

Klinika dětského a dorostového lékařství VFN a 1. LF UK

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Tel.: laboratoř 224 967 710, ambulance 224 967 670, fax: 224 967 081, e-mail: udmf@vfn.cz, WWW: udmf.lf1.cuni.cz

Diagnostické laboratoře DMP - Enzymologická laboratoř

Pacient

Číslo pojištěnce:

Příjmení:

Pohlaví: **M / Ž**

Jméno:

Datum narození:

Základní diagnóza:

Ostatní diagnózy:

Kód pojišťovny:

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:

POŽADOVANÁ VYŠETŘENÍ - LYZOSOMÁLNÍ STŘÁDAVÁ ONEMOCNĚNÍ (LSD) a JINÉ

1. Selektivní screening vybraných LSD

Materiál

<input type="checkbox"/> Gaucherova choroba (chitotriosidáza)	<input type="checkbox"/> plazma	<input type="checkbox"/> sérum
<input type="checkbox"/> Fabryho choroba (α -galaktosidáza)	<input type="checkbox"/> plazma	<input type="checkbox"/> sérum <input type="checkbox"/> suchá krevní kapka - jenom u mužů
<input type="checkbox"/> Pompeho choroba (α -glukosidáza)	<input type="checkbox"/> suchá krevní kapka	
<input type="checkbox"/> Mukopolidóza II/III	<input type="checkbox"/> sérum	
<input type="checkbox"/> GM2 gangliosidóza (Tay-Sachsova a Sandhoffova ch.)	<input type="checkbox"/> plazma	<input type="checkbox"/> sérum
<input type="checkbox"/> Lyzosomální střeďavé onemocnění (chitotriosidáza) (normální aktivita chitotriosidázy nevylučuje lyzosomální střeďavé onemocnění)	<input type="checkbox"/> plazma	<input type="checkbox"/> sérum

2. Speciální enzymatické vyšetření LSD a jiných. Seznam dostupných enzymových analýz je na druhé straně žádanky.

Vždy je nezbytná předchozí telefonická domluva, tel.: 224 967 032, 224 967 034

Odeslaný primární vzorek / Materiál k vyšetření

nesrážlivá krev (odběr do EDTA pro izolaci leukocytů, objem 7 ml)

moč

nesrážlivá krev (odběr do EDTA pro separaci plazmy a erytrocytů, objem 2-3 ml)

fibroblasty

srážlivá krev (pro separaci séra, objem 2-3 ml)

jiný

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

ano

ne

Pro potřeby laboratoře (vyplňuje laboratoř):

Přijal:

Materiál:

2. Speciální enzymatické vyšetření

Vždy je nezbytná předchozí telefonická domluva, tel.: 224 967 032, 224 967 034

Sfingolipidózy (enzym, metabolit)

- GM1 gangliosidóza (beta-galaktosidáza)
- GM2 gangliosidóza, m. Tay-Sachs (beta-hexosaminidáza A)
- GM2 gangliosidóza, m. Sandhoff (beta-hexosaminidáza)
- m. Fabry (alfa-galaktosidáza)
- m. Krabbe (galaktocerebrosidáza)
- Metachromatická leukodystrofie (arylsulfatáza A)
- Metachromatická leukodystrofie (sulfatidy v moči - metodou MS/MS)
- m. Gaucher (kyselá beta-glukosidáza, glukocerebrosidáza)
- m. Niemann-Pick A, B (kyselá sfingomyelináza)
- m. Niemann-Pick A, B (SPC a SPC509 v plazmě - metodou MS/MS)
- m. Niemann-Pick C (SPC a SPC509 v plazmě - metodou MS/MS)
- m. Wolman, CESD (kyselá lipáza)

Glykogenózy (enzym)

■ lyzosomální

- m. Pompe, glykogenóza typu II (kyselá alfa-1,4-glukosidáza)

■ nelyzosomální

- glykogenóza typu IV (amylo-1,4-1,6-transglukosidáza)
- glykogenóza typu VI (jaterní fosforyláza)
- glykogenóza typu IX (fosforyláza-b-kináza)

Mukopolysacharidózy (enzym)

- MPS I, m. Hurler/Scheie (alfa-L-iduronidáza)
- MPS II, m. Hunter (iduronosulfát-sulfatáza)
- MPS IIIA, m. Sanfilippo A (heparinsulfamidáza)
- MPS IIIB, m. Sanfilippo B (alfa-N-acetyl-D-glukosaminidáza)
- MPS IIIC, m. Sanfilippo C (acetyl-CoA:alfa-glukosaminid N-acetyltransferáza)
- MPS IIID, m. Sanfilippo D (N-acetylglukosamin-6-sulfát sulfatáza)
- MPS IV A, m. Morquio A (N-acetylgalaktosamin-6-sulfát-sulfatáza)
- MPS IV B, m. Morquio B (beta-galaktosidáza)
- MPS VI, m. Maroteaux-Lamy (arylsulfatáza B)
- MPS VII, m. Sly (beta-glukuronidáza)

Mukolipidózy, glykoproteinózy, NCL a jiné (enzym)

- Sialidóza, mukolipidóza I (alfa-neuraminidáza, fibroblasty)
- Mukolipidóza II/III - nepřímá (snížení aktivity hydroláz ve fibroblastech)
- Alfa-mannosidóza (alfa-mannosidáza)
- Beta-mannosidóza (beta-mannosidáza)
- Fukosidóza (alfa-L-fukosidáza)
- m. Schindler (alfa-N-Acetyl-D-galaktosaminidáza)
- NCL 1 (palmitoyl-protein thioesteráza)
- NCL 2 (tripeptidylpeptidáza I)
- X-vázaná ichtyóza (steroidsulfatáza, arylsulfatáza C)

Jiné:

Klinické informace (možno přiložit klinickou zprávu), poznámky: