

Laboratorium Genetische Metabole Ziekten

Protocol voor afname van liquor voor metabool onderzoek

Betreft o.a. analyse van:

Neurotransmitter metabolieten, 5-methyltetrahydrofolaat (5-MTHF), aminozuren, GABA, homocarnosine, B6 vitameren, pipicolinezuur en pterinen.

Algemeen

- Bij voorkeur liquor verzamelen tussen 8 en 10 h in de morgen, voordat er medicatie is ingenomen.
- Vermeld altijd medicatie op het aanvraagformulier.
- Verzamel de liquor in kleine, schone buizen zonder additieven.
- Vermeld het fractienummer op de liquormonsters. Voor neurotransmitter metabolieten zijn de referentiewaarden hierop ingesteld.

Afname en condities

Verzamel fracties in genummerde buizen volgens het onderstaande schema:

Fractie	Volume	Instructie	Bepaling
1	1 ml	Op ijs	Aminozuren + bepalingen op verzoek
2	1 ml	Op ijs	Neurotransmitter metabolieten, 5-MTHF, pterinen
3	0.5-1 ml	Op ijs	GABA, homocarnosine, pipicolinezuur, B6 vitameren
4	0.5-1 ml	Op ijs en onteiwitten	Lactaat, pyruvaat

- Bij pasgeborenen minimaal 2 fracties van 1 ml afnemen.
- Breng de liquor buizen op ijs zo snel mogelijk naar het laboratorium.

Voor externen:

- Bij bloedbimenging graag het monster eerst afdraaien en het heldere supernatant in een nieuwe gelabelde buis (met fractienummer!) overbrengen.
- Voor lactaat, pyruvaat de liquor onteiwitten, zie voor protocol www.labgmz.nl
- **Vries direct in en bewaar de monsters bij -80°C tot verzending** (indien niet mogelijk minimaal bij -20°C).

Verzending

- Verstuur de monsters met voldoende droogijs per koerier naar ons laboratorium samen met het ingevulde aanvraagformulier Metabolietonderzoek (te vinden op www.labgmz.nl).