



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 enzymologickým vyšetreniam

Meno a priezvisko

Adresa odosielajúceho pracoviska, tel. č.

Dátum narodenia

Pohlavie  muž  žena

Rodné číslo

Dátum a čas odberu

Pečiatka, kód a podpis lekára

Zdravotná poisťovňa (kód)

Diagnóza (MKCH)

Poznámka lekára (Klinický obraz, biochemické vyšetrenia, epikríza, rodokmeň, terapia a iné):

### Požadované vyšetrenia:

#### Mukopolysacharidózy:

- MPS I (Hurler/Scheie)
- MPS III B (Sanfilippo B)
- MPS IV B (Morquio B)
- MPS VI (Maroteaux-Lamy)
- MPS VII (Sly)

#### Lipidózy:

- Morbus Gaucher
- Morbus Fabry
- Sulfatidóza (Metachromatická leukodystrofia)
- G<sub>m1</sub>-gangliozidóza
- G<sub>m2</sub>-gangliozidóza
- Morbus Tay-Sachs
- Morbus Sandhoff
- Morbus Krabbe

#### Glykogenózy:

- Morbus Pompe

#### Glykoproteinózy:

- $\alpha$ -manozidóza
- $\beta$ -manozidóza
- Fukozidóza

V prípade, že bol robený skrining zo suchej kvapky prosíme uviesť číslo vyšetrenia

V prípade záujmu o vyšetrenie je potrebné zaslanie 10 ml krvi do EDTA (ako na krvný obraz, vzorku premiešať), príjem vzoriek je v stredu do 12:00 hod. po telefonickom dohovore na tel. čísle 02/572 90 192 (príjem materiálu). V prípade problému s prepravou vzorky je možný odber aj na našom pracovisku po tel. dohovore na tel. čísle 02/572 90 225 (doc. MUDr. J. Chandoga, CSc.).

Viac informácií o vyšetreniach je možné nájsť v zozname ponúkaných vyšetrení na stránke UNB Nemocnice Staré Mesto. [Indikácia vyšetrenia niektorých ochorení si vyžaduje konzultáciu s lekárskeym genetikom.](#)