



# VŠEOBECNÁ FAKULTNÍ NEMOCNICE V PRAZE

U Nemocnice 499/2, 128 08 Praha 2 | IČ: 00064165, tel.: 224 961 111

## Klinika pediatrie a dědičných poruch metabolismu

### Diagnostické laboratoře DPM

#### Laboratoř pro studium mitochondriálních poruch

Ke Karlovu 455/2, budova E4, 128 08 Praha 2; Tel: 224967748, Fax: 224967099, <http://mitolab.lf1.cuni.cz>

Formulář | F-KDDL-DMP-M-40 | strana 1 z 2 | verze 5 | účinnost od: 1. 10. 2020

# ŽÁDANKA

# BIOCHEMICKÉ VYŠETŘENÍ

PACIENT			ŽADATEL		
Číslo pojištěnce:		Pojišťovna:	IČP:		
Příjmení:		Datum narození:	Jméno lékaře:		
Jméno:		Pohlaví: <input type="checkbox"/> M <input type="checkbox"/> Ž	Adresa:		
Diagnóza - základní:	Diagnóza - vedlejší:	Národnost:	Adresa:		
Adresa:			Telefon:		
			Variabilní symbol:	Odbornost:	
DŮVOD/ÚČEL POŽADAVKU (KLINICKÉ INFORMACE)			ODBĚR		
			Datum odběru:	Čas odběru:	Datum odeslání:
			Odběr provedl:		
			Poznámky k odběru:		
			RAZÍTKO A PODPIS LÉKAŘE		

#### Odeslaný materiál k vyšetření:

- |   |  |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Požadované vyšetření bude provedeno z genetického materiálu již uloženého v laboratoři | <input type="checkbox"/> Svalová biopsie                         |
| <input type="checkbox"/> Krev na separaci séra (2 ml plné krve)   | <input type="checkbox"/> Fibroblasty kultivované z kožní biopsie |
| <input type="checkbox"/> Krev na separaci plazmy (2 ml krve do Li-heparinu)                                     | <input type="checkbox"/> Plodová voda                            |
| <input type="checkbox"/> Krev na izolaci lymfocytů (7 ml krve do EDTA)  |  |
| <input type="checkbox"/> Krev na izolaci trombocytů (2 x 4,5 ml krve do citrátu)                                |  |
| <input type="checkbox"/> Sérum (separované z krve)  |  |
| <input type="checkbox"/> Plazma (separovaná z krve), specifikujte zklumavku: _____                              | Jiné: _____  |

#### Požadovaná vyšetření specifikujte na druhé straně žádanky.

Je-li požadováno více vyšetření, jsou tyto analýzy prováděny postupně a doby odezvy u jednotlivých požadavků se sčítají.

#### VYPLNÍ LABORATOŘ

Datum příjmu do laboratoře:

Čas příjmu do laboratoře:

Vzorek/žádanku přijal:

Identifikace vzorku:

**Požadovaná vyšetření – řazeno dle dostupnosti v tkáních:****Sérum**

zasílejte 2 ml plné krve

- 7-dehydrocholesterol
- transferin - izoelektrická fokusace (screening syndromů CDG)
- ApoCIII – izoelektrická fokusace (screening syndromů CDG)

**Plazma**

zasílejte 2 ml krve v Li-heparinu

- koenzym Q<sub>10</sub>

**Plodová voda**

minimálně 1 ml plodové vody

- 7-dehydrocholesterol

**Svalová biopsie****VŽDY JE NEZBYTNÁ PŘEDCHOZÍ TELEFONICKÁ DOMLUVA TEL. 224967199**

150 – 300 mg svalové tkáně

celková anestézie

lokální anestézie

- biochemické vyšetření systému OXPHOS  
specifické aktivity komplexů I, II, III, I-III, II-III a IV dýchacího řetězce a citrát syntázy; elektroforetická analýza množství a složení komplexů oxidativní fosforylace, případně polarografie, analýza kapacity mitochondriálního energetického metabolismu (oxidace substrátů), hladina koenzymu Q<sub>10</sub>
- koenzym Q<sub>10</sub> 20 mg svalové tkáně
- pyruvátdehydrogenáza
- dihydrolipoamiddehydrogenáza (E3), podjednotka pyruvátdehydrogenázy
- fumarát hydratáza

**Fibroblasty****VŽDY JE NEZBYTNÁ PŘEDCHOZÍ TELEFONICKÁ DOMLUVA TEL. 224967199****V PŘÍPADĚ SOUČASNÉHO ODBĚRU SVALOVÉ A KOŽNÍ BIOPSIE JE VYŠETŘENÍ KULTIVOVANÝCH FIBROBLASTŮ PROVEDENO AŽ NA ZÁKLADĚ VÝSLEDKŮ SVALOVÉ BIOPSIE**

- biochemické vyšetření systému OXPHOS  
specifické aktivity komplexů I, II a IV dýchacího řetězce a citrát syntázy; elektroforetická analýza množství a složení komplexů dýchacího řetězce, případně polarografie, analýza kapacity mitochondriálního energetického metabolismu (oxidace substrátů)
- dihydrolipoamiddehydrogenáza (E3), podjednotka pyruvátdehydrogenázy
- fumarát hydratáza
- thymidin fosforyláza syndrom MNGIE

**Trombocyty****VŽDY JE NEZBYTNÁ PŘEDCHOZÍ TELEFONICKÁ DOMLUVA TEL. 224967199**

2 x 4,5 ml krve do citrátu sodného

- biochemické vyšetření dýchacího řetězce  
specifické aktivity komplexů I, II, III a IV dýchacího řetězce a citrát syntázy

**Lymfocyty****VŽDY JE NEZBYTNÁ PŘEDCHOZÍ TELEFONICKÁ DOMLUVA TEL. 224967199**

pro každý požadavek pošlejte 7 ml krve v EDTA

- biochemické vyšetření dýchacího řetězce  
specifické aktivity komplexů I, II, III a IV dýchacího řetězce a citrát syntázy
- koenzym Q<sub>10</sub>
- pyruvátdehydrogenáza
- dihydrolipoamiddehydrogenáza (E3), podjednotka pyruvátdehydrogenázy
- cytochrom c oxidáza
- fumarát hydratáza
- 2-oxoglutarátdehydrogenáza
- thymidin fosforyláza syndrom MNGIE
- fosfomannomutáza 2 syndrom PMM2-CDG (dříve CDG Ia)
- fosfomannoizomeráza syndrom PMI-CDG (dříve CDG Ib)
- fosfoglukomutáza 1 syndrom PGM1-CDG (dříve CDG It)
- jiné (specifikujte požadavek zde):