



Fondazione IRCCS
San Gerardo dei Tintori

Sistema Socio Sanitario



Regione
Lombardia

**Fac-simile Modulo invio campioni
c/o Laboratorio Screening Neonatale
Dipartimento di Pediatria
UOC Screening Neonatale, Genomica
Funzionale e Malattie Rare
Ospedale dei Bambini "V. Buzzi"**

Rev. 0
08.04.26

Pagina 1 di 3

LAG-CRO-MO-022

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:			
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)
---	-----------------

	PRESTAZIONE	Campione biologico	Volume Minimo Campione	INFORMAZIONI AGGIUNTIVE
Nota per campioni plasmatici: in caso di profilo associato delle analisi sottolencate, il volume complessivo di plasma può essere ridotto a 1 ml totale				
	P-AMINOACIDI PLASMATICI ¹ totali	Plasma (anticoagulant e Litio Eparina) Prelievo dopo digiuno standard	0.5 ml	Centrifugare il campione entro 30' dal prelievo e separare il plasma; Congelare -20°C
	P-AMINOACIDI PLASMATICI singoli..... (specificare)		0.5 ml	
	P-ACILCARNITINE PLASMATICHE		0.5 ml	
	P-BIOTINIDASI PLASMATICA		0.5 ml	
	P-AC. METILMALONICO PLASMATICO		0.5 ml	
Nota per campioni serici: in caso di profilo associato delle analisi sottolencate, il volume complessivo di siero può essere ridotto a 1 ml totale				
	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
	U-AMINOACIDI URINARI ² totali	Urina	☐ 5 ml - campione estemporaneo	A. Camp. estemporaneo: Congelare (-20°C) aliquota 5 ml B. Raccolta 24 h: Diuresi (ml) Altezza (cm) Peso (kg) Congelare (-20°C) aliquota 5 ml.
	U-AMINOACIDI URINARI SINGOLI..... (specificare)		☐ Raccolta 24	
	U-ACIDI ORGANICI		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	Proteggere il contenitore dalla luce; congelare -20°C
	U-ACIDO OMOVANILLICO	Urina	☐ 5 ml - campione estemporaneo ☐ Raccolta 24 h -segnalare diuresi	A.-B. Acidificare con HCl 25% ** **vedi istruzioni specifiche 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.
	SD-ACILCARNITINE-LISOFOSFATIDILCOLINE (C20...C26/ C20:00-LPC...C26:0-LPC)	DBS	CARTONCINO per SCREENING (DBS) – minimo 3 spot Nota: trasporto rapido refrigerato al LABORATORIO in contenitore con essicante *TEST RISERVATI A PAZIENTI IN ETÀ NEONATALE (0-30 gg)	
	ACIDO GUANIDINO ACETICO (GAA)	DBS		
	CREATINA (momentaneamente non richiedibile)	DBS		
	SD- BIOTINIDASI	DBS		
	SD-GALATTOSIO-1P-URIDIL TRANSFERASI	DBS		
	SD-GALATTOSIO TOTALE	DBS		
	SD-ACILCARNITINE- AMINOACIDI-SUAC *	DBS		

ANALITI AGGIUNTIVI (SOLO SU RICHIESTA):

- 1 ☐ P-AC PIPECOLICO - ☐ P-OMOCITRULLINA - ☐ P-SULFOCISTEINA
 2 ☐ U-AC PIPECOLICO - ☐ U-OMOCITRULLINA - ☐ U-SULFOCISTEINA

Firma autorizzativa e Timbro Medico Richiedente

Firma autorizzativa e Timbro Direttore Sanitario di Presidio



Fondazione IRCCS
San Gerardo dei Tintori

Sistema Socio Sanitario



Fac-simile Modulo invio campioni
c/o Laboratorio Screening Neonatale
Dipartimento di Pediatria
UOC Screening Neonatale, Genomica
Funzionale e Malattie Rare
Ospedale dei Bambini "V. Buzzi"

Rev. 0
08.04.26

Pagina 2 di 3

LAG-CRO-MO-022

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	SI	NO	Cardiomiopatia	SI	NO
Ipertonia	SI	NO	Alterata funzionalità respiratoria	SI	NO
☐ Atassia ☐ Disturbi del movimento	SI	NO	☐ Epatomegalia ☐ Splenomegalia	SI	NO
Convulsioni	SI	NO	Ascite	SI	NO
Coma: grado.....	SI	NO	☐ Ittero ☐ Colestasi	SI	NO
Edema cerebrale	SI	NO	☐ Dismorfismi ☐ Facies caratteristiche	SI	NO
☐ Neuropatia periferica ☐ Miopatia	SI	NO	Cataratta ☐ monolaterale ☐ bilaterale	SI	NO
☐ Microcefalia ☐ Macrocefalia	SI	NO	Ritardo dell'accrescimento	SI	NO
Nistagmo	SI	NO	Anemia	SI	NO
Ritardo psicomotorio	SI	NO	☐ Piastrinopenia ☐ Coagulopatia	SI	NO

INDICI EMATOCHIMICI (DATA ESECUZIONE: / PAZIENTE in CRISI o POST-CRISI ☐ / PAZIENTE IN BENESSERE ☐

EAB: pH	BE:	Acidosi ☐ Alcalosi ☐	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: ☐ assenti ☐ presenti (riportare +):.....			
AST/ALT	U/L		Mioglobinuria: ☐ assente ☐ presente (riportare +):.....			
CK	U/L		Emocromo: Hb	g/L .GR	/mm ³ 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 pregressa (ultima settimana)

☐ Terapia trasfusionale eseguita in data

Firma Medico compilatore

 Fondazione IRCCS San Gerardo dei Tintori	Sistema Socio Sanitario  Regione Lombardia	Fac-simile Modulo invio campioni c/o Laboratorio Screening Neonatale Dipartimento di Pediatria UOC Screening Neonatale, Genomica Funzionale e Malattie Rare Ospedale dei Bambini "V. Buzzi"		Rev. 0 08.04.26	Pagina 3 di 3
		LAG-CRO-MO-022			

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 ☐ F ☐ 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 • PAZIENTE in CRISI o POST-CRISI ☐ • PAZIENTE IN BENESSERE ☐ Altro:	

INDICI EMATOCHIMICI (DATA ESECUZIONE: / PAZIENTE in CRISI o POST-CRISI ☐ / PAZIENTE IN BENESSERE ☐)				
EAB: pH	BE:	Acidosi ☐ Alcalosi ☐	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: ☐ assenti ☐ presenti (riportare i +):	
AST/ALT	U/L		Mioglobinuria: ☐ assente ☐ presente (riportare i +):	
CK	U/L		Emocromo: Hb g/L .GR /mm ³ MCV Piastrine	
Creatinina	mg/dl		Coagulazione: INR	

STATO NUTRIZIONALE AL MOMENTO DEL PRELIEVO/RACCOLTA URINARIA: ☐ 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 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 pregressa (ultima settimana) ☐ Terapia trasfusionale eseguita in data	Firma Medico compilatore