



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-KPDPM-DMP-M-40 | strana 1 z 2 | verze 6 | účinnost od: 1. 3. 2023

ŽÁDANKA

BIOCHEMICKÉ VYŠETŘENÍ

PACIENT			ŽADATEL		
Číslo pojištěnce:		Pojišťovna:	IČP:		
Příjmení:		Datum narození:	Jméno lékaře:		
Jméno:		Pohlaví: ☐ M ☐ Ž	Adresa:		
Diagnóza - základní:	Diagnóza - vedlejší:	Národnost:			
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:

- | | |
|---|--|
| ☐ Požadované vyšetření bude provedeno z genetického materiálu již uloženého v laboratoři | ☐ Svalová biopsie |
| ☐ Krev na separaci séra (2 ml plné krve) | ☐ Fibroblasty kultivované z kožní biopsie |
| ☐ Krev na separaci plazmy (2 ml krve do Li-heparinu) | ☐ Plodová voda |
| ☐ Krev na izolaci lymfocytů (7 ml krve do EDTA) | ☐ Moč |
| ☐ Krev na izolaci trombocytů (2 x 4,5 ml krve do citrátu) | |
| ☐ Sérum (separované z krve) | |
| ☐ 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 (syndrom Smith-Lemli-Opitz)
- ☐ transferin - izoelektrická fokusace (screening syndromů CDG)
- ☐ ApoCIII – izoelektrická fokusace (screening syndromů CDG)

Plazma

zasílejte 2 ml krve v Li-heparinu

- ☐ koenzym Q₁₀

Moč

zasílejte 10 ml ranní moči

- ☐ dolicholy (screening syndromů CDG)

Plodová voda

minimálně 1 ml plodové vody

- ☐ 7-dehydrocholesterol (syndrom Smith-Lemli-Opitz)

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 citrátsyntázy; elektroforetická analýza množství a složení komplexů oxidativní fosforylace, případně polarografie, analýza kapacity mitochondriálního energetického metabolismu (oxidace substrátů), hladina koenzymu Q₁₀
- ☐ koenzym Q₁₀ 20 mg svalové tkáně
- ☐ pyruvátdehydrogenáza
- ☐ dihydrolipoamiddehydrogenáza (E3), podjednotka pyruvátdehydrogenázy
- ☐ fumaráthydratáza

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 citrátsyntázy; elektroforetická analýza množství a složení komplexů dýchacího řetězce, případně polarografie, analýza kapacity mitochondriálního energetického metabolismu (oxidace substrátů)
- ☐ dihydrolipoamiddehydrogenáza (E3), podjednotka pyruvátdehydrogenázy
- ☐ fumaráthydratáza
- ☐ thymidininfosforiláza (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 citrátsyntázy

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 citrátsyntázy
- ☐ koenzym Q₁₀
- ☐ pyruvátdehydrogenáza
- ☐ dihydrolipoamiddehydrogenáza (E3), podjednotka pyruvátdehydrogenázy
- ☐ cytochrom c oxidáza
- ☐ fumaráthydratáza
- ☐ 2-oxoglutarátdehydrogenáza
- ☐ thymidininfosforiláza (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):