



UNIVERZITNÁ NEMOCNICA BRATISLAVA

Pažitková 4, 821 01 Bratislava

Pracovisko: Nemocnica Staré Mesto, Mickiewiczova 13, 813 69 Bratislava

Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LFUK a UNB

Oddelenie molekulovej a biochemickej genetiky

Meno a priezvisko pacienta:.....Dátum narodenia:.....
Rodné číslo:..... Rodné číslo matky (ak dieťa nemá r.č.):.....
Adresa pacienta:.....
Zdravotná poisťovňa (kód):.....Pri opakovanom vyšetrení zadajte číslo predch. vyšetrenia:.....

Adresa odosielajúceho pracoviska, tel. č.:

Pečiatka, **kód** a podpis lekára:

Základná diagnóza (aj susp.), slovne + kód:.....
.....
Ostatné diagnózy:.....
.....
Výška:.....Hmotnosť:.....Prematurita:.....
Stav výživy, strava, výživové doplnky:.....
.....
Terapia, transfúzie:.....
.....
Dysmorfne znaky, orgánové postihnutie (hepatosplenomegália, kardiomyopatia...), systémové postihnutie:.....
.....
.....

Dátum + čas odberu:.....

Materiál: **Moč:** spontánny
 zbieraný 12 hod.
 zbieraný 24 hod.
 iné.....

Plodová voda

Odber: postprandiálne
 v akútnom ataku

Dátum zaslania vzorky.....

Krv: plná krv
 sérum
 plazma
 suchá kvapka krvi

Iné.....

po hladovaní
 iné:

Požadujete konkrétne vyšetrenie? Uvedte aké:

.....
.....
.....

Neznáma metabolická porucha - moč (minim. 5 ml), plná krv ev. sérum (minim. 2-3 ml). Molulárno-genetické vyšetrenie - plná krv, odber ako na krvný obraz (do EDTA minim. 1 ml). Vyžaduje telefonický dohovor a transport do 12:00: izolácia leukocytov (enzymatológia) – plná krv, odber ako na krvný obraz (do EDTA minim. 5-10 ml), plodová voda – nestočená minim. 5-10 ml.

Klinický obraz, epikríza (diff. dg. problém):

Biochemické vyšetrenia (glukóza, bilirubín, urea, ionogram, parametre hepatálneho súboru, parametre lipidového spektra, CK, LD):

laktát:

3-OH butyrát:

amoniak:

ABR:

Pre spresnenie diagnostiky vyznačte symptómy prítomné u pacienta, resp. popíšte iné symptómy:

Gravidita, novorodenecké obdobie:

- hypotrofia plodu a novorodenca
- poruchy dýchania, RDS
- mikrocefália
- makrocefália
- hypotermia
- problémy s kŕmením
- ikterus
- HELLP syndróm
- AFLP syndróm

Neurologické:

- kŕče, typ:
- bezvedomie
- kóma
- letargia
- hypotonus
- hypertonus
- psychomotorická retardácia
- oneskorený vývoj reči
- encefalopatia
- spastická paraparéza
- mentálna retardácia
- extrapyramidové príznaky
- demencia
- leukodystrofia
- demyelinizácia
- cerebellárne symptómy
- NCMP
- hyper, hypo, areflexia
- periférna neuropatia
- regresia psychomot. vývoja
- kalcifikáty v mozgu
- iné zmeny mozgu (zobr. vyš.):

Psychiatrické:

- poruchy správania
- autistické znaky
- hyperaktivita
- sebapoškodzovanie
- psychotické symptómy

Oftalmologické:

- opacity šošovky až katarakta
- zákaly rohovky
- porucha zraku až slepota
- oftalmoplégia
- ptóza viečka

- ektopia šošovky
- korneálne zákaly a depozity
- glaukóm
- myopia
- strabizmus
- atrofia optiku
- retinitis pigmentosa

Gastrointestinálne:

- gotické podnebie
- makroglosia
- ataky vracania
- intolerancia zložky potravy:
- chronická hnačky
- ascites
- bolesti brucha
- ikterus, cholestáza, cholelitiáza
- steatóza heparu
- cirhóza heparu
- hepatomegália
- hepatálne zlyhanie
- pankreatitída

Renálne:

- urolitiáza, nefrokalcinóza
- renálna insuficiencia
- renálne cysty

Svalové:

- myopatia
- svalové kŕče
- svalová slabosť, bolesti
- únavnosť
- atrofie, hypertrofie svalov

Kardiálne:

- hypertrofická kardiomyopatia
- dilatálna kardiomyopatia
- endokardiálna fibroelastóza
- arytmia, poruchy vedenia
- vrodené chyby srdca, postihnutie chlopní

Respiračné:

- intersticiálna pneumopatia
- respiračná insuficiencia
- ataky hyperventilácie

Dermatologické:

- xantóma
- alopecia
- invertované mamilly

- angiokeratómy
- zvýšené, znížené ochlpenie
- hyperkeratóza
- zmeny na vlasoch

Ortopedické, reumatologické:

- chondrodysplázia
- dysostosis multiplex
- skolióza, kyfóza, lordóza
- malý, vysoký vzrast
- arachnodaktýlia
- oneskorenie rastu
- bolesti kostí
- kontraktúry
- rachitída, osteoporóza
- disproporcionálna kostra
- kalcifikáty
- syndaktýlia, polydaktýlia
- artritída

Hematologické:

- anémia typ.....
- tromboembolické príhody
- trombocytóza
- krvácaivé prejavy
- trombocytopenia, leukopénia
- vakuoly v lymfocytoch
- koagulopatia
- splenomegália

Iné:

- Reynaudov fenomén
- Leighov syndróm

Celkový stav:

- neprospievanie
- psychomotorická retardácia
- hypotrofia
- opakované infekcie
- horúčka
- ataky dehydratácie, vracania
- SCID
- únavový syndróm
- Reye a Reye-like syndróm
- oneskorená, predčasná puberta
- postihnutie sluchu, hluchota, hyperacusis
- abnormálny zápach moču a potu