



UNIVERZITNÁ NEMOCNICA BRATISLAVA

Pažitková 4, 821 01 Bratislava

Pracovisko: Nemocnica Staré Mesto, Mickiewiczova 13, 813 69 Bratislava

Ústav lekárskej biológie, genetiky a klinickej genetiky LFUK a UNB

Oddelenie molekulovej a biochemickej genetiky – expertízne pracovisko pre zriedkavé choroby

cgd@sm.unb.sk, tel. 02/57290 192

## Sprievodný list k molekulárno – genetickému vyšetreniu Kongenitanej adrenálnej hyperplázie (CAH) s deficitom 21-hydroxylázy

Meno a priezvisko		Adresa odosielajúceho pracoviska, tel. č.	
Dátum narodenia	Pohlavie <input type="checkbox"/> muž <input type="checkbox"/> žena		Pečiatka, kód a podpis lekára
Rodné číslo	Dátum a čas odberu		
Materiál			
Zdravotná poisťovňa (kód)	Diagnóza (MKCH)		

### Osobná anamnéza:

Výška:

Hmotnosť:

Karyotyp:

Štádium puberty:

P:

M:

Stupeň virilizácie (Prader):

Kostný vek:

Menarché:

Menštruačný cyklus (pravidelný/nepravidelný):

Prítomné príznaky:

vracanie

hirzutizmus

akné

iné:

hnačky

oligo/amenorea

urýchlený rast

U detského pacienta zároveň vyplniť:

Poradie gravidity:

Pôrodná hmotnosť:

Gestačný týždeň:

Pôrodná dĺžka:

V prípade, že pacient je na terapii prosíme uviesť (Hydrocortisone, Fludrocotisone, iné):

### Laboratórne vyšetrenia:

17OH-progesterón – bazál:

17OH-progesterón – max. v ACTH teste:

Testosterón:

Na/K:

Iné:

**Rodinná anamnéza** (výška rodičov, úmrtie detí, včasný nástup puberty v rodine, liečená sterilita, hirsutizmus):

Požiadavka na vyšetrenie členov rodiny pacienta s CAH:

Meno	Rodné číslo	Kód poisťovne	Vzťah k pacientovi
1.			
2.			
3.			
4.			
5.			

U každého vyšetřovaného člena rodiny požadujeme vyplnenú samostatnú žiadamku. Uvedený zoznam slúži len pre lepšiu orientáciu.

### Dodatočné informácie:

Suspekcia na:

- CAH s deficitom 21-hydroxylázy – jednoduchá virilizujúca forma
- CAH s deficitom 21-hydroxylázy – so soľnou poruchou
- CAH s deficitom 21-hydroxylázy – neskoro nastupujúca forma

Dôvod vyžiadania genetického vyšetrenia:

- Potvrdenie suspekcie na diagnózu CAH u pacienta (prvovyšetrenie)
- Doplnenie celkového obrazu o ochorení pacienta s dlhšie stanovenou diagnózou (t.j. už dlhšie liečeného)
- Zisťovanie segregácie mutácií génu CYP21A2 u rodinných príslušníkov
- Overenie možnosti prenosu mutácie pri plánovaní tehotenstva
- Prenatálne vyšetrenie plodovej vody u gravidnej matky
- Iné:

Materiál zaslaný na vyšetrenie: **plná krv, odber ako na krvný obraz (do EDTA minim. 1 ml)**