

<b>Forklaring</b>	<b>Blodprøver</b>
<b>Basis/Almindelig trivsel</b>	Hb, MVC, MCHC, ferritin, trombocytter, leucocytter, syrebase inkl. laktat, væske-nyretal inkl. karbamid, calcium ion, fosfat, alat, basisk fosfatase, CK, urat, LDH, thyroideatal
<b>Specielle</b>	Ammonium (obs akut symptomatologi og alle med encefalopati), ferrioxidase (ceruloplasmin) og kobber (neuropsykiatriske symptomer, tremor), B12 (neuropsykiatriske symptomer)
<b>Almene metaboliske</b>	Plasma aminosyrer, homocystein (se supplerende metab. tabel, bilag 3)
<b>Særlige metaboliske</b>	Acylkarnitiner, lysosomale enzymer, meget langkædede fede syrer og fytansyre (se supplerende metab. tabel, bilag 3)
<b>Genetiske</b>	DNA til forskellige undersøgelser, se bilag 2
<b>Forklaring</b>	<b>Urinprøver</b>
<b>Screening</b>	Urinmetabolisk screening
<b>Særlige metaboliske</b>	Puriner og pyrimidiner Kreatinmetabolitter