



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 – expertízne pracovisko pre zriedkavé choroby

cgd@sm.unb.sk, tel. 02/57290 192

Sprievodný list k metabolickým vyšetreniam

Meno a priezvisko	Adresa odosielajúceho pracoviska, tel. č.
Dátum narodenia Pohlavie <input type="checkbox"/> muž <input type="checkbox"/> žena	Pečiatka, kód a podpis lekára
Rodné číslo	
Zdravotná poisťovňa (kód) Diagnóza (MKCH)	

Klinický obraz, epikríza, rodokmeň a.i. (udať aj dysmorfiiu, orgánové, systémové postihnutie)

Hmotnosť	Výška	Prematurita
----------	-------	-------------

Výsledky laboratórnych vyšetrení (glukóza, bilirubín, ionogram, urea, amoniak, parametre hepatálneho súboru, parametre lipidového spektra, CK, LD, laktát, 3-OH-butyrate, ABR)

Terapia, transfúzie (dátum poslednej podanej), výživové doplnky, špeciálna strava, typ dojčenského mlieka (nutné vyplniť ev. uviesť sine)

Dátum + čas odberu	Dátum zaslania vzorky		
Materiál: Moč: <input type="checkbox"/> spontánny	<input type="checkbox"/> zbieraný 12 hod	<input type="checkbox"/> zbieraný 24 hod	
Krv: <input type="checkbox"/> plná krv	<input type="checkbox"/> sérum	<input type="checkbox"/> plazma	<input type="checkbox"/> suchá kvapka krvi
<input type="checkbox"/> plodová voda	<input type="checkbox"/> iné (vypísať)		
Odber: <input type="checkbox"/> postprandiálne	<input type="checkbox"/> po hladovaní	<input type="checkbox"/> v akútnom ataku	<input type="checkbox"/> iné (vypísať)

Požadujete konkrétne vyšetrenie? Uveďte aké (podľa zoznamu aktuálne ponúkaných vyšetrení – web UNB, Nemocnica Staré mesto*):

Kontakt: cgd@sm.unb.sk, tel. 02/57290 192

Klinický obraz (doplnenie) a výsledky iných laboratórnych a zobrazovacích vyšetrení:

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
- extrapyramídové 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
- atritída

Hematologické:

- anémia typ.....
- tromboembolické príhody
- trombocytóza
- krvácaivé prejavy
- trombocytopénia, 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

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 (enzymológia) – plná krv, odber ako na krvný obraz (do EDTA minim. 5-10 ml), plodová voda – nestočená minim. 5-10 ml.