

GAZİ ÜNİVERSİTESİ
SAĞLIK ARAŞTIRMA ve UYGULAMA MERKEZİ
GAZİ HASTANESİ



ÇOCUK METABOLİZMA LABORATUVARI
TEST REHBERİ
2024



Hazırlayanlar:

Prof. Dr. Leyla Tümer
Prof. Dr. Gürsel Biberoglu
Prof. Dr. Fatih Süheyl Ezgü
Dr.Öğr. Üyesi Rıdvan Murat Öktem
Öğr. Gör. Betül Genç Derin
Öğr. Gör. Filiz Başak Cengiz
Bio. Başak Udgu Işık

DK:MET.RH.001 YT:23.12.2016 RN:01 RT:22/05/2024 SS:22



İÇİNDEKİLER

- Genel* Genel Bilgiler
- Genel* Numune ret kriterleri
- Genel* Testleri Etkileyen faktörler
- Genel* Ani ölüm durumunda alınacak örnekler
- Genel* Klinik Bilgi Formları
- Genel* Numune tüpleri ve diğer örnekler
- Genel* Testler

Kısaltmalar

- EDTA: Etilen diamintetra asetik asit
- Li hep: Lityum heparin
- BOS: Beyin-omurilik sıvısı
- P: Plazma
- S: Serum
- DBS: Kuru kan örneği
- TMS: Tandem mass spektrometre
- GC-MS: Gazkromatografi-kütle spektrometresi
- HPLC: Yüksek performanslı sıvı kromatografisi

Genel Bilgiler

Günümüzde tanı yöntemlerinin artması ile yaklaşık 400'ün üzerinde kalıtsal metabolik hastalık tanımlanmış ve halende bunlara yenileri eklenmektedir. Kalıtsal metabolik hastalıklar, spesifik veya nonspesifik bulgularla ortaya çıkabilen karmaşık patogenezli bir hastalık grubudur. Genellikle yenidoğan döneminde veya çocukluk yaş grubunda görülen bu hastalıklar ağır klinik tablolarla ortaya çıkmakta, kalıcı mental retardasyon, fiziksel kusurlar ve ölüme yol açabilmektedir. Erken tanı, tedavide başarı sağlanması ve kalıcı sekellerin önlenmesi açısından son derece önemlidir. Bütün dünyada kalıtsal metabolik hastalıkların genişletilmiş yenidoğan tarama programları sürdürülmektedir. Ülkemizde akraba evliliklerinin çok olması nedeniyle kalıtsal metabolik hastalıkların görülme sıklığı oldukça yüksektir.



Kalıtsal metabolik hastalıkların tanısında;

1. Metabolik yolların bozulması sonucu oluşan anormal konsantrasyondaki metabolitlerin saptanması
2. Enzim aktiviteleri ölçümü
3. Moleküler genetik analizler kullanılmaktadır.

Sonuç olarak erken tanı tedavinin başarılı olması için en önemli basamaktır. Kaçırılmış tanı hayat boyu kalıcı sekellere yol açabileceği gibi ölüme de yol açabilir. Hastalıkların doğru tanımlanması özellikle akraba evliliklerinin çok görüldüğü ülkemizde aileye genetik bilgi verme ve prenatal tanı açısından da önemlidir.

Laboratuvarımız 1989 yılında Prof. Dr. Alev HASANOĞLU tarafından kurulmuştur.

Gazi Üniversitesi Sağlık Araştırma ve Uygulama Merkezi Gazi Hastanesi D blok 4. Katta yer alan laboratuvarımız kalıtsal metabolik hastalıkların tanısında hizmet veren önemli bir referans laboratuvarıdır.

Öğretim Üyeleri:

Prof. Dr. Leyla Tümer (Çocuk Sağlığı ve Hastalıkları Anabilim Dalı, Beslenme ve Metabolizma Bilim Dalı Başkanı)

Prof. Dr. Fatih Süheyl Ezgü

Prof. Dr. Gürsel Biberoglu

Doç. Dr. İlyas Okur

Dr.Öğr. Üyesi Rıdvan Murat Öktem

Dr.Öğr. Üyesi Aslı İnci

Adres: Gazi Üniversitesi Sağlık Araştırma ve Uygulama Merkezi Gazi Hastanesi.

D Blok 4. Kat. 06500 Beşevler/ Ankara Telefon: 0312 2025492 – 0312 202 4362

Fax: 0312 2150143 e-mail: metablab@gazi.edu.tr

Üye Olduğumuz Kalite Kontrol Programları:

- **CDC** (Centers for Disease Control and Prevention, Atlanta, Georgia)
- **ERNDIM** (European Research Network for evaluation and improvement of screening, Diagnosis and treatment of Inherited disorders of Metabolism)



- **CF Network** (Cystic Fibrosis External Quality Assessment process)
- **EMQN** (European Molecular Genetics Quality Network)

Numune Red Kriterleri

- g* Hemolizli örnek
- g* Lipemik örnek
- g* İkterik örnek
- g* Plazmanın pıhtılı olması
- g* Kırık tüp
- g* Uygun olmayan tüpte gelen örnek
- g* Kontamine olmuş örnek
- g* Barkod ve hastaya ait bilgilerin belirli olmadığı örnekler
- g* Guthrie kağıdına alınan kan örnekleri uygun koşullarda alınmamışsa
- g* Numuneler laboratuvara gönderilmesi gereken sürede gelmemişse
- g* Numuneler uygun şekilde transport edilmemişse
- g* Numuneler analiz için yeterli miktarda değilse

Testleri Etkileyen Faktörler

- g* Kalıtsal metabolik hastalıklarda bazı metabolitlerin sadece atak anında görülmesi nedeniyle, numune toplama zamanı son derece önemlidir
- g* Numunenin saklanması
- g* Numunenin uygun koşullarda laboratuvara gönderilmesi.
- g* Açlık durumu
- g* Hangi örneğin alınması gerektiği: Örneğin organik asit analizi için metabolitlerin birikiminden dolayı en uygun örnek idrar örneğidir.
- g* Kontaminasyonlar: Bakteriyel kontaminasyon birçok testi olumsuz etkileyen bir faktördür.
- g* Dilüe idrar örneği: Düşük kreatinin düzeyleri bazı metabolitlerin saptanmasında dezavantaj oluşturabilir
- g* Diyet: Diyetel metabolitler organik asit, amino asit ve karbonhidrat metabolizması ile ilgili testlere interferans yapabilir.
- g* İlaç kullanımı
- g* Kan transferi/“exchangetransfusion”
- g* Kan alırken uygulanan staz
- g* Hastanın egzersiz durumu

Ani Ölüm Durumunda Alınması Gerekli Örnekler

Kalıtsal metabolik hastalık şüphesi olan hastalardan postmortem örnek alınması gerektiğinde metabolik değişiklikler hızla geliştiğinden dolayı en kısa zamanda örnek alınmalı ve uygun koşullarda saklanarak laboratuvara gönderilmelidir.

g **Plazma Örneği:** Heparinli tüpe 5-10 ml kan alındıktan sonra plazma ayırt edilmeli -80°C’de saklanmalı



g **EDTA**'lı Tüpe 5-10ml kan alınmalı ve daha sonra DNA ekstraksiyonu yapılmak üzere oda sıcaklığında saklanmalı

g **Guthrie kartına** kan örnekleri alınmalı: Hem TMS incelemesi hem de DNA örneği için

g **İdrar örneği:** 5-10ml idrar örneği alınıp -80°C'de dondurulmalı

g **BOS örneği:** 1-3 ml -80°C'de dondurulmalı

g **Fibroblast kültürü** için cilt biyopsisi alınmalı

g **Safra ve vitreus sıvısı** örnekleri de tanıda yardımcı olabilir.

g **Doku biyopsi** örnekleri (karaciğer, kas, kalp) alınarak hemen -80°C'de saklanmalı

Klinik Bilgi Formları:

Kalıtsal metabolik hastalıkların tanımlanmasında aile öyküsü ve hastanın klinik bilgileri son derece önemlidir. Anne baba arasında akrabalık, kardeş ölüm öyküsü, aynı hastalıktan ailede olup olmadığı, beslenme durumu, enfeksiyon olup olmadığı, uygulanan tedavi gibi bilgiler sonuçların yorumlanmasında önemlidir. Bu nedenle aşağıdaki bilgilerin istenilen testle birlikte eksiksiz olarak gönderilmesi gereklidir.

Hastanın:

Adı Soyadı:

Gönderen Birim:

Yaşı:

Gönderen Doktor Adı/Tel: Cinsiyeti:

İstek Tarihi:

Poliklinik Hasta: ()

Protokol No:

Klinik Hasta: ()

Olası Tanı ve/veya Klinik Bilgi:

ÖZGEÇMİŞİ:

Prenatal, natal ve postnatal kısa hikâyesi:

Geçirdiği hastalıklar:

Beslenme:

Motor, Mental Gelişme:

SOYGEÇMİŞİ:

Anne-Baba Akrabalığı:

Kardeş sayısı ve Kaçınıcı Çocuk Olduğu:

Aynı Hastalıktan Ailede Olan Şikâyeti ve Kısa Fizik Muayene Bulguları:

Laboratuvar Bulguları:

Uygulanan Tedavi:

Bulgular ve Yorumlanması:

Numune Tüpleri ve Diğer Örnekler:

EDTA lı Tüp: Mor kapaklı tüp, tüp üzerindeki işaretli yere kadar kan alınır ve yavaşça alt üst edilerek karıştırılır. Çalkalama hemolize neden olacağından tüp yavaşça karıştırılmalıdır.

Heparinli Tüp: Lityum heparin içeren yeşil kapaklı tüp. Tüp üzerindeki işaretli yere kadar kan alınır ve yavaşça alt üst edilerek karıştırılır. Çalkalama hemolize neden olacağından tüp yavaşça karıştırılmalıdır.



Oksalath Tüp: Oksalat ve florür içeren gri kapaklı tüp. Tüp üzerindeki işaretli yere kadar kan alınır ve yavaşça alt üst edilerek karıştırılır. Çalkalama hemolize neden olacağından tüp yavaşça karıştırılmalıdır

Düz Tüp: İçinde antikoagülan içermeyen kırmızı kapaklı tüp. Kan örneği alındıktan sonra oda ısısında 15 dakika bekletilerek pıhtılaşması sağlanır. 3000 rpm de 10 dakika santrifüjlenerek serum kısmı ayırt edilir.

Kapillertüp: Lityum heparin içeren kapiller tüpler.

İdrar kabı: Temiz, kapaklı kutu

Gaita kabı: Temiz, kapaklı kutu

Kuru kan örneği (DBS):Guthrie kartlarına işaretli halkanın içini dolduracak şekilde alınan kan örnekleri. Kan alındıktan sonra oda ısısında yaklaşık 3 saat kadar bekletilerek kurutulur. Kurutma işlemi direk ışıktan ve nemden korumalı bir ortamda yapılmalıdır. Kurutulmuş kan örnekleri temiz bir zarf içinde nem almayacak bir şekilde paketlenerek laboratuvara gönderilir. Kart üzerindeki bilgilerin eksiksiz doldurulması gereklidir.


 Gazi Üniversitesi Tıp Fakültesi Çocuk Metabolizma Laboratuvarı
KALITSAL METABOLİK HASTALIKLAR TARAMA KARTI Tel: 0 312 202 54 92
Hasta Adı, Soyadı :
Erkek <input type="checkbox"/> Kız <input type="checkbox"/>
Anne Adı, Soyadı :
Doğum Tarihi :
Örnek Alım Tarihi :
<input type="checkbox"/> Antibiyotik <input type="checkbox"/> Prematürite <input type="checkbox"/> Kan Değişimi
Gönd Kurum/ Hastane:
Gönderen Dr. :
Gönderen Dr. (Tel) :
Aile Adres/Tel (Ev/iş) :



TESTLER

Laboratuvarımızda amino asit metabolizması bozuklukları, Yağ asidi oksidasyon defektleri, Organik asidemiler, Mitokondrial hastalıklar, Üre siklusu enzim defektleri, Lizozomal depo hastalıkları, Konjenital glikozilasyon defektleri, KistikFibrozis,



Malabsorbsiyon sendromları, Vitaminler, Karbonhidrat metabolizması bozuklukları ile ilgili birçok test yapılmaktadır. Testlerle ilgili ayrıntılı bilgiler aşağıda verilmiştir.

İDRAR- KAN AMİNO ASİTLERİ VE TARAMA TESTLERİ

Kan Aminoasitleri (Kromatografik)

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
MT001	2 adet kapiller tüpte kan	Kapiller tüp	Kapiller tüplerin ucu kapatılarak laboratuvara gönderilir	Kâğıt Kromatografisi	Hemoliz İlaç kullanımı
Referans aralıklar: Değerlendirme ve yorum Klinik amacı: Amino asit metabolizması bozuklukları Çalışma Günü: Her gün Sonuç verme zamanı: Ertesi gün					

İdrar Aminoasitleri (Kromatografik)

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
MT002	En az 3 ml spot idrar	Temiz tüp	Soğukta	Kâğıt Kromatografisi	İlaç kullanımı
Referans aralıklar: Değerlendirme ve yorum Klinik amacı: Amino asit metabolizması bozuklukları Çalışma Günü: Her gün Sonuç verme zamanı: Ertesi gün					

İdrarda FeCl3

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
383509	En az 3 ml spot idrar	Temiz tüp	Soğukta	Renkli kompleks oluşumu	İlaç kullanımı
Referans aralıklar: Renk değerlendirme Klinik amacı: Amino asit metabolizması bozuklukları Çalışma Günü: Her gün Sonuç verme zamanı: Aynı gün					

İdrarda Nitropurissiad Testi



Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
383527	En az 3 ml spot idrar	Temiz tüp	Soğukta	Renkli kompleks oluşumu	İlaç kullanımı
Referans aralıklar: Renk değerlendirme Klinik amacı: Amino asit metabolizması bozuklukları Çalışma Günü: Her gün Sonuç verme zamanı: Aynı gün					

İdrarda Metilmalonik Asit Testi

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
497124	En az 3 ml spot idrar	Temiz tüp	Soğukta	Renkli kompleks oluşumu	İlaç kullanımı
Referans aralıklar: Renk değerlendirme Klinik amacı: Metilmalonik asidüri Çalışma Günü: Her gün Sonuç verme zamanı: Aynı gün					

İdrarda Ketoasit Testi

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
382472	En az 3 ml spot idrar	Temiz tüp	Soğukta	Renkli kompleks oluşumu	İlaç kullanımı
Referans aralıklar: Renk değerlendirme Klinik amacı: Amino asit metabolizması bozuklukları, organikasidemiler Çalışma Günü: Her gün Sonuç verme zamanı: Aynı gün					

İdrarda Redüktan Madde Testi

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
380139	En az 3 ml spot idrar	Temiz tüp	Soğukta	Benedikt testi	İlaç kullanımı Mayi alımı
Referans aralıklar: Oluşan renkli kompleksin değerlendirilmesi Klinik amacı: Karbonhidrat metabolizması bozuklukları Çalışma Günü: Her gün Sonuç verme zamanı: Aynı gün					



İdrarda Sülfıt Testi

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
MT050	En az 3 ml spot idrar	Temiz tüp	Taze idrar hemen laboratuvara gönderilmeli	Strip ile	İlaç kullanımı

Referans aralıklar: Renk değerlendirme
Klinik amacı: Sülfıt metabolizması bozuklukları
Çalışma Günü: Hergün
Sonuç verme zamanı: Aynı gün

ORGANİK ASİT İNCELEMELERİ

İdrarda Organik Asit ve Açılgısin

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
388184	En az 10 ml spot idrar Stabilite: - 80 C de 2 yıl	Temiz tüp	Soğukta, eğer uzaktan gelecek ise dondurularak buz içinde gönderilmelidir	Gaz kromatografisi- Kütle spektrometresi (GC-MS)	Her bir metabolit için deęiřkendir

Referans aralıklar: Analiz sonucu elde edilen kromatogramlardaki her bir metabolit deęerlendirilip, hastanın klinik öyküsü ile birlikte yorumlanarak bölüm tarafından özel rapor verilir.
Klinik amacı: Organik asidemiler, Amino asit metabolizması bozuklukları, Yağ asidi oksidasyon bozuklukları, Üre siklusu enzim bozuklukları, Peoksizomal hastalıklar.
Çalışma Günü: Her gün
Sonuç verme zamanı: Acil numuneler aynı gün-15 gün

TANDEM KÜTLE SPEKTROMETRE İNCELEMELERİ

Tandem Kütle Spektrometresi İle Aminoasit ve Karnitin-Açıkarnitin Profili

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
388175	Guthrie kâğıdında 3 damla kan örneęi Stabilite: Nem çekmeyen ortamda, serin bir yerde en az 2 yıl	Kan uygun şekilde alındıktan sonra kurutulur ve nem çekmeyecek bir ortamda laboratuvara gönderilir.	Tandem kütle spektrometri (TMS)	Her bir parametre için deęiřkendir



Referans aralıklar: Analiz sonucu elde edilen profil değerlendirilir ve hastanın klinik öyküsü ile birlikte yorumlanarak bölüm tarafından özel rapor verilir

Klinik amacı: Organik asidemiler, Amino asit metabolizması bozuklukları, Yağ asidi oksidasyon bozuklukları, Üre siklusu enzim bozuklukları.

Çalışma Günü: Her gün

Sonuç verme zamanı: Aynı gün

Tandem Kütle Spektrometresi İle Yenidoğan Taraması

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
MT065	Guthriekağında 3 damla kan örneği Stabilite:Nem çekmeyen ortamda,serin bir yerde en az 2 yıl	Kan uygun şekilde alındıktan sonra kurutulur ve nem çekmeyecek bir ortamda laboratuvara gönderilir.	Tandem kütle spektrometri (TMS)	Her bir parametre için değişkendir

Referans aralıklar: Analiz sonucu elde edilen profilin değerlendirilmesi ve ayrıntılı rapor edilmesi

Klinik amacı: Yenidoğan da kalıtsal metabolik hastalık taraması

Çalışma Günü: Hergün

Sonuç verme zamanı: Aynı gün

İDRAR ANALİZLERİ

İdrarda Şeker Kromatografisi

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
382196	En az 3 ml spotidrar	Temiz tüp	Soğukta	İnce tabaka kromatografisi	İlaç kullanımı Mayi alımı

Referans aralıklar: Renk değerlendirme

Klinik amacı: Karbonhidrat metabolizması bozuklukları

Çalışma Günü: Her gün

Sonuç verme zamanı: Ertesi gün

İdrarda Porfobilinojen

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
388688	En az 5 ml taze idrar	Temiz tüp	Soğukta	Renkli kompleks oluşumu	İlaç kullanımı

Referans aralıklar: Renk değerlendirme



Klinik amacı: Porfobilinojen metabolizması bozuklukları
Çalışma Günü: Her gün
Sonuç verme zamanı: Aynı gün

İdrarda Sodyum Hidroksit Testi

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
383516	En az 3 ml spot idrar	Temiz tüp	Soğukta	Renkli kompleks oluşumu	İlaç kullanımı
Referans aralıklar: Renk değerlendirme Klinik amacı: Amino asit metabolizması bozuklukları Çalışma Günü: Her gün Sonuç verme zamanı: Aynı gün					

İdrarda Mukopolisakkarit

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
382183	En az 5 ml spot idrar	Temiz tüp	Soğukta	Türbitimetrik	Proteinüri
Referans aralıklar: 0-3 mg/dl Klinik amacı: Mukopolisakkaridozlar Çalışma Günü: Her gün Sonuç verme zamanı: Aynı gün					

İdrarda Kantitatif Amino Asit Analizi

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
497329	En az 3ml spot idrar	Temiz tüp	Soğukta, uzaktan gelecek ise dondurularak kuru buz içinde gönderilmeli	Amino asit analizörü	İlaç kullanımı
Referans aralıklar: İdrar amino asitleri mmol/mol kreatinin olarak değerlendirilir ve yaşa göre oluşturulan referans aralıkları ile geniş kapsamlı bir rapor halinde bildirilir. Klinik amacı: Amino asit metabolizması bozuklukları, organik asidemiler, renal aminoasidüriler, amino asit transport bozuklukları Çalışma Günü: Her gün Sonuç verme zamanı: Aynı gün – 3 gün					

İdrarda Süksinil Aseton

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
388184	En az 10 ml spot idrar	Temiz tüp	Soğukta, eğer uzaktan gelecek ise dondurularak	Gaz kromatografisi-Kütle	



	Stabilite: - 80 C de 2 yıl		buz içinde gönderilmelidir	spektrometresi (GC-MS)	
Referans aralıklar: Kromatogram değerlendirilip yorumlanarak ayrıntılı rapor verilir Klinik amacı: Tirozinemi tip I Çalışma Günü: Her gün Sonuç verme zamanı: Acil numuneler aynı gün					

İdrarda Orotik Asit

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
388184	En az 10 ml spot idrar Stabilite: - 80 C de 2 yıl	Temiz tüp	Soğukta, eğer uzaktan gelecek ise dondurularak buz içinde gönderilmelidir	Gaz kromatografisi -Kütle spektrometresi (GC-MS)	
Referans aralıklar: Kromatogram değerlendirilip yorumlanarak ayrıntılı rapor verilir Klinik amacı: Üre siklusu enzim defektleri, orotik asidüri Çalışma Günü: Her gün Sonuç verme zamanı: Acil numuneler aynı gün					

KAN ANALİZLERİ

Kanda Biotinidaz Aktivitesi

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
382607	1 ml serum (S)	Düz tüp (Kırmızı kapaklı)	Kan alındıktan sonra hemen laboratuvara gönderilmelidir. Uzaktan gelecek örneklerin serumu ayrıldıktan sonra dondurularak kuru buz içinde laboratuvara gönderilmesi gereklidir	Spektrofotometrik	Hemoliz
Referans aralıklar: 4,4-12 nmol/dak Klinik amacı: Biotinidaz eksikliği Çalışma Günü: Perşembe Sonuç verme zamanı: Ertesi gün					

Kan Fenilalanin-Tirozin Düzeyi

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
383631	1 ml plazma (P)	Heparinli tüp	Soğukta, Uzakta gönderilecek örneklerin plazması	HPLC	Hemoliz



		(Yeşil kapaklı)	ayırt edilip, dondurularak kuru buz içinde gönderilmesi gereklidir		
Referans aralıklar: Phe: 0,3-2,1 mg/dl Tyr: 0,34-2,1 Klinik amacı: Fenilketonüri, Tirozinemi, Fenilketonüri takibi Çalışma Günü: Her gün Sonuç verme zamanı: Aynı gün					

Kanda Kantitatif Amino Asit Analizi (24 amino asit)

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
497328	1 ml plazma Kan örneklerinin 10-12 saat açlık sonrası, yeni doğanlarda 4 saat açlık sonrası alınması önerilir.	Heparinli tüp (yeşil kapaklı)	Soğukta, uzaktan gelecek ise plazma kısmı ayırt edilip, dondurularak kuru buz içinde gönderilmeli	Amino asit analizörü	Hemoliz Lipemi İkterik
Referans aralıklar: Kan amino asitleri $\mu\text{mol/L}$ olarak değerlendirilir ve yaşa göre oluşturulan referans aralıkları ile geniş kapsamlı bir rapor halinde bildirilir. Klinik amacı: Amino asit metabolizması bozuklukları, organik asidemilerin tanı ve takibinde, üre siklusu enzim defektleri, endokrin hastalıklar, karaciğer bozuklukları, neoplastik hastalıklar, nörolojik hastalıklar, renal bozukluklar, beslenme bozuklukları Çalışma Günü: Her gün Sonuç verme zamanı: Aynı gün – 3 gün					

Kanda Kantitatif Amino Asit Analizi (7 amino asit)

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
497331	1 ml plazma Kan örneklerinin 10-12 saat açlık sonrası, yeni doğanlarda 4 saat açlık sonrası alınması önerilir.	Heparinli tüp (yeşil kapaklı)	Soğukta, uzaktan gelecek ise plazma kısmı ayırt edilip, dondurularak kuru buz içinde gönderilmeli	Amino asit analizörü	Hemoliz Lipemi İkterik



Referans aralıklar: Kan amino asitleri $\mu\text{mol/L}$ olarak değerlendirilir ve yaşa göre oluşturulan referans aralıkları ile geniş kapsamlı bir rapor halinde bildirilir.
Klinik amacı: Amino asit metabolizması bozuklukları, organik asidemilerin tanı ve takibinde, üre siklusu enzim defektleri, endokrin hastalıklar, karaciğer bozuklukları, neoplastik hastalıklar, nörolojik hastalıklar, renal bozukluklar, beslenme bozuklukları
Çalışma Günü: Her gün
Sonuç verme zamanı: Aynı gün – 3 gün

Karbonhidrat bozuk transferrin

Laboratuvar Kodu	Örnek türü	Tüp	Gönderme koşulları	Yöntem	İnterferanslar
388204	2 ml plazma	EDTA lı tüp (Mor kapaklı)	Soğukta	HPLC	Hemoliz
Referans aralıklar: Herbir transferin fraksiyonunun % sini gösteren ayrıntılı rapor dökümü verilir Klinik amacı: Konjenital glikozilasyon defektleri Çalışma Günü: Haftada bir Sonuç verme zamanı: Ertesi gün					

Çok Uzun Zincirli Yağ Asitleri

Laboratuvar Kodu	Örnek türü	Tüp	Gönderme koşulları	Yöntem	İnterferanslar
382609	2 ml plazma	EDTA lı tüp (Mor kapaklı)	Soğukta	GC-MS	Hemoliz
Referans aralıklar: Herbir çok uzun zincirli yağ asitlerini gösteren ayrıntılı rapor dökümü verilir Klinik amacı: Peroksizomal hastalıklar Çalışma Günü: Haftada bir Sonuç verme zamanı: Ertesi gün					

Kolestanol

Laboratuvar Kodu	Örnek türü	Tüp	Gönderme koşulları	Yöntem	İnterferanslar
388202	2 ml plazma	Heparinli tüp (Mor kapaklı)	Soğukta	GC-MS	Hemoliz



Referans aralıklar: Ayrıntılı rapor dökümü verilir
Klinik amacı: Serebrotendinoz ksantomatozis (CTX), safra asidi metabolizması bozuklukları
Çalışma Günü: Haftada bir
Sonuç verme zamanı: Ertesi gün

7-Dehidro kolesterol

Laboratuvar Kodu	Örnek türü	Tüp	Gönderme koşulları	Yöntem	İnterferanslar
388202	2 ml plazma	Heparinli tüp	Soğukta	GC-MS	Hemoliz

Referans aralıklar: Ayrıntılı rapor dökümü verilir
Klinik amacı: Smith Lemli Opitz sendromu
Çalışma Günü: Haftada bir
Sonuç verme zamanı: Ertesi gün

Kanda Süksinil Aseton

Laboratuvar Kodu	Örnek türü	Tüp	Gönderme koşulları	Yöntem	İnterferanslar
388176	Kuru Kan Örneği (DBS)	Kuru Kan Örneği (DBS)	Oda ısısı	Lc-MS/MS	

Referans aralıklar: > 2 µmol
Klinik amacı: Tirozinemi tip 1
Çalışma Günü: Haftada bir
Sonuç verme zamanı: Ertesi gün

BEYİN-OMURİLİK SIVISI ANALİZLERİ

Beyin-Omurilik Sıvısında Kantitatif Amino Asit Analizi

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
497330	1 ml BOS	Temiz boş tüp	Soğukta hemen. Uzaktan gelecek örnekler sıvı azot içinde dondurulup, kuru buz ile laboratuvara gönderilmelidir.	Amino asit analizörü	Hemoliz

Referans aralıklar: BOS amino asitleri µmol/L olarak değerlendirilir ve referans aralıkları ile geniş kapsamlı bir rapor halinde bildirilir.
Klinik amacı: Amino asit metabolizması bozuklukları, Nörolojik hastalıklar
Çalışma Günü: Her gün



Sonuç verme zamanı: Aynı gün – 3 gün

GAİTA ANALİZLERİ

Gaitada pH ve Redüktan Madde

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
382788	Gaita	Gaita kabı	Alındıktan sonra yarım saat içinde laboratuvara gönderilmeli	pH sribi Benedikt testi	İdrarla kontaminasyon İlaç kullanım Mayi alımı

Referans aralıklar: Ölçülen pH değeri ve redüktan madde için, oluşan kompleksin rengine göre değerlendirilir

Klinik amacı: Malabsorbsiyon sendromları, Laktoz intoleransı

Çalışma Günü: Her gün

Sonuç verme zamanı: Aynı gün

Gaitada Yağ Tayini

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Örnek Kabı	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
388798	Gaita	Gaita kabı	Alındıktan sonra yarım saat içinde laboratuvara gönderilmeli	Mikroskopik, Sudan III ile boyama	Kontaminasyon

Referans aralıklar: Mikroskopik değerlendirme

Klinik amacı: Malabsorbsiyon sendromları, kistikfibrozis

Çalışma Günü: Her gün

Sonuç verme zamanı: Aynı gün

Gaitada Şeker Kromatografisi

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Örnek Kabı	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
382198	Gaita	Gaita kabı	Alındıktan sonra yarım saat içinde laboratuvara gönderilmeli	İnce tabaka kromatografisi	İdrarla kontaminasyon İlaç kullanımı



					Mayı alımı
Referans aralıklar: Renk değerlendirme Klinik amacı: Karbonhidrat metabolizması bozuklukları, Laktoz intoleransı Çalışma Günü: Her gün Sonuç verme zamanı: Ertesi gün					

LİZOZOMAL ENZİM AKTİVİTELERİ

Lökosit İçi

Enzim	Klinik Amacı	Lab. Kodu	Tüp	Örnek türü ve Gönderme Koşulları	Yöntem
α-İduronidaz	MPS I	388198	EDT A lı tüp	EDTA lı 10 ml tam kan Oda ısısında 24 saat içinde laboratuvara gönderilmelidir.	Fluorometrik
İduronate-2-sülfataz)	MPS II	MT115	EDT A lı tüp	EDTA lı 10 ml tam kan Oda ısısında 24 saat içinde laboratuvara gönderilmelidir.	Fluorometrik
Heparan sülfamidaz	Sanfilippo A	MT120	EDT A lı tüp	EDTA lı 10 ml tam kan Oda ısısında 24 saat içinde laboratuvara gönderilmelidir.	Fluorometrik
□-heksozaminidaz, □-N-asetil - glukozaminidaz	Sanfilippo B	388825	EDT A lı tüp	EDTA lı 10 ml tam kan Oda ısısında 24 saat içinde laboratuvara gönderilmelidir.	Fluorometrik
AsetilKoA: □-glukozaminide N-asetiltransferaz	Sanfilippo C	388826	EDT A lı tüp	EDTA lı 10 ml tam kan Oda ısısında 24 saat içinde laboratuvara gönderilmelidir.	Fluorometrik
N-asetilglukozamin -6-sülfat sülfataz	Sanfilippo D	MT123	EDT A lı tüp	EDTA lı 10 ml tam kan Oda ısısında 24 saat içinde laboratuvara gönderilmelidir.	Fluorometrik
Arilsülfataz - B	MPS VI	388827	EDT A lı tüp	EDTA lı 10 ml tam kan Oda ısısında 24 saat içinde laboratuvara gönderilmelidir.	Spektrofotometrik
β-Glukuronidaz	MPS VII	389055	EDT A lı tüp	EDTA lı 10 ml tam kan	Fluorometrik



				Oda ısısında 24 saat içinde laboratuvara gönderilmelidir.	
Glukoserebrozida	Gaucher	388206	EDT A lı tüp	EDTA lı 10 ml tam kan Oda ısısında 24 saat içinde laboratuvara gönderilmelidir.	Fluorometri k
β-Galaktozidaz	GM I	388829	EDT A lı tüp	EDTA lı 10 ml tam kan Oda ısısında 24 saat içinde laboratuvara gönderilmelidir.	Fluorometri k
α-Galaktozidaz - A	Fabry	384362	EDT A lı tüp	EDTA lı 10 ml tam kan Oda ısısında 24 saat içinde laboratuvara gönderilmelidir.	Fluorometri k
Sfingomiyelinaz	NiemannPic kTip A-B	388830	EDT A lı tüp	EDTA lı 10 ml tam kan Oda ısısında 24 saat içinde laboratuvara gönderilmelidir.	Fluorometri k
α-Fukozidaz	α -Fucosidosis	386049	EDT A lı tüp	EDTA lı 10 ml tam kan Oda ısısında 24 saat içinde laboratuvara gönderilmelidir.	Fluorometri k
Asit Lipaz	Wolman, Kolesterol ester depo hastalığı	388834	EDT A lı tüp	EDTA lı 10 ml tam kan Oda ısısında 24 saat içinde laboratuvara gönderilmelidir	Fluorometri k
Arilsülfataz-A	Metakromatik Leukodystr ophy	382194	EDT A lı tüp	EDTA lı 10 ml tam kan Oda ısısında 24 saat içinde laboratuvara gönderilmelidir.	Spektrofoto metrik
Total β-Heksozaminidaz A-B	Sandhoff	309043	EDT A lı tüp	EDTA lı 10 ml tam kan Oda ısısında 24 saat içinde laboratuvara gönderilmelidir.	Fluorometri k
α-Mannozidaz	α -Mannosidos is	388831	EDT A lı tüp	EDTA lı 10 ml tam kan Oda ısısında 24 saat içinde laboratuvara gönderilmelidir.	Fluorometri k
β-Heksozaminidaz A	Tay-sachs	388824	EDT A lı tüp	EDTA lı 10 ml tam kan	Fluorometri k



				Oda ısısında 24 saat içinde laboratuvara gönderilmelidir.	
Galaktoserbrozidaz	Krabbe	388832	EDT A lı tüp	EDTA lı 10 ml tam kan Oda ısısında 24 saat içinde laboratuvara gönderilmelidir.	Fluorometrik

Referans aralıklar: Her bir enzim aktivitesi nmol/h/mg protein olarak değerlendirilir. Her çalışmada eş zamanlı kontrol ve referans enzim çalışılarak sonuçlar değerlendirilir. Hastanın klinik öyküsü ile birlikte sonuçlar yorumlanır ve sonuçlar ayrıntılı rapor dökümü halinde laboratuvardan verilir.

Etkenler: Lökosit içi enzim aktivitesi çalışmak için kan transfüzyonu yapılan hastalardan 4 hafta sonra kan örneği alınmalıdır

Çalışma Günü: Her gün

Sonuç verme zamanı: 4 hafta içinde

Kuru Kan Örneği (DBS)

Enzim	Klinik Amacı	Lab. Kodu	Örnek	Örnek Türü ve Gönderme Koşulları	Yöntem
α-Glukozidaz	Pompe	388201	Guthrie kağıdı	Guthrie kağıdına alınmış 3 damla kan örneği	Fluorometrik

Referans aralıklar: Enzim aktivitesi nmol/h/spot olarak belirtilir. Her çalışmada eş zamanlı kontrol ve referans enzim çalışılarak sonuçlar değerlendirilir. Hastanın klinik öyküsü ile birlikte sonuçlar yorumlanır ve sonuçlar ayrıntılı rapor dökümü halinde laboratuvardan verilir.

Çalışma Günü: Her hafta

Sonuç verme zamanı: Ertesi gün

Enzim	Klinik Amacı	Lab. Kodu	Örnek	Örnek Türü ve Gönderme Koşulları	Yöntem
Asit lipaz	Wolman, Kolesterol ester depo hastalığı Pompe	388834	Guthrie kağıdı	Guthrie kağıdına alınmış 3 damla kan örneği	Fluorometrik

Referans aralıklar: Enzim aktivitesi nmol/h/spot olarak belirtilir. Her çalışmada eş zamanlı kontrol ve referans enzim çalışılarak sonuçlar değerlendirilir. Hastanın klinik öyküsü ile birlikte sonuçlar yorumlanır ve sonuçlar ayrıntılı rapor dökümü halinde laboratuvardan verilir

Çalışma Günü: Her hafta

Sonuç verme zamanı: Ertesi gün

Plazma Örneği



Enzim	Klinik Amacı	Lab. Kodu	Örnek	Örnek Türü ve Gönderme Koşulları	Yöntem
Chitotrosidase	Lizozomal hastalıklar	382175	EDTA lı tüp (mor kapaklı)	EDTA lı 2 ml kan 24 saat içinde laboratuvara gönderilmeli Uzaktan gelecek örneklerin plazması ayırt edilip dondurularak kuru buz içinde laboratuvara gönderilmelidir	Fluorometrik
α-Mannozidaz Total β-Heksozaminidaz A-B Arilsülfataz-A	Mukolipidoz II/III I-Cell	497275	EDTA lı kan	EDTA lı 2 ml kan 24 saat içinde laboratuvara gönderilmeli Uzaktan gelecek örneklerin plazması ayırt edilip dondurularak kuru buz içinde laboratuvara gönderilmelidir	Fluorometrik
<p>Referans aralıklar: Her bir enzim aktivitesi nmol/h/ml olarak değerlendirilir. Her çalışmada eş zamanlı kontrol çalışılarak sonuçlar değerlendirilir. Hastanın klinik öyküsü ile birlikte sonuçlar yorumlanır ve sonuçlar ayrıntılı rapor dökümü halinde laboratuvardan verilir.</p> <p>Çalışma Günü: Haftada 1 gün</p> <p>Sonuç verme zamanı: Ertesi gün</p>					

Sanger Dizileme ile Moleküler Analiz

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
463067	2 ml periferik kan YA DA doku	Temiz EDTA'lı tüp (Mor kapaklı)	20 ⁰ C sıcaklıkta 3 gün içerisinde laboratuvara gönderilmelidir.	Polimeraz zincir reaksiyonu ve Sanger dizileme ile analiz	Hemoliz



Referans aralıklar: İncelenen DNA bölgesinde hastalığa neden olabilecek değişikliğin saptanmaması.
Klinik amacı: Tüm kalıtsal metabolik hastalıklar
Çalışma Günü: Her gün
Sonuç verme zamanı: 2 ay içerisinde

Yeni Jenerasyon ile Moleküler Analiz

Laboratuvar Kodu	Örnek Türü	Tüp	Gönderme Koşulları	Yöntem	İnterferanslar
463067	2 ml periferik kan YA DA doku	Temiz EDTA'lı tüp (Mor kapaklı)	20 ⁰ C sıcaklıkta 3 gün içerisinde laboratuvara gönderilmelidir.	Polimeraz zincir reaksiyonu ve Yeni jenerasyon semikondüktör dizileme ile analiz	Hemoliz

Referans aralıklar: İncelenen DNA bölgesinde hastalığa neden olabilecek değişikliğin saptanmaması.
Klinik amacı: Tüm kalıtsal metabolik hastalıklar
Çalışma Günü: Her gün
Sonuç verme zamanı: 2 ay içerisinde

