

Ako postupovať pri klinickom podozrení na diabetes typu MIDD ?

1. Zrekapitulovať si, či pacient vyhovuje kritériám:

- a) diabetes a porucha sluchu u probanda
- b) matrilinéárny typ dedičnosti – ochorenie sa dedí výlučne po matke

Medzi podporné kritéria patrí:

Diabetes

- manifestácia okolo 30.-40. roku života
- progresia hyperglykémie
- manifestácia diabetu bez diabetickej ketoacidózy
- detegovateľný C-peptid i po niekoľkých rokoch liečby inzulínom
- negativita autoimúnneho typu ochorenia (nepřítomnosť protilátok anti-GAD, IA-2A a IAA)
- normálny BMI
- inzulínoterapia po určitom čase aj u pacientov s klinickým 2. typom DM

Porucha sluchu

- obojstranná porucha sluchu
- porucha vnímania frekvencií nad 5 kHz

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 nacionáliami pacienta a žiadosťou o molekulárno genetické vyšetrenie na MIDD, 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 pacientov s podozrením na 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 3200, mobil: 0905 681 978, e-mail: daniela.gasperikova@savba.sk)