

ŽIADANKA NA VYŠETRENIE DEDIČNÝCH METABOLICKÝCH PORÚCH

Priezvisko a meno pacienta:		Dátum a čas odberu vzorky:		<input type="checkbox"/> Statim
				<input type="checkbox"/> Doordinácia
Rodné číslo:	Kód poisťovne:	Diagnóza:	Druh materiálu:	
Oddelenie/Ambulancia (kód PZS, pečiatka):	<input type="checkbox"/> EU (+ kód krajiny):		<input type="checkbox"/> S	<input type="checkbox"/> M
	<input type="checkbox"/> Priložiť fotokópiu EU preukazu		<input type="checkbox"/> P	<input type="checkbox"/> ZM
			<input type="checkbox"/> B	
			<input type="checkbox"/> SKK	
			<input type="checkbox"/> L	
			<input type="checkbox"/> iný:	
Ordinujúci lekár (kód, pečiatka, podpis):	<input type="checkbox"/> Samoplatca	ID hospitalizačného prípadu (DRG):	Záznamy OLM Laboratórne číslo:	
	Výška (cm):	Hmotnosť (kg):		
	Čas zberu moču ZM (od - do):	Množstvo moču (ml):		
Kontaktný telefón/e-mail:	Poznámky:			

JEDNODUCHÉ SKÚŠKY V MOČI (M)		VYŠETRENIE SACHARIDOV		VYŠETRENIE PYRIMIDÍNŮV A PURÍNŮV	
Základné		SKK - Galaktóza semikvantitatívne		U - Kyselina orotová (M)	
U - pH	U - Glukóza	SKK - Galaktóza-1-P semikvantitatívne		S - Kyselina močová	
U - Ketolátky	U - Dusitany	SKK - UDP Galaktóza semikvantitatívne		U - Kyselina močová (ZM)	
U - Redukujúce cukry	U - Disulfidy	SKK - Fruktóza semikvantitatívne		C - FE kyseliny močovej (S, ZM)	
U - Fenylpyruvát	U - Tiosírany	U - Galaktóza kvantitatívne (M)		C - Kaufmanov index (ZM)	
U - Tyrozylúria	U - Oxokyseliny	U - Galaktitol kvantitatívne (M)		U - SAICAr (M)	
U - Glykozaminoglykány kvalitatívne		U - Mono-a disacharidy kvalitatívne (M)		KONGENITÁNE PORUCHY GLYKOZYLÁCIE (CDG)	
Špeciálne		B - Glykogén v erytrocytoch kvantitatívne ³		S - Glykoprolifer transferínu	
U - Porfobilinogén	VYŠETRENIA AMINOKYSELÍN A ORGANICKÝCH KYSELÍN		VYŠETRENIE KOVOV		
U - Homogentisová kyselina kvalitatívne	P - Profil aminokyselín		S - Med' ⁵		
U - Metylmalonová kyselina kvalitatívne	U - Profil aminokyselín (M)		U - Med' (ZM) ⁶		
ZÁKLADNÉ VYŠETRENIA		L - Profil aminokyselín v likvore		S - Zinok ⁵	
P - Amoniak ¹	P - Homocystein ¹		VYŠETRENIE METABOLIZMU MASTNÝCH KYSELÍN		
P - Laktát ²	U - Profil organických kyselín (M)		S - Karnitín voľný		
P - 3-OH butyrát (P,S) ²	S - Biotinidáza kvantitatívne		C - FE voľného karnitínu (S,M)		
L - Laktát v likvore	U - Tiosírany kvantitatívne (M)		SKK - Profil acylkarnitínov		
U - Laktát (M)	U - Sukcinylacetón (M)		VYŠETRENIE PORÚCH METABOLIZMU KREATÍNU		
S - Glukóza (S,P)	U - Kyselina oxalová (ZM) ⁴		U - Guanidinoacetát (M)		
L - Glukóza v likvore	S - Metylmalonová kyselina		INÉ VYŠETRENIA		
C - Glukóza-L/Glukóza - S,P	VYŠETRENIE LIPIDOV		S - Aktívny vitamín B12		
U - Glukóza (M, ZM)	S - UV- spektrofotometria lipidov				
DYNAMICKÉ TESTY		VYŠETRENIE MUKOPOLYSACHARIDOV A GLYKOPROTEÍNŮV			
P - Laktát nalačno ²	U - Glykozaminoglykany kvantitatívne (M)				
P - Laktát po jedle ²	U - ELFO glykozaminoglykanov (M)				
P - 3-OH-butyrát nalačno ²	U - Oligosacharidy (M)				
P - 3-OH-butyrát po jedle ²	U - Oligosacharidy na β -manozidózu (M)				
	U - Sialylogosacharidy (M)				

Vyšetrenia indikujte krížikom ☒ v príslušnom poličku.

Typy materiálov: S-sérum, P-plazma/K₂EDTA, B-plná krv/K₂EDTA, SKK-suchá kvapka krvi, L-likvor, C-výpočet, U-moč: M jednorázový ranný moč 20-30 ml, ZM zbieraný 24 hod moč.




Vysvetlivky a usmernenia:

- 1 – transport na fide a urýchlene dodať do laboratória,
- 2 – odber do skúmavky s NaF/Na₂EDTA, urýchlene dodať do laboratória,
- 3 – na vyšetrenie dodať 2 skúmavky s K₂EDTA,
- 4 – 24 h zber do odberovej nádoby s HCl, dodá laboratórium po dohode,
- 5 – špeciálna skúmavka na vyšetrenie kovov,
- 6 – 24 h zber do špeciálnej nádoby vypláchnutej deionizovanou vodou, dodá laboratórium po dohode.

Všetky potrebné informácie s pokynmi pre odber a transport biologického materiálu sú k dispozícii na našej internetovej stránke v Laboratórnej príručke.

E-mailové kontakty na lekárov Centra dedičných metabolických porúch:

claudia.sebova@nudch.eu, katarina.schenkova@nudch.eu, simona.tarnokova@nudch.eu, filip.micev@nudch.eu

Kontakt:  www.nudch.eu  02 / 59371 561, 452  olm@nudch.eu

