



## **Ako postupovať pri klinickom podozrení na syndróm MELAS ?**

### **1. Zrekapitulovať si, či pacient vyhovuje kritériám:**

- a) **M – myopathy**, svalová slabosť alebo zmeny na EMG
- b) **E – encephalopathy**, progresívne zhoršovanie pamäte, intelektu, psychiky
- c) **LA – lactic acidosis**, laktátová acidóza počas záchvatov
- d) **S – stroke like episodes**, epizódy podobné mozgovej príhode, niekedy s parézou, poruchou reči, ktoré sa časom upravujú, môžu vyvolávať sekundárnu epilepsiu
- e) matrilinéárny typ dedičnosti – ochorenie sa dedí výlučne po matke

Medzi podporné kritéria patrí:

*Stroke like epizódy*

- manifestácia okolo 10.-30. roku života
- progresia stavu, opakovanie epizód

*Porucha sluchu*

- obojstranná porucha sluchu
- porucha vnímania frekvencií nad 5 kHz

*Diabetes*

- manifestácia okolo 30.-40. roku života – výskyt MIDD v rodine
- detegovateľný C-peptid i po niekoľkých rokoch liečby inzulínom
- negativita autoimúnneho typu ochorenia (neprítomnosť protilátok anti-GAD, IA-2A a IAA)

*Iné*

- makulárna dystrofia, myopatia, kardiomyopatia, proteínúria, zvýšená hladina laktátu

### **2. Kontaktovať sa s laboratóriom DIABGENE v Bratislave:**

- a) zavolať na mobil či pevnú linku alebo poslať e-mail Dr. Gašperíkovej alebo Dr. Hučkovej /kontakty sú uvedené 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 lístok s nacionálami pacienta a žiadosťou o molekulárno genetické vyšetrenie na MELAS, podpísať a pečiatkovať

### **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 pacientov s podozrením na MELAS alebo MIDD
- 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. Gašperiková,CSc, (tel: 02-5477 2800, mobil: 0905 681 978, e-mail: [daniela.gasperikova@savba.sk](mailto:daniela.gasperikova@savba.sk))**