



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

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

Tel.: laboratoř 224 967 032/034, sekretariát 224 967 710, e-mail: udmp@vfn.cz, WWW: www.vfn.cz

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:

Zaslaný materiál:

Razítko a podpis:

1. Selektivní screening lyzozomálních strádavých (LSD) a jiných onemocnění

2 ml nesrážlivé krve (EDTA) 2 ml srážlivé krve

Bez ohledu na počet požadovaných vyšetření stačí 1 odběr.

chitotriosidáza

m. Gaucher

jiná LSD

sarkoidóza

m. Fabry

GM2 gangliosidóza (m. Tay-Sachs a m. Sandhoff)

mukolipidóza II/III

beta-manosidóza

m. Niemann-Pick A, B, C (SPC, SPC 509)

suchá krevní kapka

m. Fabry - POUZE u mužů

m. Pompe, glykogenóza typu II

GM1 gangliosidóza

GM2 gangliosidóza (m. Tay-Sachs a m. Sandhoff)

NCL 2

alfa-manosidóza

CESD, m. Wolman

moč (3 ml ranní moče)

metachromatická leukodystrofie (sulfatidy)

2. Speciální enzymatické vyšetření (viz 2. strana žádanky)

Pouze po předchozím telefonickém objednání na tel. 224 967 032/034.

nesrážlivá krev (EDTA) ____ ml

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 LSD a jiných onemocnění

Vyšetření se provádí pouze po předchozím telefonickém objednání na tel.: 224 967 032/034, kdy bude upřesněn termín dodání a požadovaný materiál.

Sfingolipidózy

- 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)
- m. Gaucher (kyselá beta-glukosidáza, glukocerebrosidáza)
- m. Niemann-Pick A, B (kyselá sfingomyelináza)
- m. Wolman, CESD (kyselá lipáza)

Glykogenózy

- m. Pompe, glykogenóza typu II (kyselá alfa-1,4-glukosidáza)
- glykogenóza typu IV (amylo-1,4-1,6-transglukosidáza)
- glykogenóza typu VI (jaterní fosforyláza)
- glykogenóza typu IX (fosforyláza-b-kináza)

Mukopolysacharidózy

- MPS I, m. Hurler/Scheie (alfa-L-iduronidáza)
- MPS II, m. Hunter (iduronosulfátsulfatáza)
- MPS III A, m. Sanfilippo A (heparinsulfamidáza)
- MPS III B, m. Sanfilippo B (alfa-N-acetyl-D-glukosaminidáza)
- MPS III C, m. Sanfilippo C (acetyl-CoA:alfa-glukosaminid N-acetyltransferáza)
- MPS III D, m. Sanfilippo D (N-acetylglukosamin-6-sulfát sulfatáza)
- MPS IV A, m. Morquio A (N-acetylgalaktosamin-6-sulfátsulfatáza)
- 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

- sialidóza, mukolipidóza I (alfa-neuraminidáza)
- mukolipidóza II/III - nepřímá
- alfa-manosidóza (alfa-manosidáza)
- beta-manosidóza (beta-manosidáza)
- 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)

Klinické informace (možno přiložit klinickou zprávu), poznámky: