



**Všeobecná fakultní nemocnice v Praze**  
U Nemocnice 2, 128 08 Praha 2  
IČ 00064165, tel. 224961111  
**Ústav biologie a lékařské genetiky 1. LF UK a VFN**  
**Laboratoř molekulární diagnostiky**  
Vedoucí: Ing. Jitka Šteková  
Albertov 4, 128 08 Praha 2 tel.: 224 968 152

**F-UBLG-51-018**

Strana 1 ze 3

**Verze 1**

## **DNA analýza autozomálně recesivní polycystické choroby ledvin (ARPKD) a dalších cystických onemocnění ledvin (ciliopatií)**

Jméno a příjmení pacienta: .....  
Rodné číslo: .....

Klinická diagnóza pacienta dle indikujícího lékaře:

- ARPKD  
 jiné cystické onemocnění – jaké: .....

U pacienta provedena DNA analýza na některý z genů cystických chorob ledvin:

- ne  ano – na jaký gen + výsledek: .....

V případě **prenatálního nálezu** prosíme o vyplnění odpovídajících údajů v části **1 a 2** tohoto dotazníku.

\* Prosíme, doplňte **věk pacienta / datum / popř. týden gravidity** při zjištění diagnózy/provedení úkonu.

### **1. ČÁST: Základní údaje**

#### **a) Ultrazvukové vyšetření ledvin obou rodičů**

Otec:  normální  patologie – jaká: ..... - rok vyš.: ..... /věk při vyš.: .....  
Matka:  normální  patologie – jaká: ..... - rok vyš.: ..... /věk při vyš.: .....

#### **b) Ultrazvukové vyšetření ledvin pacienta (popř. pitevní nález)**

Pravá ledvina: délka: ..... mm ( šířka: ..... mm hloubka: ..... mm )  
Levá ledvina: délka: ..... mm ( šířka: ..... mm hloubka: ..... mm )

- Ledvinné cysty:  ne  ano\* ... – rozměr cyst: ..... mm  
– počet cyst: .....
- Zvýšená echogenita parenchymu:  ne  ano\* ...
- Oslabená/vymizelá kortikomedulární diferenciace:  ne  ano\* ...

#### **c) Jaterní nález a další komorbidity**

- Jaterní fibróza:  ne  ano\* ... – způsob diagnózy:  UZ /  biopsie /  jiný: .....
- Caroliho choroba:  ne  ano\* ...
- Hepatomegalie:  ne  ano\* ...
- Splenomegalie:  ne  ano\* ...
- Jícnové varixy:  ne  ano\* ... – krvácení:  ne  ano
- Zvýšené jaterní testy:  ne  ano – hodnoty: .....

#### **d) Rodinná anamnéza**

- Rodiče pokrevně příbuzní:  ne  ano  nevím
- Sourozenci:  ne  ano  
– rok narození: ..... - ledvinné cysty:  ne  ano  nevyšetřeno  
– rok narození: ..... - ledvinné cysty:  ne  ano  nevyšetřeno



- Diabetes mellitus:  ne  ano – u koho: .....

**e) Osobní anamnéza a další údaje**

- Důvod vyšetření:  symptomy onemocnění – jaké: .....  
 onemocnění u sourozence/rodiče – diagnóza: .....  
 jiný: .....
- Věk při stanovení klinického podezření na onemocnění: .....  měsíců/ let
- Krevní tlak:  normální  
 hypertenze\* ... – antihypertenzní léčba od .....  měsíců/ let
- Biopsie ledviny:  ne  ano – výsledek: .....
- Dialýza:  ne  ano – od kdy/do kdy: .....
- Transplantace ledvin:  ne  ano\* ...
- Sérový kreatinin: ..... μmol/l
- Sérová kyselina močová: ..... mmol/l
- Sérové magnesium: ..... mmol/l
- Status praesens: výška: ..... cm\* ...  
váha: ..... kg\* ...
- Léky:  ne  
 ano – jaké: .....

**2. ČÁST: Prenatální nález**

- Oligo/anhydramnion  ne  ano\* ...
- Další pat. nálezy na UZ  ne  ano\* ...  
– prosíme, upřesněte typ nálezů: .....
- Přerušení těhotenství  ne  ano\* ...  
– prosíme, v případě přerušení těhotenství nám pošlete pitevni protokol

**3. ČÁST: Extra-renální a extra-hepatální příznaky**

**Prosím, upřesněte:**

- Vrozené vývojové vady mozku  ne  ano –  encefalokéla  
 ageneze corpus callosum  
 hydrocefalus  
 aplázie/hyoplázie vermis cerebella  
 mikrocefalie  
 jiné: .....
- Opožděný psychomotorický vývoj  ne  ano
- Mentální retardace  ne  ano –  lehká /  střední /  těžká
- Svalová hypotonie  ne  ano
- Ataxie  ne  ano



- Vrozené vývojové vady oka  ne  ano –  degenerace sítnice  
 retinis pigmentosa  
 slepota  
 nystagmus  
 okulomotorická apraxie  
 kolobom  
 jiné: .....
- Poruchy sluchu  ne  ano –  hluchota  
 nedoslýchavost  
 branchiální píštěle  
 preaurikulární výrůstky  
 jiné: .....
- Malformace skeletu  ne  ano –  polydaktylie  
 anomálie hrudníku  
 krátká žebra  
 kónické epifyzy falangů  
 krátké končetiny  
 malý vzrůst  
 jiné: .....
- Vrozené srdeční vady  ne  ano –  prolaps mitrální chlopně  
 jiné: .....
- Vývojové vady respiračního traktu  ne  ano –  hypoplázie plic  
 bronchiektázie  
 jiné: .....
- Vývojové vady pohlavního ústrojí  ne  ano –  sterilita  
 jiné: .....
- Poruchy lateralizace (situs inversus)  ne  ano  
Pankreatické cysty/tvarové anomálie  ne  ano  
Diabetes mellitus  ne  ano\* ...  
Anosmie (porucha čichu)  ne  ano  
Obezita (BMI nad 95. percentil)  ne  ano  
Hypopituitarismus  ne  ano

Další symptomy: .....

**VELICE DĚKUJEME ZA VAŠI POMOC A SPOLUPRÁCI!**