



# Ústav dědičných metabolických poruch VFN a 1. LF UK v Praze

Ke Karlovu 455/2, 128 08 Praha 2

Tel.: laboratoř 224 967 710, ambulance 224 967 670, fax: 224 967 081, e-mail: udmp@vfn.cz, WWW: udmp.lf1.cuni.cz

## Diagnostické laboratoře UDMP - Enzymologická laboratoř

**Pacient** Číslo pojištění:

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** Zasílaný materiál:

Datum zaslání:

Datum odběru:

Čas odběru:

Odběr provedl:

**Razítko a podpis:**

### POŽADOVANÁ VYŠETŘENÍ - LYSOSOMÁLNÍ STŘÁDAVÁ ONEMOCNĚNÍ

#### 1. Selektivní screening

#### Materiál

<input type="checkbox"/> Gaucherova choroba (chitotriosidáza)	<input type="checkbox"/> plazma	<input type="checkbox"/> sérum
<input type="checkbox"/> Fabryho choroba ( $\alpha$ -galaktosidáza)	<input type="checkbox"/> plazma	<input type="checkbox"/> suchá krevní kapka
<input type="checkbox"/> Pompeho choroba ( $\alpha$ -glukosidáza)	<input type="checkbox"/> suchá krevní kapka	
<input type="checkbox"/> Mukolipidóza II/III	<input type="checkbox"/> sérum	
<input type="checkbox"/> Lysosomální střádavé onemocnění (chitotriosidáza) (normální aktivita chitotriosidázy nevylučuje lysosomální střádavé onemocnění)	<input type="checkbox"/> plazma	<input type="checkbox"/> sérum

#### 2. Speciální enzymatické vyšetření. Seznam dostupných enzymových analýz je na druhé straně žádanky.

Vždy je nezbytná předchozí telefonická domluva, tel.: 224 967 032, 224 967 034

#### Odeslaný primární vzorek / Materiál k vyšetření

Nesrážlivá krev (odběr do EDTA pro izolaci leukocytů a plazmy)  Srážlivá krev (pro izolaci séra)  fibroblasty  jiný .....

Souhlasím s tím, aby laboratoř v odůvodněném případě doplnila další nezbytná vyšetření  ano  ne

#### Klinické informace (možno přiložit klinickou zprávou):

#### Pro potřeby laboratoře (vyplňuje laboratoř):

Přijal:

Materiál:

# POŽADOVANÁ VYŠETŘENÍ

Vždy je nezbytná předchozí telefonická domluva, tel.: 224 967 032, 224 967 034

## Sfingolipidosy (enzym)

- GM1 gangliosidosa (beta-galaktosidasa)
- GM2 gangliosidosa, m. Tay-Sachs (beta-hexosaminidasa A)
- GM2 gangliosidosa, m. Sandhoff (beta-hexosaminidasa)
- m. Fabry (alfa-galaktosidasa)
- m. Krabbe (galaktocerebrosidasa)
- Metachromatická leukodystrofie (arylsulfatasa A)
- Metachromatická leukodystrofie (sulfatidy v moči - metodou MS/MS)
- m. Gaucher (kyselá beta-glukosidasa, glukocerebrosidasa)
- m. Niemann-Pick A, B (kyselá sfingomyelinasa)
- m. Wolman, CESD (kyselá lipasa)

## Mukopolysacharidosy (enzym)

- MPS I, m. Hurler/Scheie (alfa-L-iduronidasa)
- MPS II, m. Hunter (iduronosulfátsulfatasa)
- MPS IIIA, m. Sanfilippo A (heparinsulfamidasa)
- MPS IIIB, m. Sanfilippo B (alfa-N-acetyl-D-glukosaminidasa)
- MPS IIIC, m. Sanfilippo C (acetyl-CoA:alfa-glukosaminid N-acetyltransferasa)
- MPS IIID, m. Sanfilippo D (N-acetylglukosamin-6-sulfát sulfatasa)
- MPS IV A, m. Morquio A (galaktosa-6-sulfát sulfatasa)
- MPS IV B, m. Morquio B (beta-galaktosidasa)
- MPS VI, m. Maroteaux-Lamy (arylsulfatasa B)
- MPS VII, m. Sly (beta-glukuronidasa)

## Mukolipidosy, glykoproteinosy, NCL a jiné (enzym)

- Sialidosa, mukolipidosa I (alfa-neuraminidasa)
- Mukolipidosa II/III - nepřímo (změna aktivity hydrolas v séru a fibroblastech)
- alfa-mannosidosa (alfa-mannosidasa)
- beta-mannosidosa (beta-mannosidasa)
- Fukosidosa (alfa-L-fukosidasa)
- m. Schindler (alfa-N-Acetyl-D-galaktosaminidasa)
- m. Pompe, glykogenosa typu II (kyselá alfa-1,4-glukosidasa)
- NCL 1 (palmitoyl-protein thioesterasa)
- NCL 2 (tripeptidylpeptidasa I)
- X-vázaná ichtyosa (steroidsulfatasa, arylsulfatasa C)

Jiné: .....

**Poznámky:**