

# KONFIRMERENDE ANALYSER PÅ SCREEN-POSITIVE

| Screen-pos. | Konfirmerende analyser på screen-positive <sup>1</sup> |                               |         |                        |                       |                               |                     |
|-------------|--------------------------------------------------------|-------------------------------|---------|------------------------|-----------------------|-------------------------------|---------------------|
|             | Plasma, EDTA-                                          |                               | Urin    |                        | Blod, EDTA-           |                               | Blod, Spot          |
|             | Analyse                                                | ml                            | Analyse | ml                     | Analyse               | ml                            | Sekventering        |
| BIOT        |                                                        |                               |         |                        |                       |                               | RH <sup>2</sup>     |
| CTD         | PACYLKAR                                               | <i>Barn + mor:</i><br>1 (0,5) | UORGA   | <i>Barn:</i><br>10 (3) | DNA                   | <i>Barn + mor:</i><br>1 (0,5) |                     |
| MCADD       | PACYLKAR                                               | 1 (0,5)                       |         |                        |                       |                               | Skejby <sup>3</sup> |
| VLCADD      | PACYLKAR                                               | 1 (0,5)                       |         |                        |                       |                               | Skejby <sup>3</sup> |
| LCHADD      | PACYLKAR                                               | 1 (0,5)                       |         |                        |                       |                               | Skejby <sup>3</sup> |
| MADD        | PACYLKAR                                               | 1 (0,5)                       |         |                        |                       |                               | Skejby <sup>3</sup> |
| IVA         | PACYLKAR                                               | 1 (0,5)                       | UORGA   | 10 (3)                 |                       |                               | Skejby <sup>3</sup> |
| GA1         | PACYLKAR                                               | 1 (0,5)                       |         |                        | DNA<br>GCDH aktivitet | 1 (0,5)<br>6 (3)              |                     |
| TYR         | PAMIN                                                  | 0,5 (0,25)                    | UORGA   | 10 (3)                 | DNA                   | 1 (0,5)                       |                     |
| MSUD        | PAMIN                                                  | 0,5 (0,25)                    | UORGA   | 10 (3)                 | DNA                   | 1 (0,5)                       |                     |
| PA/MMA      | PAMIN +<br>PACYLKAR                                    | 1 (0,5)                       | UORGA   | 10 (3)                 | DNA                   | 1 (0,5)                       |                     |
| ASL         | PAMIN                                                  | 0,5 (0,25)                    | UAMIN   | 2 (1)                  | DNA                   | 1 (0,5)                       |                     |
| HLCSD/3-MCC |                                                        |                               |         |                        |                       |                               | RH <sup>4</sup>     |

1. Alle svar på konfirmerende analyser meldes samlet ud fra CIMD
2. Foreløbigt svar på alle screenede sygdomme excl. biotinidase defekt er udsendt fra SSI og særskilt svar for biotinidase defekt udsendes fra CIMD/molekylærgenetisk afdeling
3. Svar meldes ud fra CIMD
4. Foreløbigt svar på alle screenede sygdomme excl. holokarboxylase syntetase defekt er udsendt fra SSI og særskilt svar for holokarboxylase syntetase defekt udsendes fra CIMD/molekylærgenetisk afdeling
5. Tal i parentes i ml kolonnerne angiver de minimale mængder.