Η μέτρηση της δραστικότητας των περισσότερων λυσοσωμιακών ενζύμων γίνεται στο πλάσμα ή και στα λευκοκύτταρα, τα οποία απομονώνονται στο εργαστήριο.

**ΔΕΙΓΜΑ**

Ολικό αίμα 10 cc σε καλά ηπαρινισμένη σύριγγα. Ηπαρινίζουμε με περίπου 2cc ηπαρίνη, μία σύριγγα των 10cc ανεβοκατεβάζοντας το έμβολο με αργές κινήσεις ώστε να διαβραχούν καλά τα τοιχώματα. Αδειάζουμε την ηπαρίνη, βάζουμε νέα βελόνα και κάνουμε την αιμοληψία.

Μεταγγίζουμε σε σωληνάριο (π.χ. σωληνάριο για ΕΝΥ) που δεν περιέχει κανενός είδους συντηρητικό ή αντιπηκτικό ή επίστρωση αντιπηκτικού ή gel ή μπιλάκια.

**ΑΜΕΣΗ ΜΕΤΑΦΟΡΑ** στο Εργαστήριο στους 4οC. Αν αυτό δεν είναι εφικτό, το δείγμα συντηρείται και αποστέλλεται στους 4οC με ταχυμεταφορά (courier), αυστηρά μέχρι την επομένη στις 10.00 π.μ.

Στην μεταφορά λαμβάνεται πρόνοια για την αποφυγή επιμόλυνσης του δείγματος.

Αν αποσταλεί με παγοκύστεις αποφεύγεται η άμεση επαφή (τυλίγουμε το δείγμα με λίγο βαμβάκι ή γάζα, ή τοποθετείται σε χάρτινο κουτί) ώστε να μην καταψυχθεί και οι παγοκύστεις με το δείγμα μπαίνουν σε φελιζόλ κουτί.

**ΧΡΟΝΟΣ ΛΗΨΗΣ :** Πρωί, πριν τη λήψη τροφής (δείγμα νηστείας).

Για την μέτρηση της δραστικότητας ενζύμων όπως η σιαλιδάση, για την δοκιμασία Φιλιπίνης καθώς και για την περίπτωση όπου ο ασθενής έχει μεταγγισθεί χρησιμοποιούνται καλλιέργειες ινοβλαστών δέρματος. Αυτές αναπτύσσονται στο εργαστήριο από βιοψίες δέρματος. Η λήψη βιοψίας γίνεται μετά από συνεννόηση με το εργαστήριο.

**ΜΕΤΡΗΣΗ ΤΗΣ ΔΡΑΣΤΙΚΟΤΗΤΑΣ ΤΗΣ ΟΞΙΝΗΣ ΜΑΛΤΑΣΗΣ (νόσος Pompe)**

Στην περίπτωση αυτή η μέτρηση γίνεται σε αποξηραμένες σταγόνες αίματος, σε κάρτα Guthrie.

Χρειάζονται περίπου 4cc ηπαρινισμένου αίματος. Οι συνθήκες και οι προϋποθέσεις είναι οι ίδιες που αναφέρονται στις οδηγίες λήψης δείγματος για μέτρηση της δραστικότητας λυσοσωμιακών ενζύμων.

Δεν χρειάζεται ειδικό ραντεβού αλλά το δείγμα πρέπει να φθάνει στο εργαστήριο από Δευτέρα – Πέμπτη και έως τις 11π.μ. Έτοιμες σταγόνες γίνονται δεκτές μόνο μετά από εκπαίδευση για τη σωστή λήψη-επεξεργασία.

**ΠΡΟΣΟΧΗ**

Δεν χρησιμοποιείται **ΠΟΤΕ** άλλο αντιπηκτικό εκτός από ηπαρίνη (Heparin sodium).

Το εργαστήριο πρέπει να ενημερώνεται για πιθανές μεταγγίσεις (είδος, χρόνος). Γενικά λήψη αίματος γίνεται 1 1/2 μήνα μετά την τελευταία μετάγγιση.

Είναι ιδιαίτερα σημαντική η σωστή φύλαξη και διακίνηση δειγμάτων στις σωστές συνθήκες θερμοκρασίας.

Η λήψη γίνεται **ΜΟΝΟ** με ραντεβού και μετά από συνεννόηση με το εργαστήριο.

Το δείγμα πρέπει να φθάνει στο εργαστήριο το αργότερο μέχρι τις 10.00 π.μ.

Σε κάθε περίπτωση κάθε δείγμα πρέπει να συνοδεύεται από το συμπληρωμένο ειδικό έντυπο ιστορικού του ασθενούς που δίνεται από το εργαστήριο.