برداری در غربالگری بیماری های متابولیک ارثی نوزادان بین ۴۸ تا ۷۲ ساعت پس از تولد نوزاد (۲ تا ۳ روزگی) می باشد. زیرا در این زمان با توجه به تغذیه کافی نوزاد با شیر مادر، تعادل لازم بین برقراری مسیری های متابولیکی در بدن نوزاد و افزایش متابولیک های قابل اندازه گیری، با اجتناب از تاخیر در تشخیص بیماری و بروز علایم برقرار می باشد. جهت انتقال نمونه به آزمایشگاه، نمونه تا ۲۴ ساعت می تواند در دمای اتاق (۲۵ درجه سانتی گراد) منتقل شود، در غیر این صورت در دمای یخچال ۲-۸ درجه سانتی گراد حمل گردد.

### شرایط نمونه گیری و استانداردهای رد و قبول نمونه plasms,CSF,Amniotic fluid,urine

**Plasms:** جهت بررسی پروفایل آسپیل کارنتین ها، اسیدهای چرب خیلی بلند زنجیر، اسیدهای آمینه و سوکسینیل استون بایستی پلاسمابلافاصله پس از خونگیری سریعاً جدا و فریز گردد. حداقل نمونه مورد نیاز برای انجام تست ۵۰۰ میکرولیتر می باشد. انتقال نمونه بایستی در دمای فریز (-۲۰) انجام گیرد. از موارد رد نمونه می توان به لیز بودن نمونه، فریز و دفریز شدن نمونه، حجم کم نمونه اشاره کرد.

**CSF:** ۵۰۰ میکرولیتر از CSF در یک تیوپ درب دار استریل مورد نیاز است. در دمای ۲۰- درجه به آزمایشگاه ارسال گردد.

ادرا ر: حداقل ۵ سی سی از ادرا ر اندوم مورد نیاز است (بهترین زمان بروز علائم بیماری های متابولیکی است). انتقال نمونه ادرا ر تا ۲۴ ساعت در دمای ۲-۸ درجه سانتی گراد قابل قبول می باشد. بیش از این زمان می باید در دمای ۲۰- درجه بر روی یخ خشک انتقال داده شود.

**مایع آمینون:** بایستی بلافاصله پس از نمونه گیری به آزمایشگاه انتقال داده شود. انتقال نمونه تا ۲۴ ساعت در دمای ۲-۸ درجه سانتی گراد قابل قبول می باشد. حداقل مقدار مورد نیاز برای انجام تست ۵۰۰ میکرو لیتر است.

تاریخ جوابدهی تمامی آزمایشات ذکر شده ۷ روزه می باشد.

**جهت اطلاع از هزینه آزمایشات با بخش ارسال هماهنگ شود.**