

ВНИМАТЕЛЬНО ПРОЧИТАЙТЕ ПРАВИЛА ЗАБОРА БИОМАТЕРИАЛА!

<p>Тандемная масс-спектрометрия (спектр ацилкарнитининов, аминокислот)</p>	<p>Кровь из вены или из пальца собрать на карточку-фильтр 903, как для скрининга новорожденных на ФКУ, после забора высушить вертикально не касаясь пятен крови при комнатной температуре 2 часа (исключить попадание прямого солнечного света). Перевозить в бумажном конверте при комнатной температуре.</p>
<p>Определение активности лизосомных ферментов в пятнах высушенной крови (болезнь Гоше, болезнь Фабри, болезнь Краббе, Ниманна-Пика тип А/В, болезнь Помпе, Мукополисахаридоз тип 1, Муколипидоз)</p>	<p>Кровь из вены или из пальца собрать на карточку-фильтр 903, как для скрининга новорожденных на ФКУ, после забора высушить вертикально не касаясь пятен крови при комнатной температуре 2 часа (исключить попадание прямого солнечного света). Перевозить в бумажном конверте при комнатной температуре.</p>
<p>Определение концентрации лизосфинголипидов в пятнах высушенной крови (болезнь Гоше, болезнь Фабри, болезнь Краббе, Ниманна-Пика тип А/В, Ниманна-Пика тип С)</p>	<p>Кровь из вены или из пальца собрать на карточку-фильтр 903, как для скрининга новорожденных на ФКУ, после забора высушить вертикально не касаясь пятен крови при комнатной температуре 2 часа (исключить попадание прямого солнечного света). Перевозить в бумажном конверте при комнатной температуре.</p>
<p>Определение органических кислот в моче методом ГХ-МС</p>	<p>10-15 мл утренней мочи собрать в чистую сухую пробирку, перевозить в термосе с пищевым льдом, можно замораживать. Не пить много жидкости перед забором биоматериала.</p>
<p>Определение гликозаминогликанов в моче (электрофорез ГАГ и количественный анализ ГАГ). Мукополисахаридозы.</p>	<p>10-15 мл утренней мочи собрать в чистую сухую пробирку, перевозить в термосе с пищевым льдом, можно замораживать. Не пить много жидкости перед забором биоматериала.</p>
<p>Анализ птеринов в моче (ВН4-дефицитная злокачественная ФКУ)</p>	<p>10-15 мл мочи собрать в чистую сухую пробирку, обернуть фольгой, полностью исключить попадание света. Заморозить и перевозить в замороженном виде не снимая фольги. Не пить много жидкости перед забором биоматериала.</p>
<p>Определение активности лизосомных ферментов в цельной крови</p>	<p>7-10 мл крови пациента и родителей (через 40 минут – 1 час после еды) собирают в пробирку с гепарином (как правило, зеленая крышка) или с ЭДТА (как правило, фиолетовая крышка). Переливание крови из шприца в пробирку осуществляется СТРОГО ПОСЛЕ снятия иглы со шприца во избежание разрушения клеточных мембран. Пробирку необходимо плотно закрыть крышкой и аккуратно перевернуть вниз-вверх несколько раз. Пробирку с кровью НЕ ВЗБАЛТЫВАТЬ, чтобы не возникло гемолиза, пробирку подписать. Кровь перевозить в термосе с пищевым льдом (1-2 кубика льда). Кровь должна быть доставлена в лабораторию не позже чем через 24 часа после забора. Кровь нельзя замораживать.</p>
<p>Определение активности биотинидазы (диагностика недостаточности биотинидазы)</p>	<p>2-3 мл крови пациента собирают в пробирку без консерванта (как правило, красная крышка). Содержимое пробирки необходимо перемешать, но не встряхивать, чтобы не возникло гемолиза, пробирку закрыть и подписать. Кровь перевозить в термосе с пищевым льдом (1-2 кубика льда). Кровь должна быть доставлена в лабораторию не позже чем через 24 часа после забора. Кровь нельзя замораживать.</p> <p>Если кровь невозможно доставить в течение 24 часов, необходимо произвести дополнительные манипуляции с кровью в лаборатории, в которой проводится ее забор. После перемешивания с консервантом пробирку необходимо центрифугировать 10 минут при 1000g. После центрифугирования отобрать плазму (надосадочную жидкость) в пробирку типа Эппендорф (если</p>

	возможно, в две пробирки), не задевая осадок! Далее кровь и пробирки с плазмой необходимо заморозить и возможно хранить при -20 градусах Цельсия. Отправлять такие образцы необходимо в замороженном виде.
<p>Определение церулоплазмينا (диагностика болезни Вильсона-Коновалова и болезни Менкеса)</p>	<p>2-3 мл крови пациента собирают в пробирку без консерванта (как правило, красная крышка). Содержимое пробирки необходимо перемешать, но не встряхивать, чтобы не возникло гемолиза, пробирку закрыть и подписать. Кровь перевозить в термосе с пищевым льдом (1-2 кубика льда). Кровь должна быть доставлена в лабораторию не позже чем через 24 часа после забора. Кровь нельзя замораживать.</p> <p>Если кровь невозможно доставить в течение 24 часов, необходимо произвести дополнительные манипуляции с кровью в лаборатории, в которой проводится ее забор. После перемешивания с консервантом пробирку необходимо центрифугировать 10 минут при 1000g. После центрифугирования отобрать плазму (надосадочную жидкость) в пробирку типа Эппендорф (если возможно, в две пробирки), не задевая осадок! Далее кровь и пробирки с плазмой необходимо заморозить и возможно хранить при -20 градусах Цельсия. Отправлять такие образцы необходимо в замороженном виде.</p>
<p>Изофокусирование трансферринов (диагностика врожденных нарушений гликозилирования)</p>	<p>2-3 мл крови пациента собирают в пробирку без консерванта (как правило, красная крышка) или в пробирку с гепарином (как правило, зеленая крышка). Содержимое пробирки необходимо перемешать, но не встряхивать, чтобы не возникло гемолиза, пробирку закрыть и подписать. Кровь перевозить в термосе с пищевым льдом (1-2 кубика льда). Кровь должна быть доставлена в лабораторию не позже чем через 24 часа после забора. Кровь нельзя замораживать.</p> <p>Если кровь невозможно доставить в течение 24 часов, возможно собрать кровь на карточку-фильтр 903, как для скрининга новорожденных на ФКУ, после забора высушить вертикально не касаясь пятен при комнатной температуре 2 часа (исключить попадание прямого солнечного света). Перевозить в бумажном конверте при комнатной температуре. Предпочтительнее доставлять для анализа кровь.</p>
<p>Определение активности галактозо-1-фосфат уридилтрансферазы (галактоземия тип 1)</p>	<p>1 мл крови пациента и родителей собирается в пробирки с гепарином (как правило, зеленая крышка). Содержимое пробирок необходимо перемешать, но не встряхивать, чтобы не возникло гемолиза, пробирки закрыть и подписать. Кровь перевозить в термосе с пищевым льдом (1-2 кубика льда на термос). Кровь должна быть доставлена в лабораторию не позже чем через 24 часа после забора. Кровь нельзя замораживать. В направлении обязательно указать, если пациенту проводилось переливание крови или ее компонентов.</p>
<p>Определение сукцинилацетона в моче (диагностика тирозинемии тип 1)</p>	<p>10-15 мл утренней мочи собрать в чистую сухую пробирку, перевозить в термосе с пищевым льдом, можно замораживать. Не пить много жидкости перед забором биоматериала.</p>
<p>Определение оротовой кислоты в моче (диагностика нарушений цикла мочевины)</p>	<p>10-15 мл утренней мочи собрать в чистую сухую пробирку, перевозить в термосе с пищевым льдом, можно замораживать. Не пить много жидкости перед забором биоматериала.</p>
<p>Определение очень длинноцепочечных жирных кислот, изомеров холестерина (диагностика пероксисомных заболеваний, синдрома Смита-Лемли-Опитца)</p>	<p>5-7 мл крови пациента и родителей (натошак) собирают в пробирку с гепарином (как правило, зеленая крышка). Пробирку необходимо плотно закрыть крышкой и аккуратно перевернуть вниз-вверх несколько раз. Пробирку с кровью НЕ ВЗБАЛТЫВАТЬ, чтобы не возникло гемолиза, пробирку подписать. Рекомендуется за 3 дня до анализа не употреблять в пищу бананы, орехи, шоколад и сыр. Кровь перевозить в термосе с пищевым льдом. Кровь должна быть доставлена в лабораторию не позже чем через 12 часов после взятия.</p> <p>Если кровь невозможно доставить в течение 24 часов, необходимо произвести дополнительные манипуляции с кровью в лаборатории, в которой проводится</p>

	ее забор. После перемешивания с консервантом пробирку необходимо центрифугировать 10 минут при 1000g. После центрифугирования отобрать плазму (надосадочную жидкость) в пробирку типа Эппендорф (если возможно, в две пробирки), не задевая осадок! Далее кровь и пробирки с плазмой необходимо заморозить и возможно хранить при -20 градусах Цельсия. Отправлять такие образцы необходимо в замороженном виде.
ДНК-диагностика	По 2-5 мл крови пациента и его родителей собрать в пробирки с консервантом ЭДТА (как правило, фиолетовая крышка), несколько раз аккуратно перевернуть пробирки для перемешивания с консервантом, но не встряхивать во избежание гемолиза. Перевозить в термосе с пищевым льдом, можно замораживать.
Определение оксистеролов в плазме крови (болезнь Ниманна-Пика тип С)	5-7 мл крови пациента собрать в пробирку с консервантом ЭДТА (как правило, фиолетовая крышка), несколько раз аккуратно перевернуть пробирку для перемешивания с консервантом, но не встряхивать во избежание гемолиза. Четко и разборчиво подписать дату забора крови. Доставлять пробирку с кровью в течение 24 часов при температуре +2-+8 градусов Цельсия, ни в коем случае не замораживать! Кровь перевозить в термосе с пищевым льдом (1-2 кубика льда) или в контейнере с хладоэлементом. Если кровь невозможно доставить в течение 24 часов, необходимо произвести дополнительные манипуляции с кровью в лаборатории, в которой проводится ее забор. После перемешивания с консервантом пробирку необходимо центрифугировать 10 минут при 1000g. После центрифугирования отобрать плазму (надосадочную жидкость) в пробирку типа Эппендорф (если возможно, в две пробирки), не задевая осадок! Далее кровь и пробирки с плазмой необходимо заморозить и возможно хранить при -20 градусах Цельсия. Отправлять такие образцы необходимо в замороженном виде.
Пренатальная диагностика	В качестве плодного материала для проведения биохимической и молекулярно-генетической диагностики используют биоптат хориона (на сроке 9-11 недель), клетки и амниотическую жидкость (16-21 неделя) или плодную кровь. Ворсины хориона предпочтительный материал для исследования, поскольку возможна ранняя диагностика заболевания у плода. Ворсины хориона должны быть помещены в специальную среду. Флакон должен быть подписан фамилией матери и приложено направление на диагностику по стандартной форме направления на исследования. Дополнительно обязательно приложить кровь матери в пробирке с консервантом ЭДТА (как правило, фиолетовая крышка)
Частые мутации МТ-ДНК	По 2-5 мл крови пациента собрать в пробирку с консервантом ЭДТА (как правило, фиолетовая крышка), несколько раз аккуратно перевернуть пробирку для перемешивания с консервантом, но не встряхивать во избежание гемолиза. И 10-15 мл утренней мочи собрать в чистую сухую пробирку, перевозить в термосе с пищевым льдом, нельзя замораживать. Не пить много жидкости на ночь перед забором биоматериала. Кровь и моча должны быть доставлены в лабораторию не позже чем через 24 часа после забора. Перевозить в термосе с пищевым льдом (1-2 кубика льда), не замораживать.