



عنوان سند:

دستورالعمل نمونه گیری

آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی

شماره سند:

HD-IMD-00-MN-WI-001-00

تاریخ	ویرایش	شرح اقدام	تهیه کننده	تایید کننده	تصویب کننده
۱۳۹۵/۰۱/۱۵	00	تدوین کلی دستورالعمل	نام: محمد تقی حکیمی - عبدالرضا محمدقلی پور سمت: همکاران کمیته تضمین کیفیت تشخیص ژنتیک	نام: دکتر سعید طالبی سمت: دبیر کمیته تضمین کیفیت تشخیص ژنتیک	نام: دکتر اشرف سماوات سمت: رئیس اداره ژنتیک
			امضا	امضا	امضا
			نام: : سمت:	نام: : سمت:	نام: : سمت:
			امضا	امضا	امضا
			نام: : سمت:	نام: : سمت:	نام: : سمت:
			امضا	امضا	امضا
			نام: : سمت:	نام: : سمت:	نام: : سمت:
			امضا	امضا	امضا

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001	دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی	
شماره بازنگری: 00		

(۱) **هدف از ایجاد :** هدف از ایجاد این سند تشریح نحوه صحیح تهیه یک نمونه مناسب برای تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی در آزمایشگاه های منتخب، جهت انجام آزمایش می باشد.

۱-۱) بازنگری این سند طبق نظر هر یک از کارکنان ذیصلاح و با تایید بالاترین مقام ذیصلاح امکان پذیر می باشد.

(۲) **دامنه کاربرد :** کاربرد این سند در کلیه واحدهای نمونه گیری آزمایشگاه ها و بخش هایی است که در چارچوب معاونت بهداشت وزارت بهداشت، در جهت تهیه و ارسال نمونه برای شناسایی و تشخیص بیماری های متابولیک ارثی فعالیت می نمایند. لذا کلیه کارکنان بخش پذیرش و نمونه گیری مراکز بهداشتی و آزمایشگاه هایی که سیستم مدیریت کیفیت در آنها مستقر شده است ملزم به رعایت مفاد آن هستند.

(۳) **منابع:** در تدوین این دستورالعمل از منابع ذیل استفاده شده است:

3-1) Blood Collection on Filter Paper for Newborn Screening Programs Approved Standard - Fifth Edition – CLSI.

3-2) LM Laboratory User's Handbook, Edition No. 2.0, Willink biochemical genetics unit, Laboratory Manual.

۳-۳) استاندارد پذیرش/رد نمونه به شماره HD-IMD-MN-SD-003

۳-۴) استاندارد INSO-ISO 15189

۳-۵) آیین نامه مستندسازی، شماره گذاری، کنترل مدارک، بازنگری ونحوه صدور به شماره HD-IMD-MN-RE-001

۳-۶) دستورالعمل امحاء مواد مصرفی و وسایل انجام آزمایش به شماره HD-IMD-00-BS-WI-008

۳-۷) کتاب "مجموعه ای از مستندات سیستم مدیریت کیفیت در آزمایشگاه پزشکی" (آزمایشگاه مرجع سلامت - انجمن آسیب شناسی ایران)، چاپ دوم ، سال ۱۳۹۱.

3-8) Use of anticoagulant in diagnostic laboratory investigation. WHO/DIL/LAB/99.1 Rev.2, 2002.

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001	دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی	
شماره بازنگری: 00		

(۴) تعاریف:

۱-۴) دستورالعمل کاری: سندی که در آن جزئیات انجام کار به طور دقیق شرح داده شده و جنبه دستور کار را برای مجری دارد.

۲-۴) **Dried Blood Spot (DBS)**: یا لکه خون خشک شده که به معنی نمونه خون کامل خشک شده بر روی کاغذ مخصوص نمونه گیری می باشد.

۳-۴) آزمایشگاه منتخب متابولیک: کلیه آزمایشگاه های انجام دهنده آزمایش جهت تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی مورد تأیید اداره ژنتیک معاونت بهداشت وزارت بهداشت درمان و آموزش پزشکی.

۴-۴) پیوست ۱: برگرفته از منبع ۲-۳ جهت ایجاد اطلاعات تکمیلی برای این سند.

(۵) شرح اقدام:

در این دستورالعمل شرح جزئیات در مورد موارد زیر در بندهای ۱-۵ تا ۷-۵ آورده شده است:

۱-۵) جمع آوری نمونه خون بر روی کاغذ مخصوص نمونه برداری (DBS)

۲-۵) نمونه گیری جهت بررسی ارگانیک اسیدوری

۳-۵) نمونه گیری جهت آزمایش آمونیاک خون

۴-۵) نمونه گیری جهت آزمایش لاکتات، پیرووات و کتون بادی ها در خون

۵-۵) نمونه گیری جهت آزمایش اندازه گیری اسیدهای آمینه خون

۶-۵) توضیح تکمیلی

۷-۵) نکات ایمنی

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001	دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی	
شماره بازنگری: 00		

۵-۱) جمع آوری نمونه خون بر روی کاغذ مخصوص نمونه برداری (DBS):

۵-۱-۱) روش توصیه شده برای نمونه برداری در غربالگری بیماری های متابولیک ارثی نوزادان، روش خون گیری از پاشنه پای نوزاد و انتقال مستقیم بر روی کارت نمونه برداری (Heel Stick with direct application onto paper filter) می باشد.

۵-۱-۲) زمان مناسب جهت نمونه برداری: 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 مسیرهای متابولیکی در بدن نوزاد و افزایش متابولیت های قابل اندازه گیری، با اجتناب از تاخیر در تشخیص بیماری و بروز علائم برقرار می باشد. البته مناسب ترین زمان که اجماع نظر کارشناسان روی آن وجود دارد ۷۲ ساعت پس از تولد (۳ روزگی) می باشد.

۵-۱-۲-۱) در مورد نوزادان طبیعی زمان نمونه گیری می تواند حداقل ۳۶ ساعت پس از تولد (۱/۵ روزگی) و حداکثر ۱۲۰ ساعت پس از تولد (۵ روزگی) نوزاد باشد.

۵-۱-۲-۲) از نوزادان نارس (با وزن کمتر از ۱۵۰۰ گرم) باید یک نمونه در روزهای سوم تا پنجم و یک نمونه در یک ماهگی (با وزن بیشتر از ۲ کیلوگرم) گرفته شود.

۵-۱-۲-۳) از نوزادان بیمار (بستری در بیمارستان به هر علتی) باید یک نمونه در روزهای سوم تا پنجم و یک نمونه در زمان ترخیص از بیمارستان (در شرایط بهبود) گرفته شود.

۵-۱-۳) نگهداری کاغذهای مخصوص نمونه گیری قبل از استفاده جهت غربالگری: بهتر است بسته های کاغذ مخصوص نمونه گیری از پهلوی در کنار یکدیگر قرار گیرند و از روی هم قرار دادن بسته های کاغذ اجتناب شود مخصوصا زمانی که تعداد زیادی از این کارت ها ذخیره می شوند، زیرا وزن این کارت ها بر روی همدیگر باعث تراکم در بافت فیبری کارت شده و باعث کاهش در ظرفیت پذیرش خون در کارت می شود.

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001	دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی	
شماره بازنگری: 00		

۴-۱-۵) وسایل مورد نیاز جهت نمونه برداری از پاشنه پای نوزاد:

- ۱) لانتست یک بار مصرف (1.0mm deep by 2.5mm long)
- ۲) پد الکلی یا پنبه الکلی (ایزوپروپیل الکل ۷۰٪ یا اتیل الکل ۷۰٪)
- ۳) گاز استریل
- ۴) کارت مخصوص نمونه برداری (Whatman Protein Saver Card #903)
- ۵) دستکش بدون پودر
- ۶) کیسه آبگرم یا حوله گرم مرطوب
- ۷) رک مخصوص خشک کردن کارت نمونه برداری
- ۸) بالشتک رطوبت گیر
- ۹) کارت نشانگر رطوبت
- ۱۰) کیسه پلاستیکی درب زیپ دار

۵-۱-۵) اقدامات قبل از نمونه برداری: پس از انجام مرحله پذیرش، نوزاد جهت نمونه گیری خون مویرگی به بخش نمونه گیری هدایت شده و مراحل ذیل طی گردد.

۵-۱-۵-۱) انطباق مشخصات برگه درخواست آزمایش با مشخصات نوزاد: در این مرحله فرد نمونه گیر موظف است اطلاعات ثبت شده در برگه درخواست آزمایش نظیر نام، نام خانوادگی نوزاد را از همراه نوزاد پرسیده و با مشخصات ثبت شده فرد در کارت شناسایی معتبر مطابقت دهد. در صورت عدم تطابق مشخصات در این مرحله نمونه گیر موظف است نوزاد را جهت کنترل و اعلام نظر به بخش پذیرش یا سوپروایزر راهنمایی نماید. در صورتی که اطلاعات مورد نظر با کارت شناسایی تطابق داشت مسئول نمونه گیری موظف است طبق بند ۵-۱-۵-۲ عمل نماید.

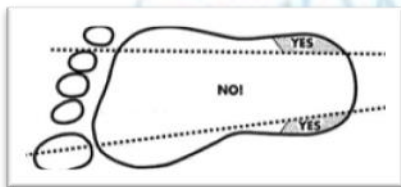
شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001	
شماره بازنگری: 00	دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی

۵-۱-۵-۲) کامل نمودن اطلاعات درخواستی بر روی کارت و فرم مخصوص غربالگری: فرد نمونه گیر موظف است با توجه به متفاوت بودن میزان اطلاعات درخواستی بر روی کارت های مختلف، حداقل فیلد های مربوطه بر روی کارت ها را با توجه به موارد زیر به صورت کامل و خوانا تکمیل نماید این موارد شامل:

- ۱) نام و نام خانوادگی نوزاد
 - ۲) جنسیت
 - ۳) تاریخ و ساعت تولد
 - ۴) تاریخ و ساعت نمونه برداری
 - ۵) نام و نام خانوادگی مادر نوزاد
 - ۶) نام بیمارستان محل تولد
- سپس طبق بند ۵-۱-۵-۳ مراحل کار ادامه یابد.

۵-۱-۵-۳) انتخاب محل مناسب برای نمونه برداری از پاشنه پا: فرد نمونه گیر موظف می باشد برای نمونه گیری از قسمت های کناری کف پا استفاده نماید.

توجه: در نوزادان از نواحی مانند نرمه گوش، ناحیه مرکزی پاشنه پا، انگشتان دست و پا و نواحی متورم یا نواحی که قبلا سوراخ شده اند نباید خونگیری صورت گیرد. فرد نمونه گیر موظف می باشد برای نمونه گیری از قسمت های کناری کف پا استفاده نماید.



شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001	دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی	
شماره بازنگری: 00		

۵-۱-۶) مراحل تهیه نمونه خون مویرگی از پاشنه پا:

نکات مهم قابل توجه قبل از شروع نمونه گیری

نکته مهم ۱) فرد نمونه گیر به یاد داشته باشد که در هنگام آزمایش، توسط یک پانچ، حلقه ای با قطر مشخص از فیلتر جدا شده و در بافر مناسب حل می گردد. اگر نمونه به طریقه مناسب روی کارت نمونه گیری گذاشته شده باشد، قطر حلقه جدا شده متناسب با حجم معینی از خون خواهد بود. در صورتی که نمونه گیری به درستی انجام نشود، میزان نمونه برداشت شده معادل مقدار مورد نیاز نبوده و در نتیجه در محاسبات اختلال ایجاد خواهد شد، بنابراین هنگام نمونه برداری از موارد زیر اجتناب کنید:

- ۱) استفاده از یک قطره خون پاشنه پا برای بیشتر از یک دایره روی کارت،
- ۲) استفاده از چند قطره خون برای یک دایره،
- ۳) استفاده از قطرات بزرگ خون که باعث تداخل دایره های روی کارت با یکدیگر شود.

نکته مهم ۲) مدیریت استرس نوزاد در هنگام نمونه برداری:

اقدامات ذیل حین نمونه برداری می تواند باعث کم شدن استرس در نوزادان و راحتی نمونه برداری شود:

- ۱) ماساژ آرام پاشنه پا قبل از نمونه برداری
 - ۲) مکیدن پستانک در حین نمونه برداری توسط نوزاد
 - ۳) شیر دادن حین نمونه برداری
 - ۴) قنداق کردن نوزاد در حین نمونه برداری
- توجه ۱:** از کرم های موضعی ضد درد استفاده نشود زیرا موجب بی اعتمادی به جواب های حاصله خواهد شد.

توجه ۲: تب ناشی از واکسیناسیون مانع از انجام نمونه گیری نمی باشد.

توجه ۳: جهت نمونه گیری برای غربالگری، ناشتا بودن نوزاد لازم نمی باشد. اما برای آزمایش فنیل آلانین رعایت ۳ تا ۴ ساعت ناشتایی ضروری می باشد.

مراحل عملی نمونه گیری:

۵-۱-۶-۱) بهتر است نمونه گیری در یک اطاق مجزا و کم رفت و آمد واجد دستشویی برای شست و شوی دست ها در فواصل نمونه گیری باشد. در صورت عدم دسترسی به آب، باید محلول های ضدعفونی کننده دست موجود باشد. لذا دست ها را به خوبی شسته/ ضدعفونی کرده و پس از خشک کردن دستکش یک بار مصرف بدون پودر بپوشید.

۵-۱-۶-۲) قبل از نمونه گیری، پاشنه پای نوزاد به مدت ۳ دقیقه کمی گرم شود. (با استفاده از حوله گرم مرطوب با دمای کمتر از ۴۲ درجه سانتی گراد)

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001	دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی	
شماره بازنگری: 00		

۵-۱-۶-۳) قسمت مورد نظر را با پد یا پنبه الکلی (ایزوپروپیل الکل ۷۰٪ یا اتیل الکل ۷۰٪) به صورت دایره وار و از مرکز به سمت خارج به دقت ضد عفونی نموده و اجازه دهید محل انتخاب شده جهت نمونه گیری در مجاورت هوا خشک شود.

۵-۱-۶-۴) ناحیه مورد نظر را با لانتست استریل سوراخ نمایید (عمق سوراخ ایجاد شده حدود ۲ میلی متر باشد). اولین قطره خون را با گاز استریل پاک کنید زیرا حاوی مایع میان بافتی و نمونه رقیق شده می باشد. سپس اجازه دهید یک قطره بزرگ از خون تشکیل شود. جهت تسریع در تولید قطره می توانید اندکی پاشنه پای نوزاد را بفشارید.

۵-۱-۶-۴-۱) در صورتی که نمونه گیری از محل لانتست زده انجام نشد از زدن لانتست مجدد در همان محل خودداری و محل مناسب دیگری را جهت نمونه گیری انتخاب نمایید.

۵-۱-۶-۵) به آهستگی اولین دایره روی کاغذ را با قطره بزرگ خون تماس دهید. توجه نمایید عمل تماس با سطح کاغذ برای هر دایره تنها یک بار صورت گیرد. کاغذ صافی را به پاشنه پا تماس ندهید. غلظت مناسب خون را می توانید از آغستگی پشت کاغذ صافی تخمین بزنید. قطر لکه خون قابل مشاهده به صورت یکنواخت از دو روی کاغذ نباید از ۵ میلی متر کمتر باشد.

۵-۱-۶-۶) دایره های باقی مانده را به طریق مشابه پر کنید. به یاد داشته باشید که هر دایره باید فقط با یک قطره خون پر شود.

۵-۱-۶-۷) از تماس دست با دایره های روی کارت پرهیز نموده و مراقب باشید که با سطوح مختلف تماس نداشته باشد.

توجه: کارت های واجد هر گونه خراشیدگی در سطح منطقه نمونه گذاری را از گردش کار خارج کرده به هیچ عنوان استفاده نکنید.

۵-۱-۶-۸) پای نوزاد را بالاتر از بدنش نگه دارید و با یک گاز استریل موضع را تا بند آمدن خون بفشارید. سپس محل نمونه گیری را با چسب زخم مناسب پانسمان نمایید.

۵-۱-۶-۹) کلیه لوازم مصرفی را بر اساس دستورالعمل امحاء مواد مصرفی و وسایل انجام آزمایش به شماره HD-IMD-00-BS-WI-008 امحاء نمایید.

۵-۱-۷) مراحل پس از نمونه برداری:

۵-۱-۷-۱) کاغذهای مخصوص نمونه گیری لکه گذاری شده با خون نوزاد/بیمار را بر روی رک مخصوص خشک کردن کارت در دمای محیط $25-30^{\circ}\text{C}$ در یک فضای خشک و تمیز، دور از نور مستقیم خورشید و همواره به صورت افقی به مدت ۳ الی ۴ ساعت خشک کنید. از لوازمی نظیر سشوار، انکوباتور و یا دیگر وسایل گرم کننده استفاده نکنید.

۵-۱-۷-۱) در مناطقی که درصد رطوبت هوا بالا می باشد ممکن است زمان خشک شدن بیشتر طول بکشد.

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001	دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی	
شماره بازنگری: 00		

۵-۱-۷-۲) پس از خشک شدن نمونه ها در مجاورت هوا، هر کاغذ لکه گذاری شده با خون نوزاد/بیمار را به همراه یک عدد بالشتک رطوبت گیر در یک کیسه پلاستیکی درب زیپ دار قرار داده و بلافاصله به آزمایشگاه منتخب جهت انجام آزمایش های غربالگری متابولیک ارسال کنید. نمونه ها باید حداکثر ظرف مدت ۲۴ ساعت در آزمایشگاه منتخب پذیرش شوند.

(توجه شود که بسته بندی هر نمونه باید جداگانه انجام شود.)

۵-۱-۷-۳) اگر ارسال فوری نمونه به آزمایشگاه منتخب امکان پذیر نبود، نمونه را در یخچال $2-8^{\circ}\text{C}$ تا زمان ارسال به آزمایشگاه منتخب قرار داده و در اسرع وقت شرایط انتقال را فراهم آورده نمونه را به آزمایشگاه منتخب ارسال نمایید.



شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001	دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی	
شماره بازنگری: 00		

۵-۲) نمونه گیری جهت بررسی ارگانیک اسیدوری:

۵-۲-۱) نمونه مناسب برای بررسی ارگانیک اسیدوری ترجیحا قسمت میانی ادرار صبحگاهی به میزان حداقل ۷ میلی لیتر، جمع آوری شده در ظروف استریل مخصوص جمع آوری ادرار می باشد. لذا مسئول نمونه گیری موظف است راهنمایی های لازم را به همراه بیمار بنماید تا یک نمونه مناسب با حجم کافی از بیمار گرفته شده و به آزمایشگاه تحویل شود.

۵-۲-۱-۱) در صورت امکان و ترجیحا، نمونه گیری در زمان حمله بیماری و قبل از شروع روند درمان انجام گیرد.

نکات مهم قابل توجه قبل از نمونه گیری

۱) رژیم غذایی: بیمار بهتر است از خوردن سیب، انگور، گلابی و زغال اخته و همچنین آب میوه آنها در ۲۴ ساعت منتهی به نمونه برداری اجتناب کند.

۲) رژیم دارویی: در صورتی که بیمار مولتی ویتامین یا مولتی مینرال مصرف میکند با هماهنگی با پزشک معالج به مدت ۲۴ ساعت مصرف آنها قطع شود.

۵-۲-۲) نگهداری نمونه قبل از آزمایش: در صورتی که انجام آزمایش تا ۲۴ ساعت پس از نمونه برداری امکان پذیر باشد، نمونه ها به مدت ۲۴ ساعت در یخچال $2-8^{\circ}\text{C}$ قابل نگهداری می باشند. در غیر این صورت نمونه ها بلافاصله پس از نمونه برداری در فریزر 20°C - قرار داده شده و تا زمان آزمایش در شرایط فریز نگهداری شوند. پایداری

۵-۲-۲-۱) جهت انتقال نمونه به آزمایشگاه دیگر نمونه فریز شده را کنار یخ خشک قرار داده تا در حالت فریز منتقل شود.

معاونت بهداشت

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001	دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی	
شماره بازنگری: 00		

۵-۳) نمونه گیری جهت آزمایش آمونیاک خون:

۵-۳-۱) نمونه گیری:

قبل از اقدام به نمونه گیری اطمینان حاصل نمایید شرح حال دقیق بیمار و داروهای مصرفی توسط وی، در قسمت پذیرش توسط مسئول پذیرش در پرسشنامه بیمار ثبت شده باشد

۵-۳-۱-۱) نمونه خون از ورید (یا شریان زیر نظر پزشک) دارای جریان آزاد، درلوله های نمونه گیری (ترجیحاً از پیش سرد شده) حاوی هپارین سدیم یا هپارین لیتیم (12-30 IU Heparin/ml Blood) و عاری از آلودگی آمونیاکی (مانند محلول های حاوی اوره آز، دود سیگار و سایر محلول های آزمایشگاهی و ...) جمع آوری شود و درب آن کاملاً محکم بسته شود. اگر از لوله های ونوجکت هپارینه استفاده می شود لوله بایستی به طور کامل پر شود.

۵-۳-۱-۲) بیمار باید در شرایط بدون استرس نمونه گیری شود، سوراخ کردن محکم رگ با ضربه شدید می تواند باعث افزایش کاذب سطح آمونیاک می شود.

۵-۳-۱-۳) حتی الامکان نباید از تورنیکه استفاده شود و در صورت استفاده از آن برای پیدا کردن محل رگ، باید قبل از نمونه گیری، ۱ دقیقه آن را باز کرد تا جریان خون طبیعی شود.

۵-۳-۱-۴) نمونه گیری باید قبل از هرگونه اقدام درمانی یا توقف تغذیه ای انجام شود زیرا شرایط بدون تغذیه می تواند باعث به دست آمدن نتایج نرمال کاذب شود.

۵-۳-۱-۵) از اختلاط نمونه با هوا جلوگیری شود.

۵-۳-۱-۶) به غیر از شرایط اورژانس، نمونه گیری باید درحالت ناشتا (یا حداقل ۴-۶ ساعت پس از صرف غذا)، بدون فعالیت بدنی قبلی و عدم مصرف سیگار حداقل به مدت ۹ ساعت قبل از نمونه گیری، جمع آوری شود.

۵-۳-۱-۷) بلافاصله پس از جمع آوری و تا زمان جدا نمودن پلاسما باید آن را در یخچال یا در مجاورت یخ نگاه دارید.

۵-۳-۱-۸) پس از نمونه گیری، سریعاً پلاسما را جدا نمایید. جهت جداسازی پلاسما از سانتریفیوژ یخچالدار استفاده نمایید.

۵-۳-۱-۹) نمونه را روی یخ گذاشته و در یخچال $^{\circ}\text{C} - 8$ تا $^{\circ}\text{C} - 2$ نگهداری نمایید و ظرف مدت ۲۰ دقیقه پس از خونگیری اقدام به انجام آزمایش کنید.

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001	دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی	
شماره بازنگری: 00		

۵-۳-۲) نحوه جابه جایی و میزان پایداری نمونه در صورت ذخیره قبل از انجام آزمایش:

۵-۳-۲-۱) در صورت نمونه گیری در خارج از آزمایشگاه نمونه باید در مجاورت یخ و در طی ۲۰ دقیقه به آزمایشگاه ارسال شود.

۵-۳-۲-۲) آمونیاک پلاسما در درجه حرارت $^{\circ}\text{C} 70-$ به مدت چندین روز پایدار باقی می ماند. در صورت انجماد نمونه در $^{\circ}\text{C} 20-$ غلظت آمونیاک حداقل به مدت ۲۴ ساعت ثابت می ماند.

۵-۳-۲-۳) غلظت آمونیاک در درجه حرارت یخچال ($^{\circ}\text{C} 8-$) بمدت ۲ ساعت ثابت می ماند.

۵-۳-۲-۴) نمونه پلاسما همولیزه، سرم و نمونه ای که بیش از ۲۰ دقیقه از گرفتن آن گذشته باشد برای آزمایش مناسب نمی باشد.



شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001	دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی	
شماره بازنگری: 00		

۴-۵) نمونه گیری جهت آزمایش لاکتات، پیروات و کتون بادی ها در خون:

۱-۴-۵) نمونه گیری:

۱-۴-۵) جهت اندازه گیری همزمان چهار متابولیت (لاکتات، پیروات، ACAC و 3OHB) باید از نمونه خون وریدی دپروتئینه شده بوسیله پرکلریک اسید استفاده شود.

۲-۴-۵) نمونه مناسب برای آزمایش لاکتات ترجیحا سرخرگی (زیر نظر پزشک) بدون استفاده از تورنیکه بوده که بعد از دو ساعت ناشتایی در لوله های هپارینه (12-30 IU Heparin/ml Blood) جمع آوری شود. برای آزمایش ۰/۵ میلی لیتر پلاسما ی هپارینه عاری از همولیز (حداقل ۰/۲ میلی لیتر) لازم می باشد.

۳-۴-۵) نمونه خون برای آزمایش پیروات بعد از رعایت ۴ ساعت ناشتایی بدون استفاده از تورنیکه، حتما در ظرف حاوی پرکلریک اسید جمع آوری شود. (یک سی سی خون در لوله حاوی ۲ میلی لیتر پرکلریک اسید ۰/۶ مولار)

۴-۴-۵) پیروات و ACAC پارامترهای بسیار ناپایداری هستند، بنابراین بلافاصله بعد از نمونه گیری، باید عمل دپروتئینه کردن انجام شود.

۵-۴-۵) بیمار قبل و حین نمونه گیری نباید دستش را مشت نماید.

۶-۴-۵) هنگام نمونه گیری از تورنیکه استفاده نکنید.

توجه) بستن تورنیکه، جمع آوری سخت نمونه و گریه و تقلای فرد هنگام نمونه گیری منجر به افزایش کاذب لاکتات می شود.

۷-۴-۵) از خون گیری مویرگی اجتناب نمائید.

۲-۴-۵) جابه جایی و ذخیره نمونه:

۱-۲-۴-۵) لوله ها باید روی یخ- آب جابه جا شوند.

۲-۲-۴-۵) پلاسما در عرض ۱۵ دقیقه پس از نمونه گیری با استفاده از سانتریفوژ یخچال دار جدا شود.

۳-۲-۴-۵) سطح لاکتات در پلاسما، با رعایت شرایط ذکر شده در بالا، به مدت ۱ هفته در درجه حرارت یخچال (۲-۸°C) و به مدت یک ماه در ۲۰°C- پایدار است.

۴-۲-۴-۵) پایداری متابولیت های ۴ گانه، درون محلول به دست آمده فوق در دمای ۲۰°C-، ۵ روز است.

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001	دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی	
شماره بازنگری: 00		

۵-۵) نمونه گیری جهت آزمایش اندازه گیری اسیدهای آمینه خون:

۵-۵-۱) نمونه گیری:

۵-۵-۱-۱) ترجیحا برای آزمایش اسیدهای آمینه خون باید از پلاسمای هپارینه (سدیم یا لیتیم) استفاده شود لذا طبق دستورالعمل نمونه گیری از ورید به شماره HD-GO-00-LA-WI-001 جهت گرفتن خون وریدی از بیمار اقدام نموده ۲ تا ۳ میلی لیتر خون از بیمار بگیرید.

۵-۵-۱-۲) بیمار باید حداقل به مدت ۴ ساعت ناشتا باشد.

۵-۵-۱-۳) در هنگام نمونه گیری و جداسازی پلاسما با سانتریفوژ از ایجاد همولیز در نمونه اجتناب شود.

۵-۵-۱-۴) جهت جدا سازی از سانتریفوژ یخچال دار استفاده شود. پس از جداسازی، پلاسما را در حجم های مناسب در لوله های پلاستیکی تقسیم نمایید. میزان پلاسمای مورد نیاز برای هر آزمایش ۰/۵ میلی لیتر عاری از همولیز است. (حداقل میزان پلاسمای مورد نیاز ۰/۳ میلی لیتر می باشد).

۵-۵-۱-۴-۱) پس از جداسازی پلاسما، نمونه ها باید سریعاً دپروتئینه شوند در صورتی که امکان آزمایش سریع وجود ندارد نمونه ها را در فریزر $^{\circ}\text{C} -20$ قرار دهید.

۵-۵-۲) جابه جایی نمونه: نمونه ها باید به صورت فریز شده و کنار یخ خشک و در بسته بندی سه لایه مخصوص نمونه های بیولوژیک انتقال داده شوند.

۵-۶) توضیح تکمیلی:

پیوست ۱ این سند می تواند منبع مناسبی برای اطلاع از نوع نمونه مناسب برای سایر آزمایش های مرتبط با بیماری های متابولیک ارثی، با نظارت و نظر نهایی رئیس آزمایشگاه/مسئول فنی باشد.

این پیوست از منبع ذکر شده در بند ۲-۳ استخراج شده است.

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001	دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی	
شماره بازنگری: 00		

۵-۷ نکات ایمنی:

- ۵-۷-۱) پرسنل نمونه گیر باید همیشه از روپوش (با دکمه های بسته) و دستکش بدون پودر به هنگام نمونه گیری و جابجایی نمونه بیماران استفاده نماید. دستکش می بایست در صورت آلودگی و یا در فواصل نمونه گیری ها تعویض شده و نباید شسته و مجدداً مورد استفاده قرار گیرد.
- ۵-۷-۲) دست ها باید در فواصل نمونه گیری به تناوب شسته شوند.
- ۵-۷-۳) پسماند های تیز، برنده و آلوده مانند لانست ها باید در ظرف ایمن (Safety Box) جمع آوری شده و زمانی که ۳/۴ ظرف پر شد، پس از آلودگی زدایی با اتوکلاو، به طریقه بهداشتی دفع گردد.
- ۵-۷-۴) در صورت آلودگی هر قسمت از اتاق نمونه گیری باید سریعاً با مواد ضد عفونی کننده مانند هیپوکلریت سدیم با رقت ۵ گرم در لیتر (۵/۰ گرم درصد) و یا هرگونه محلول سفیدکننده خانگی ((مشروط بر داشتن کلر فعال ۵ درصد (بوی کلر از آن متصاعد شود)) که به نسبت ۱/۱۰ رقیق شده باشد (محلول ۱۰ درصد) ضد عفونی نمود. لازم به ذکر است که محلول فوق باید برای هر بار استفاده به صورت تازه تهیه گردد.
- ۵-۷-۵) در صورت بروز حوادث مخاطره انگیز نظیر فرو رفتن لانست در دست، اقدامات زیر باید صورت گیرد:
 ۱. خارج نمودن دستکش،
 ۲. فشار بر روی موضع جهت خروج خون،
 ۳. شستن موضع با آب و صابون،
 ۴. گزارش حادثه به مسئول ایمنی،
 ۵. انجام اقدامات بعد از حادثه طبق دستورالعمل های ایمنی آزمایشگاه.

۶) مستندات:

۶-۱) دفتر/برنامه پذیرش آزمایشگاه

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001	دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی	
شماره بازنگری: 00		

پیوست ۱

Reference) LM Laboratory User's Handbook, Edition No. 2.0, Willink biochemical genetics unit, Laboratory Manual.

Test	Required specimen & volume	Special precautions	Turnaround time	Reference ranges	Section
CARBOHYDRATE DISORDERS					
Sugar Chromatography	5ml U	None	3 working weeks	Qualitative	Metabolites
α -glucosidase <i>Pompe (GSDII)</i>	5ml EDTA	Must reach laboratory within 48 hours	1 working week	3 – 20 $\mu\text{mol/g.h.}$ - acarbose	Lysosomal
Beutler Test <i>Galactosaemia</i>	0.5 ml HEP	Must reach laboratory within 24 hours	3 working days	Qualitative	Metabolites
Galactose-1-phosphate <i>Galactosaemia monitoring</i>	5ml HEP	Must reach laboratory within 24 hours	3 working weeks	5 – 10 $\mu\text{g/ml}$ packed red cells	Metabolites
Galactosaemia mutations	See DNA				DNA
Hereditary fructose intolerance	See DNA				DNA
AMINO ACID DISORDERS					
2-D TLC (see footnote to table)	5ml U, no preservative	None	3 working weeks	Qualitative	Metabolites
Quantitative amino acids	3ml HEP	Must be sent on ice or deproteinised with internal standard	3 working weeks	Quoted on report	Metabolites

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001	دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی	
شماره بازنگری: 00		

White cell cystine <i>Cystinosis</i>	5ml HEP	Must be sent immediately on ice	3 working weeks	<0.1-0.2 nmole cyst / mg protein	Metabolites
Pterins <i>PKU Variants</i>	U	Contact lab prior to collection. Special conditions apply.	4 weeks	Age-dependent, quoted on report	Metabolites
Orotic acid <i>Urea cycle defects</i>	2ml U	None	4 weeks	<5 μ mol / mmol creatinine	Metabolites
14C-citrulline incorporation <i>Citrullinaemia and arginosuccinic aciduria</i>	CC, AFC, CCV	Contact lab prior to dispatch to discuss test	Dependent on culture time	Controls quoted	Metabolites
14C-leucine oxidation <i>Maple syrup urine disease</i>	CC, AFC	Contact lab prior to dispatch to discuss test.	Dependent on culture time	Controls quoted	Metabolites
14C-methionine synthesis <i>Homocystinuria remethylation</i>	CC, AFC, CCV	Contact lab prior to dispatch to discuss test.	Dependent on culture time	Controls quoted	Metabolites
ORGANIC ACID DISORDERS					
Organic acids by GC-MS	5ml U	Full drug history	3 working weeks	Qualitative	Metabolites
Pyruvate carboxylase	CC, AFC, CCV, CVS	Contact lab prior to dispatch to discuss test.	Dependent on culture time	Fibroblasts 6-40 nmol/h/mg	Metabolites
Propionyl-CoA carboxylase <i>Propionic aciduria</i>	CC, AFC, CCV, CVS	Contact lab prior to dispatch to discuss test.	Dependent on culture time	40-100nmol/h/mg (fibroblasts)	Metabolites
Methylmalonic-CoA mutase <i>Methylmalonic aciduria</i>	CC, AFC, CCV, CVS	Contact lab prior to dispatch to discuss test.	Dependent on culture time	Fibroblasts 207-1730 pmol/min/mg	Metabolites

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001		دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی
شماره بازنگری: 00		

¹⁴ C-propionate incorporation <i>Propionic and Methylmalonic aciduria defects in B12 Metabolism</i>	CC, AFC, CCV, CVS	Contact lab prior to dispatch to discuss test.	Dependent on culture time	Assay Controls quoted	Metabolites
Methylcrotonyl-CoA carboxylase	CC, AFC, CCV	Contact lab prior to dispatch to discuss test.	Dependent on culture time	2.5-12nmol/h/mg (fibroblasts)	Metabolites
HMG-CoA lyase <i>3-hydroxy 3-methylglutaric aciduria</i>	CC, AFC, CCV	Contact laboratory prior to dispatch to discuss test.	Dependent on culture time	0.52-3.96nmol/min/mg protein	Metabolites
Biotinidase <i>Multiple carboxylase deficiency</i>	2-3ml HEP	To reach lab within 24 hours	2 working weeks	Plasma 4-12nmol/min/ml	Metabolites
Acyl carnitines (Includes free Carnitine)	1ml HEP or dried blood spot	None	2 working weeks	Free carnitine 20-40μM, values quoted for specific acyl carnitines	Metabolites
MCAD and LCHAD mutations	See DNA				DNA

LYSOSOMAL STORAGE DISEASES

Lysosomal enzyme screen <i>17 different lysosomal storage disorders (see page 21)</i>	5ml EDTA	To reach the laboratory within 72 hours	4 working weeks	See individual enzymes	Lysosomal
--	----------	---	-----------------	------------------------	-----------

Mucopolysaccharidosis

2-D electrophoresis of GAGs <i>Mucopolysaccharidoses</i>	5-10ml fresh U, 10ml AF	None	3 working weeks	Qualitative	Lysosomal / MPS
Oligosaccharide screen	2-3ml U	To reach the laboratory within 72 hours	3 working weeks	Qualitative	Lysosomal / MPS

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001	دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی	
شماره بازنگری: 00		

Quantitative sialic acid <i>Sialic acid storage disease, Sialidosis, Galactosialidosis</i>	2-3ml U, CC, AFC, CCV, white cells. Age of patient must be specified	To reach the laboratory within 72 hours	4 weeks	Age-matched controls quoted	Lysosomal / MPS
MPS enzyme assays					
α -iduronidase <i>MPS I, Hurler syndrome, Scheie syndrome, Hurler/Scheie syndrome</i>	5ml EDTA, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	2 working weeks.	White cells 10 -50 μ mol/g.h Other tissues, assay control values quoted	Lysosomal
Iduronate sulphatase <i>MPS II, Hunter syndrome</i>	2ml P, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	3 working weeks	Assay control values quoted	Lysosomal
Heparan sulphamidase <i>MPS IIIA Sanfilippo A syndrome</i>	5ml EDTA, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	3 working weeks	Assay control values quoted	Lysosomal
α -N-acetylglucosaminidase <i>MPS IIIB Sanfilippo B syndrome</i>	2ml P, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	3 working weeks time	Assay control values quoted	Lysosomal
Acetyl-CoA: α -glucosaminide N-acetyltransferase <i>MPS IIIC Sanfilippo C syndrome</i>	5ml EDTA, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	3 working weeks	Assay control values quoted	Lysosomal
Galactose-6-sulphatase <i>MPS IVA Morquio syndrome</i>	5ml EDTA, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	3 working weeks.	Assay control values quoted	Lysosomal
β -galactosidase <i>MPS IVB, Morquio syndrome & GM1-gangliosidosis</i>	5ml EDTA, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	3 working weeks.	White cells 100-400 μ mol/g.h. Other tissues assay control	Lysosomal

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001	دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی	
شماره بازنگری: 00		

				values quoted	
Arylsulphatase B <i>MPS VI Marateaux-Lamy syndrome</i>	10ml EDTA, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	3 working weeks.	Assay control values quoted	Lysosomal
β -glucuronidase <i>MPS VII Sly's syndrome</i>	5ml EDTA, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	3 working weeks.	White cells 100 – 800 μ mol/g.h. Other tissues assay control values quoted	Lysosomal
Multiple sulphatases <i>Multiple sulphatase deficiency</i>	5ml EDTA, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	3 working weeks	See individual sulphatase values for white cells, other tissues assay controls quoted	Lysosomal
Other enzyme assays					
Aspartylglucosaminidase <i>Aspartylglucosaminuria</i>	5ml EDTA, 2ml P, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	3 working weeks.	Plasma 10 – 60 μ mol/l.h. Other tissues, assay controls quoted	Lysosomal
N-acetyl α -neuraminidase <i>Sialidosis</i>	CC, AFC, CCV.	To reach the laboratory within 72 hours	3 working weeks following completion of culture	Assay controls quoted	Lysosomal

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001	 دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی	شماره بازنگری: 00

α -fucosidase <i>Fucosidosis</i>	5ml EDTA, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	3 working weeks	White cells 50 – 200 $\mu\text{mol/g.h.}$ Other tissues assay controls quoted	Lysosomal
α -mannosidase <i>α-Mannosidosis</i>	5ml EDTA, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	3 working weeks	White cells 100 – 800 $\mu\text{mol/g.h.}$ Other tissues assay controls quoted	Lysosomal
β -mannosidase <i>β-Mannosidosis</i>	5ml EDTA, 2ml P, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	3 working weeks	Plasma 200- 1500 $\mu\text{mol/l.}$ h. Other tissues, controls quoted	Lysosomal
Multiple hydrolases <i>ML II & III</i>	5ml EDTA, 2ml P, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	2 working weeks	See other plasma hydrolase assays	Lysosomal
β -hexosaminidase A (MUGS) <i>Tay-Sachs disease</i>	5ml EDTA, 2ml P, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	2 working weeks	Plasma 50 – 200 $\mu\text{mol/l.h.}$ other tissues assay controls quoted	Lysosomal

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001	 دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی	
شماره بازنگری: 00		

β -hexosaminidase A & B <i>Sandhoff disease</i>	5ml EDTA, 2ml P, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	2 working weeks	Plasma 600– 3500 $\mu\text{mol/l.h.}$ other tissues assay controls quoted	Lysosomal
Galactocerebrosidase <i>Krabbe Leucodystrophy</i>	5ml EDTA, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	3 working weeks	White cells 0.4 – 4 $\mu\text{mol/g.h.}$ other tissues assay controls quoted	Lysosomal
Arylsulphatase A <i>Metachromatic Leucodystrophy</i>	5ml EDTA, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	3 working weeks	White cells 50 – 200 $\mu\text{mol/g.h.}$ other tissues assay controls quoted	Lysosomal
α -galactosidase <i>Fabry disease</i>	5ml EDTA, 2ml P, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	1 working week	Plasma 3 – 20 $\mu\text{mol/l.h.}$ white cells 10 –50 $\mu\text{mol.g.h.,}$ other tissues assay controls quoted	Lysosomal
β -glucosidase <i>Gaucher disease</i>	5ml EDTA, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	3 working weeks	White cells 1- 5 $\mu\text{mol/g.h.}$ other tissues assay controls quoted	Lysosomal

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001	 دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی	
شماره بازنگری: 00		

Chitotriosidase <i>Marker for some lysosomal storage disorders, monitoring Gaucher patients on treatment</i>	5ml EDTA, 2 ml P	To reach the laboratory within 72 hours	2 working weeks	4 – 80 $\mu\text{mol/l.h.}$	Lysosomal
N-acetyl- α -galactosaminidase <i>Schindler disease</i>	5ml EDTA, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	3 working weeks	White cells 15-70 $\mu\text{mol/g.h.}$ other tissues assay controls quoted	Lysosomal
Sphingomyelinase <i>Niemann-Pick A and B</i>	5ml EDTA, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	3 working weeks	White cells 1 – 8 $\mu\text{mol/g.h.}$ other tissues assay controls quoted	Lysosomal
Acid esterase <i>Wolmans disease and cholesteryl ester storage disease</i>	5ml EDTA, CC, AFC, CCV, CVS	To reach the laboratory within 72 hours	3 working weeks	White cells 350 – 2000 $\mu\text{mol/g.h.}$ other tissues assay controls quoted	Lysosomal
Filipin staining (Cholesterol esterification) <i>Niemann-Pick C</i>	CC	None	2 working weeks after culture	Qualitative	Lysosomal
Transferrin electrofocusing <i>Carbohydrate-deficient glycoprotein disorders</i>	1ml clotted blood	To reach the laboratory within 48hours	4 working weeks	Qualitative	Lysosomal

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001	دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی	
شماره بازنگری: 00		

PEROXISOMAL DISORDERS					
Very Long Chain Fatty Acids <i>General peroxisomal disorders, VLCFA oxidation defects and X-linked ALD</i>	5ml EDTA or 2ml P	To reach the laboratory within 72 hours	4 working weeks	C26 / C22 <0.033 C24 / C22 0.65 – 1.05	Metabolites
Phytanic and Pristanic acids <i>Refsum disease, RCDP and other peroxisomal disorders</i>	5ml EDTA or 2ml P	To reach the laboratory within 72 hours	4 working weeks	<16umol/L	Metabolites
Plasmalogens <i>RCDP and general peroxisomal disorders</i>	5ml EDTA	To reach the laboratory within 72 hours	2 months	Ref. values quoted	Metabolites
OTHER DISORDERS					
Arylsulphatase C (Steroid sulphatase) <i>X-linked Ichthyosis</i>	5ml EDTA	To reach the laboratory within 72 hours	4 working weeks	In-assay controls quoted	Lysosomal
7-dehydrocholesterol <i>Smith-Lemli-Opitz syndrome</i>	2ml EDTA	None	4 working weeks	<10µmol/L	Metabolites
TISSUE CULTURE					
Initiation of culture	Skin biopsy, amniocytes or CVS	To reach the laboratory within 48hours	Dependent on cell growth	NA	CMFT Cytogenetics Laboratory
Maintenance of cultures initiated elsewhere	CC, AFC, CCV	To reach the laboratory within 48hours	NA	NA	Tissue Culture
Cryogenic storage in cell bank	NA	NA	NA	NA	CMFT Central Culture Bank

شماره سند: HD-IMD-00-MN-WI-001	دستورالعمل نمونه گیری آزمایشگاه تشخیص و شناسایی بیماری های متابولیک ارثی	
شماره بازنگری: 00		

PRENATAL DIAGNOSIS					
ALWAYS CONTACT LABORATORY PRIOR TO SAMPLING	CVS, cell free amniotic fluid, cultured cells.	To be transported in culture medium, at room temperature and to reach the laboratory within 72 hours.	Dependent on assay needed. Up to 2 working weeks. Many assays will be within 72 hours of receipt. Check with lab for reporting time expected for individual assays.	Dependent on analysis. Control values included in the analysis are quoted.	Various.

معاونت بهداشت