



Ako postupovať pri klinickom podozrení na neonatálny hyperinzulinizmus s hypoglykémiami spôsobený mutáciou génu pre Kir6.2 alebo SUR1?

1. Zrekapitulovať si, či pacient vyhovuje kritériám:

- a) **hypoglykémie vyžadujúce liečbu glukózou alebo medikamentózne**
- b) **zvýšená hladina inzulínu** a/alebo C-peptidu nalačno
- c) pretrvávajúce hypoglykémie aj po prvom týždni života

2. Kontaktovať sa s laboratóriom DIABGENE v Bratislave:

- a) zavolať na mobil či pevnú linku alebo poslať e-mail Dr. Gašperíkovej /kontakt je uvedený nižšie/
- b) konzultovať detaily odberu krvi (do zvláštneho odberového systému PAX, ktorý Vám bude zaslaný zdarma na požiadanie) a transportu vzorky

3. Deň odberu krvi:

- a) zvoliť optimálne na pondelok či utorok, aby vzorka krvi poštou v tvrdej obálke dorazila najneskôr v piatok do Bratislavy
- b) krv po odbere v skúmavke opatrne premiešať, aby sa zmiešala s prísadami a nezrazila sa
- c) krv nemraziť ani nechladiť, a uchovávať pri laboratórnej teplote (okolo 20-24 stupňov Celzia)
- d) do poštovej obálky vložiť spolu s krvou výmenný listok s nacionálami pacienta a žiadosťou o molekulárno genetické vyšetrenie, podpísať a opečiatkovať

4. Dotazník:

- a) predpokladom na zahájenie analýzy DNA Vášho pacienta je dodanie riadne vyplneného dotazníku pacienta zároveň s krvou na vyšetrenie
- b) dotazník obsahuje anamnestické, klinické, laboratórne údaje o pacientoch, spĺňajúcich uvedené kritériá
- c) vyplňte všetko čo viete a máte k dispozícii, ostatné políčka vyznačte nulami
- d) v prípade akýchkoľvek nejasností sú Vám pracovníci DIABGENE kedykoľvek k dispozícii
- e) osobitnú pozornosť venujte, prosím, vyznačovaniu pokrvných príbuzenských vzťahov

5. DIABGENE - kontakty:

Mgr.D. Gašperíková, CSc, (tel: 02-5477 2800, mobil: 0905 681 978, e-mail: daniela.gasperikova@savba.sk)