



# Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu VFN a 1. LF UK Diagnostické laboratoře DPM - Biochemická laboratoř

Ke Karlovu 455/2, centrální příjem DL DPM - budova E1a přízemí, 128 08 Praha 2, IČ: 00064165

Tel.: sekretariát 224 967 710, e-mail: udmp@vfn.cz, WWW: www.vfn.cz

**Pacient** Číslo pojištěnce:

Příjmení:

Jméno:

Pohlaví: **M / Ž**

Datum narození:    Kód pojišťovny:

Základní diagnóza:

Ostatní diagnózy:

Porodnice:

Adresa:

**Žadatel** IČP:

Jméno lékaře:

Adresa:

Tel. / Fax:

Variabilní symbol:

Odbornost:

## Odběr

Datum zaslání:

Datum odběru:

Čas odběru:

Odběr provedl:

Zasílaný materiál:

## Razítko a podpis:

### Požaduji následující (zaškrtněte 1 volbu):

Komplexní laboratorní vyšetření (na základě Vámi poskytnutých klinických údajů určí lékař DLDMP vhodný vyšetřovací postup. Vyplňte, prosím, oddíl Základní klinické údaje a zašlete suchou krevní kapku, 2-3 ml séra a 15 ml ranní moči.)

Jednotlivá vyšetření (požadovaná vyšetření upřesněte na druhé straně žádanky, vyplňte zároveň oddíl Základní klinické údaje)

Souhlasím s tím, aby laboratoř v odůvodněném případě doplnila další nezbytná vyšetření  ano  ne

**Statimové vyšetření:**  
(výsledky vyšetření v den příjmu)  ano  ne

Výsledek statimového vyšetření volejte na telefonní číslo:

### Základní klinické údaje o pacientovi

Vyšetření:  první  opakované, poslední vyšetření v roce \_\_\_\_\_

Dif. dg. problém: \_\_\_\_\_

Stav výživy, dieta a příjem stravy: \_\_\_\_\_

Léky (poslední 3 dny) a transfuse: \_\_\_\_\_

- Epikrisa:
- a) kriticky nemocný novorozenec
  - b) onemocnění s akutním nebo intermitentním průběhem
  - c) chronicky probíhající onemocnění
  - d) progredující neurologické postižení

### Pro potřeby laboratoře (vyplňuje laboratoř):

Přijal:

Materiál:

## POŽADOVANÁ VYŠETŘENÍ

### 1. vyšetření aminokyselin a organických kyselin

- |   |   |  |
|---|---|--|
| <input type="checkbox"/> chemické zkoušky moči - screening                    | <input type="checkbox"/> biotinidáza v suché krevní kapce                   | <input type="checkbox"/> aktivita biotinidázy v séru kvantitativně |
| <input type="checkbox"/> fenylalanin a tyrosin v suché krevní kapce           | <input type="checkbox"/> aminokyseliny a acylkarnitiny v suché krevní kapce | <input type="checkbox"/> sukcinylaceton v moči                     |
| <input type="checkbox"/> aminokyseliny kvantitativně v moči                   | <input type="checkbox"/> aminokyseliny kvantitativně v séru/plazmě          | <input type="checkbox"/> sukcinylaceton v suché krevní kapce       |
| <input type="checkbox"/> aminokyseliny kvantitativně v likvoru                | <input type="checkbox"/> homocystein kvantitativně v plazmě                 | <input type="checkbox"/> cystathionin kvantitativně v plazmě       |
| <input type="checkbox"/> S-adenosylmethionin a S-adenosylhomocystein v plazmě |   | <input type="checkbox"/> 5-methyltetrahydrofolát v likvoru         |
| <input type="checkbox"/> profil organických kyselin v moči                    | <input type="checkbox"/> kyselina methylmalonová v séru/plazmě              | <input type="checkbox"/> HVA a 5-HIAA v likvoru                    |

### 2. vyšetření metabolismu purinů, pyrimidinů a pterinů

- |  |  |  |
|--|--|--|
| <input type="checkbox"/> kyselina orotová v moči           | <input type="checkbox"/> profil pterinů v moči | <input type="checkbox"/> kys. močová v séru a v moči |
| <input type="checkbox"/> profil purinů a pyrimidinů v moči |  |  |

### 3. vyšetření metabolismu sacharidů

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> polyoly a fruktóza v moči | <input type="checkbox"/> galaktóza a galaktóza-1-fosfát v krvi |
|--|--|

### 4. vyšetření mukopolysacharidóz a glykoproteinóz

- |   |   |  |
|---|---|--|
| <input type="checkbox"/> mukopolysacharidy v moči kvantitativně | <input type="checkbox"/> elektroforéza mukopolysacharidů v moči | <input type="checkbox"/> oligosacharidy v moči |
|---|---|--|

### 5. screening mitochondriálních onemocnění

- |   |   |   |
|---|---|---|
| <input type="checkbox"/> laktát v moči                    | <input type="checkbox"/> laktát, pyruvát v krvi | <input type="checkbox"/> laktát v likvoru |
| <input type="checkbox"/> laktát, pyruvát v krvi dynamicky |   |   |

### 6. vyšetření peroxisomálních onemocnění

- VLCFA, kys. pristanová, kys. fytanová a plasmalogeny v séru

### 7. vyšetření poruch metabolismu kreatinu

- guanidinacetát a kreatin v moči

### 8. vyšetření poruch $\beta$ -oxidace mastných kyselin

- |  |  |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> karnitin v séru | <input type="checkbox"/> karnitin v moči |
|--|--|

### 9. chitotriosidáza v séru/plazmě

- |  |                                     |                                     |
|--|-------------------------------------|-------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> screening lyzosomálních střeďavých onemocnění (LSD) | <input type="checkbox"/> m. Gaucher | <input type="checkbox"/> sarkoidóza |
|--|-------------------------------------|-------------------------------------|

### 10. enzymové vyšetření (jen po předchozí telefonické domluvě):

### 11. další vyšetření:

## Klinické informace: