

## SCHEDE per RICHIESTA ESAMI RACCOLTA INFORMAZIONI CLINICHE

- **Scheda A**– Richiesta esami per accertamento diagnostico o monitoraggio paziente noto
- **Scheda B** – Informazioni cliniche per richiesta di accertamento diagnostico
- **Scheda C** – Informazioni cliniche per richiesta di monitoraggio in paziente noto
- **Scheda D** – Informazioni e richiesta esami conferma diagnostica per SNE (ad uso riservato a CCR\_SNE e reparti di Neonatologia/patologia Neonatale/TIN)

### CREATININA URINARIA

L'esame "Creatinina urinaria", necessario per la normalizzazione dei risultati dei test eseguiti su campioni urinari, verrà eseguito **solo** su campione di urine fresche o conservate a +4°/+8 °C per un massimo di 48-72 ore dalla raccolta.

Si consiglia, pertanto, per il dosaggio di tale esame l'invio di un'aliquota di circa 1 ml di urine di campione fresco o conservato come sopra indicato.

**IMPORTANTE:** l'aliquota di urina (circa 1 ml), che dovrà essere inviata per il dosaggio della creatinina urinaria, **deve provenire** dal campione raccolto in toto e preventivamente miscelato.

I campioni di urina congelati non sono da considerarsi idonei per la misurazione della U-Creatinina.

**SCHEDA A - RICHIESTA ESAMI per: ACCERTAMENTO DIAGNOSTICO  MONITORAGGIO TERAPEUTICO PZ. NOTO**

(Nota: apporre i flag ove richiesto; gli esami richiesti nella scheda devono corrispondere a quelli riportati nel Documento di richiesta amministrativa)

**Dati Identificativi Paziente (la mancanza anche di una sola di queste informazioni non consente l'accettazione dei campioni che saranno pertanto respinti):**  
**COGNOME:** ..... **NOME:** ..... **Sex:** M  F   
**Data Nascita:** ...../...../..... **Luogo Nascita** ..... **Codice Fiscale:**.....

**Dati Identificativi Struttura inviante:**  
**Ospedale** ..... **Reparto:** ..... **Città (CAP):** .....  
**Tel:** ..... **Fax:** ..... **Mail:** .....

**Dati biometrici paziente: ALTEZZA/LUNGHEZZA (cm) ..... PESO (kg) .....**

Flag	PRESTAZIONE	Campione biologico	Volume Minimo Campione	INFORMAZIONI AGGIUNTIVE
<b>Nota per campioni plasmatici: in caso di profilo associato delle analisi sottoelencate, il volume complessivo di plasma può essere ridotto a 1 ml totale</b>				
	p-AMINOACIDI PLASMATICI <sup>1</sup>	Plasma (anticoagulante Litio Eparina) Prelievo dopo digiuno standard	0.5 ml	Centrifugare il campione entro 30' dal prelievo e separare il plasma; Congelare -20°C
	p-ACILCARNITINE PLASMATICHE		0.5 ml	
	p-BIOTINIDASI PLASMATICA		0.5 ml	
	p-AC. METILMALONICO PLASMATICO		0.5 ml	
<b>Nota per campioni serici: in caso di profilo associato delle analisi sottoelencate, il volume complessivo di siero può essere ridotto a 1 ml totale</b>				
	s-TRANSFERRINE DESIALATE (%CDT)	Siero Prelievo dopo digiuno standard	0.5 ml	Centrifugare il campione entro 30' dal prelievo e separare il siero; Congelare -20°C
	s-NEFA ( Acidi Grassi Non Esterificati)		0.5 ml	
	s-β-IDROSSI-BUTIRRATO		1.0 ml	
	csf-AMINOACIDI LIQUORALI	Liquor (CSF)	0.5 ml	Congelare -20°C
<b>Nota per campioni urinari: in caso di profilo associato delle analisi sottoelencate, il volume complessivo di urine può essere ridotto a 10 ml totale</b>				
	u-AMINOACIDI URINARI <sup>2</sup>	Urina #	A. 5 ml - campione estemporaneo B. Raccolta 24 h - segnalare diuresi/altezza	<b>A. Campione estemporaneo:</b> Congelare (-20°C) aliquota 5 ml
	u-ACIDI ORGANICI		Urina #	5 ml - campione estemporaneo
	u-ACIDO METILMALONICO URINARIO	2 ml - campione estemporaneo		
	u-AC. MEVALONICO	5 ml - campione estemporaneo		
	u-ACIDO OROTICO	2 ml - campione estemporaneo		
	u-SUCCINILACETONE	5 ml - campione estemporaneo		
	u-ACIDO Delta AMINOLEVULINICO	5 ml - campione estemporaneo		
	u-GALATTOSIO (det. Quantitativa)	2 ml - campione estemporaneo		
	u-FRUTTOSIO (det. Quantitativa)	2 ml - campione estemporaneo.		
	u-CITRATI	5 ml - campione estemporaneo		
	u-ACIDO OMOGENTISICO	Urina #		5 ml - campione estemporaneo
	u-ACIDO OMOVANILLICO	Urina #	A. 5 ml - campione estemporaneo <input type="checkbox"/> B. Raccolta 24 h - segnalare diuresi <input type="checkbox"/>	<b>A.-B. Acidificare con HCl 25% **</b> <b>**vedi istruzioni specifiche</b> B. Diuresi 24 h (ml) .....  A.-B. Congelare (-20°C) aliquota 5ml
	u-ACIDO VANILMANDELICO			
	u-ACIDO 5-IDROSSI-INDOLACETICO			
	u-OSSALATI			
	u-MUCOPOLISACCARIDI - GAG	Urina #	5.0 ml - campione estemporaneo	Congelare -20°C
	u-SULPHITEST	Urina	2.0 ml - campione estemporaneo	Consegna immediata campione post-minzione al Lab.
	b-GALATTOSIO-1P-URIDIL TRANSFERASI	DBS	CARTONCINO per SCREENING (DBS) – minimo 3 spot Nota: trasporto rapido refrigerato al LABORATORIO in contenitore con essicante  * TEST RISERVATI A PAZIENTI IN ETA' NEONATALE (0-30 gg)  # Si richiede campione di urine fresche o conservate a +4°/+8 °C per un massimo di 48-72 ore dalla raccolta per il dosaggio della creatinina urinaria	
	b-ACILCARNITINE- AMINOACIDI-SUAC *	DBS		
	b-GALATTOSIO TOTALE	DBS		
	b- BIOTINIDASI*	DBS		

Firma autorizzativa e Timbro Medico Richiedente

**1 ANALITI AGGIUNTIVI ( SOLO SU RICHIESTA):**

<sup>1</sup>  p-OMOCITRULLINA -  p-SULFOCISTEINA

<sup>2</sup>  u-OMOCITRULLINA -  u-SULFOCISTEINA

## SCHEDA B : INFORMAZIONI CLINICHE per RICHIESTA di ACCERTAMENTO DIAGNOSTICO

(Compilare in stampatello con grafia leggibile; la mancata compilazione non consente di emettere nel referto il commento di patologia clinica)

Dati Identificativi Paziente:

COGNOME: ..... NOME: ..... Sex: M  F

Data Nascita: ...../...../..... Codice Fiscale:.....

Ospedale / Reparto/Città:.....

SOSPETTO/I DIAGNOSTICO/I: .....

ANAMNESI PERSONALE e (solo se significativa) FAMILIARE:.....

DATI AGGIUNTIVI (pz in età neonatale-pediatria): Peso nascita..... gr E.G. (settimane)..... P.gio Apgar:...../.....

Sofferenza perinatale SI NO Consanguineità  HELPP SYNDROME materna  Altre Patologie Materne:.....

### SINTOMATOLOGIA (barrare le singole caselle)

Ipotonia	<i>SI</i>	<i>NO</i>	Cardiomiopatia	<i>SI</i>	<i>NO</i>
Ipertonia	<i>SI</i>	<i>NO</i>	Alterata funzionalità respiratoria	<i>SI</i>	<i>NO</i>
<input type="checkbox"/> Atassia <input type="checkbox"/> Disturbi del movimento	<i>SI</i>	<i>NO</i>	<input type="checkbox"/> Epatomegalia <input type="checkbox"/> Splenomegalia	<i>SI</i>	<i>NO</i>
Convulsioni	<i>SI</i>	<i>NO</i>	Ascite	<i>SI</i>	<i>NO</i>
Coma : grado.....	<i>SI</i>	<i>NO</i>	<input type="checkbox"/> Ittero <input type="checkbox"/> Colestasi	<i>SI</i>	<i>NO</i>
Edema cerebrale	<i>SI</i>	<i>NO</i>	<input type="checkbox"/> Dismorfismi <input type="checkbox"/> Facies caratteristiche	<i>SI</i>	<i>NO</i>
<input type="checkbox"/> Neuropatia periferica <input type="checkbox"/> Miopatia	<i>SI</i>	<i>NO</i>	Cataratta <input type="checkbox"/> monolaterale <input type="checkbox"/> bilaterale	<i>SI</i>	<i>NO</i>
<input type="checkbox"/> Microcefalia <input type="checkbox"/> Macrocefalia	<i>SI</i>	<i>NO</i>	Ritardo dell'accrescimento	<i>SI</i>	<i>NO</i>
Nistagmo	<i>SI</i>	<i>NO</i>	Anemia	<i>SI</i>	<i>NO</i>
Ritardo psicomotorio	<i>SI</i>	<i>NO</i>	<input type="checkbox"/> Piastrinopenia <input type="checkbox"/> Coagulopatia	<i>SI</i>	<i>NO</i>

### INDICI EMATOCHIMICI (DATA ESECUZIONE: ..... / PAZIENTE in CRISI o POST-CRISI / PAZIENTE IN BENESSERE )

EAB: pH	BE:	Acidosi <input type="checkbox"/> Alcalosi <input type="checkbox"/>	Fosfatasi Alcalina U/L	Acido Urico mg/dl
p-Lattato	mM/L		Omocisteina:	µmol/L
p- Ammonio	µg/dl		Colesterolo mg/dl	Trigliceridi..... mg/dl
Glicemia	mg/dl		Chetoni urinari: <input type="checkbox"/> assenti <input type="checkbox"/> presenti (riportare +):.....	
AST/ALT	U/L		Mioglobinuria: <input type="checkbox"/> assente <input type="checkbox"/> presente (riportare +):.....	
CK	U/L		Emocromo: Hb g/L .GR /mm <sup>3</sup> MCV Piastrine	
Creatinina	mg/dl		Coagulazione: INR	

NUTRIZIONE:  HU  Latte ARTIFICIALE (tipo ..... )  MISTA  TPN  ENTERALE  IDROLISATO PROTEICO  DIETA LIBERA  
 Sospensione alimentazione contenente  proteine  carboidrati  grassi (Note: ..... )  
 Infusione gluco-salina (specificare tipo e %): .....

SUPPLEMENTAZIONE con:  VITAMINE ( B12  B6  Riboflavina  C)  AC.FOLICO  CARNITINA  MCT  ALTRO.....

FARMACI e ev. TERAPIA TRASFUSIONALE: farmaci somministrati e data ter.trasf.le

Terapia in atto .....  
 Terapia progressa (ultima settimana) .....  
 Terapia trasfusionale eseguita in data .....

Firma Medico compilatore

## SCHEDA C : INFORMAZIONI CLINICHE per RICHIESTA di MONITORAGGIO in PAZIENTE NOTO

(Compilare in stampatello con grafia leggibile; la mancata compilazione non consente di emettere nel referto il commento di patologia clinica)

Dati Identificativi Paziente:	
COGNOME: .....	NOME: ..... Sex: M <input type="checkbox"/> F <input type="checkbox"/>
Data Nascita: ...../...../.....	Codice Fiscale:.....
Ospedale / Reparto/Città:.....	
PAZIENTE NOTO (già eseguite analisi di biochimica genetica c/o ns. Laboratorio) con DIAGNOSI di: .....	
.....	
.....	
NOTE o INFORMAZIONI AGGIUNTIVE relative alle condizione del paziente al momento del prelievo o della raccolta urine	
<ul style="list-style-type: none"> <li>• PAZIENTE in CRISI o POST-CRISI <input type="checkbox"/></li> <li>• PAZIENTE IN BENESSERE <input type="checkbox"/></li> </ul>	
Altro: .	
.....	
.....	

INDICI EMATOCHIMICI (DATA ESECUZIONE: .....		/ PAZIENTE in CRISI o POST-CRISI <input type="checkbox"/>		/ PAZIENTE IN BENESSERE <input type="checkbox"/>			
EAB: pH	BE:	Acidosi <input type="checkbox"/>	Alcalosi <input type="checkbox"/>	Fosfatasi alcalina	U/L	Acido urico	mg/dl
Lattato		mM/L		Omocisteina:		µmol/L	
Ammonio		µg/dl		Colesterolo	mg/dl	Trigliceridi	mg/dl
Glicemia		mg/dl		Chetoni urinari:	<input type="checkbox"/> assenti <input type="checkbox"/> presenti (riportare i +):		
AST/ALT		U/L		Mioglobinuria:	<input type="checkbox"/> assente <input type="checkbox"/> presente (riportare i +):		
CK		U/L		Emocromo: Hb	g/L .GR	/mm <sup>3</sup> MCV	Piastrine
Creatinina		mg/dl		Coagulazione:	INR		

STATO NUTRIZIONALE AL MOMENTO DEL PRELIEVO/RACCOLTA URINARIA:	
<input type="checkbox"/> HU <input type="checkbox"/> Latte ARTIFICIALE (tipo ..... ) <input type="checkbox"/> MISTA <input type="checkbox"/> TPN <input type="checkbox"/> ENTERALE <input type="checkbox"/> IDROLISATO PROTEICO <input type="checkbox"/> DIETA LIBERA <input type="checkbox"/> Sospensione alimentazione contenente <input type="checkbox"/> proteine <input type="checkbox"/> carboidrati <input type="checkbox"/> grassi (Note: .....) <input type="checkbox"/> Infusione gluco-salina (specificare tipo e %): .....	
SUPPLEMENTAZIONE IN ATTO AL MOMENTO DEL PRELIEVO/RACCOLTA URINARIA con:	
<input type="checkbox"/> VITAMINE ( <input type="checkbox"/> B12 <input type="checkbox"/> B6 <input type="checkbox"/> Riboflavina <input type="checkbox"/> C) <input type="checkbox"/> AC.FOLICO <input type="checkbox"/> CARNITINA <input type="checkbox"/> MCT <input type="checkbox"/> ALTRO.....	
FARMACI e ev. TERAPIA TRASFUSIONALE: farmaci somministrati e data ter.trasf.le	
<input type="checkbox"/> Terapia in atto ..... <input type="checkbox"/> Terapia pregressa (ultima settimana) ..... <input type="checkbox"/> Terapia trasfusionale eseguita in data .....	Firma Medico compilatore -----

## SCHEDA D: INFORMAZIONI e RICHIESTA ESAMI CONFERMA DIAGNOSTICA per SNE

Nota: uso riservato a CCR\_SNE e reparti di Neonatologia-Patologia Neonatale/TIN (su richiesta LRRSN).

(Compilare in stampatello con grafia leggibile; il presente modulo DEVE essere restituito compilato insieme ai campioni biologici)

**Nota:** scheda da utilizzarsi unicamente in caso di invio di campioni su richiesta del LRRSN per conferma diagnostica di positività ai Programmi di Screening neonatale esteso (SNE), Fenilchetonuria (HPA/PKU), Galattosemie (GAL), Difetto di Biotinidasi (BTD);

**Dati Identificativi NEONATO**

COGNOME: ..... NOME: ..... Sex: M  F

Data Nascita: ...../...../..... CODICE NEONATO (LRRSN): .....

**Dati Identificativi MADRE (da compilare solo in caso di richiesta anche di controllo materno)**

COGNOME: ..... NOME: .....

Data Nascita: ...../...../..... Codice Fiscale:.....

Madre del neonato (cognome,nome): .....

CCR/Ospedale / Reparto/Città:.....

**POSITIVITA' PROGRAMMA SNE** (siglare il sospetto diagnostico di selezione):

① AMINOACIDOPATIE (AA) ② ACIDEMIE ORGANICHE (AO) ③ DIF.OX. AC.GRASSI (FAO)  
 ④ DIF. CICLO UREA (UCD) ⑤ GALATTOSEMIA (GAL) ⑥ DIF BIOTINIDASI (BTD)  
 ⑦ ALTRO (specificare).....

ESAMI RICHIESTI (DATA di PRELIEVO: ...../...../.....ORA PRELIEVO:.....)		
Campione: PLASMA (Li Eparina) Campione: CSF	Campione: URINE (campione estemporaneo)	Campione: DBS (cartoncino screening)
<input type="checkbox"/> P-AMINOACIDI	<input type="checkbox"/> U-AMINOACIDI	<input type="checkbox"/> Sg-GAL-1-PUT
<input type="checkbox"/> LCR-AMINOACIDI	<input type="checkbox"/> U-ACIDI ORGANICI	<input type="checkbox"/> Sg-GALATTOSIO
<input type="checkbox"/> P-ACILCARNITINE	<input type="checkbox"/> U-AC.METILMALONICO	<input type="checkbox"/> Sg-BIOTINIDASI
<input type="checkbox"/> P-BIOTINIDASI	<input type="checkbox"/> U-AC. OROTICO	<input type="checkbox"/> ALTRO:
<input type="checkbox"/> P-AC. METILMALONICO	<input type="checkbox"/> U-AC. δ-AMINOLEVULINICO	<input type="checkbox"/> ALTRO:
<input type="checkbox"/> ALTRO:	<input type="checkbox"/> U-SUCCINILACETONE	
<input type="checkbox"/> ALTRO:	<input type="checkbox"/> U-GALATTOSIO	
<input type="checkbox"/> ALTRO:	<input type="checkbox"/> ALTRO:	

**STATO NUTRIZIONALE AL MOMENTO DEL PRELIEVO/RACCOLTA URINARIA:**

HU  Latte ARTIFICIALE (tipo ..... )  MISTA (COMPLEMENTARE)  TPN  ENTERALE  IDROLISATO PROTEICO

Sospensione alimentazione contenente  proteine  galattosio  lipidi (Note: .....)

Infusione gluco-salina (specificare tipo e %): .....

**SUPPLEMENTAZIONE IN ATTO AL MOMENTO DEL PRELIEVO/RACCOLTA URINARIA con:**

VITAMINE ( B12  B6  Riboflavina  C)  AC.FOLICO  CARNITINA  MCT

ALTRO.....

**FARMACI e ev. TERAPIA TRASFUSIONALE: farmaci somministrati e data ter.trasf.le**

Terapia in atto .....  
 Terapia progressa (ultima settimana) .....  
 Terapia trasfusionale eseguita in data .....

Firma Medico compilatore  
 \_\_\_\_\_

## SCHEDE A - B - C - D

### Modalità di compilazione

### Regole d'uso

#### Indicazioni generali per Schede

- Le schede **A – B – C** sono state elaborate per consentire la corretta gestione degli esami di competenza del LRRSN e delle procedure di invio ed accettazione di campioni biologici per accertamento diagnostico e monitoraggio terapeutico di pazienti con sospetto diagnostico di malattia metabolica ereditaria (MME) o di altra patologia/condizione clinica che ne renda appropriata la richiesta.
- La Scheda **D** è riservata alle richieste di esami (pannelli ristretti) per conferma diagnostica di positività allo Screening Neonatale per Malattie metaboliche Ereditarie (Programma SNE) ed è ad uso esclusivo dei Centri Clinici di Riferimento (CCR) competenti in ambito di Programma Regionale SNE o di Reparti di Neonatologia/Patologia Neonatale – TIN di Regione Lombardia, su specifica richiesta del LRRSN.
- Le schede devono essere correttamente compilate (usare **inchiostro nero**) **in ogni loro parte, in stampatello, con grafia chiara, leggibile e scansionabile**. Ogni scheda deve riportare timbro e firma del Medico richiedente/compilatore
- Ogni invio/consegna di materiali biologici (ad eccezione di quelle di competenza della Scheda D – Programma di Screening Neonatale SNE) deve essere accompagnata dalla seguente documentazione:
  - **RICHIESTA AUTORIZZATIVA AMMINISTRATIVA** rilasciata dall'Ufficio aziendale competente (Direzione Amministrativa, Direzione Sanitaria, Direzione di Laboratorio) della struttura inviante; questo documento è essenziale per la fatturazione della prestazione richiesta; in assenza di tale richiesta **i campioni biologici non possono essere accettati; il pannello di esami richiesti deve corrispondere a quelli elencati nella SCHEDE A (vedi oltre)**.
  - **SCHEDE A: deve essere compilata sempre per le condizioni previste dalle Schede B-C, ad ogni invio di materiale biologico**; l'apposizione di "flag" nello specifico campo predisposto indica la/le prestazione/i da eseguire; verificare per ogni prestazione la corrispondenza dei materiali biologici richiesti, i volumi richieste, le eventuali informazioni aggiuntive; specificare (prima riga) se la richiesta è riferita ad un paziente in accertamento diagnostico o ad un paziente noto in monitoraggio terapeutico; per "**paziente noto**" s'intende un paziente che ha una diagnosi clinica definita, che ha già eseguito precedente/i accertamento/i diagnostico/i presso il nostro Laboratorio e necessita di monitoraggio terapeutico/nutrizionale.
  - **Scheda D: la compilazione della Scheda D (uso riservato) esonera dalla compilazione della schede A-B-C e dall'invio della richiesta autorizzativa amministrativa.**
- **In caso di mancato invio della documentazione sopra riportata (laddove richiesta), il LRRSN non potrà accettare e analizzare i campioni inviati.**

#### Indicazioni aggiuntive per condizioni previste dalle schede B - C

- In aggiunta all'invio obbligatorio di Richiesta Autorizzativa Amministrativa e scheda A, in funzione della tipologia di paziente (in accertamento diagnostico o in monitoraggio terapeutico se paziente noto) ogni invio/consegna di materiali biologici deve essere accompagnato dalla corrispondente scheda di raccolta di **INFORMAZIONI CLINICHE A o B**:
  - **SCHEDE B:** da compilarsi sempre in **pazienti in accertamento diagnostico**, senza precedenti accertamenti presso il ns. Laboratorio o senza diagnosi definita;
  - **SCHEDE C:** da compilarsi unicamente in **paziente noto**, con diagnosi definita e precedenti accertamenti eseguiti presso il ns. Laboratorio, con richiesta di esami per monitoraggio terapeutico (paziente in terapia farmacologica o nutrizionale/dietetica) o follow-up clinico;
  - **INDICI EMATOCHIMICI:**
    - Nella **scheda B (paziente in accertamento diagnostico)** è **obbligatorio** riportare i parametri in grassetto **EAB, Lattato, Ammonio, Glicemia, AST/ALT, CK, Creatinina** ; i restanti parametri se disponibili sono estremamente utili nell'inquadramento diagnostico degli esami eseguiti;
    - Nella **scheda C (paziente noto in monitoraggio terapeutico)** è **obbligatorio** riportare se la raccolta del materiale biologico inviato è stata eseguita in condizione di crisi o in benessere; è comunque utile (per l'interpretazione dei risultati) l'invio dei dati ematochimici disponibili ed elencati;

- I campi **NUTRIZIONE, SUPPLEMENTAZIONE, FARMACI** devono essere sempre compilati in entrambe le schede B e C
- **Il mancato invio delle schede B o C o una loro insufficiente compilazione** non consentiranno di riportare nel referto alcun commento di patologia clinica; questo dato sarà segnalato nel referto.

#### **Indicazioni aggiuntive per condizioni previste dalle schede D**

- La scheda D deve essere compilata in ogni sua parte e deve essere inoltrata al LRRSN una sola volta, al momento dell'azione di conferma diagnostica.
- La compilazione della Scheda D prevede che, oltre ai dati identificativi del neonato, sia anche inserito il Codice Neonato riportato sul referto di screening neonatale trasmesso dal LRRSN per la comunicazione di positività SNE;
- La condizione di "Positività Programma SNE" deve essere "flaggata" nell'apposito campo ed essere strettamente coerente con il sospetto diagnostico espresso nel referto di screening neonatale per il Programma SNE.
- Il campo "Esami richiesti" elenca gli esami richiedibili; la richiesta di esami deve essere coerente e limitata al sospetto diagnostico espresso nel referto di screening
- I campi "Stato Nutrizionale", "Supplementazione in atto", "Farmaci e Terapia Trasfusionale" devono essere integralmente compilati