

Ako postupovať pri klinickom podozrení na permanentný neonatálny diabetes spôsobený mutáciou génu pre Kir6.2 ?

1. Zrekapitulovať si, či pacient vyhovuje kritériám:

a) diabetes diagnostikovaný do 6. mesiaca života, pretrvávajúci do súčasnosti

Medzi podporné kritéria patrí:

Diabetes

- liečený od začiatku inzulínom
- negativita autoimúnneho typu ochorenia (nepítomnosť protilátok anti-GAD, IA-2A a IAA)
- nemusí byť rodinný výskyt diabetu

Neurologické príznaky (nemusia byť prítomné)

- epilepsia
- kŕče
- svalová slabosť

Iné

- dysmorfické črty ako sú deformity úst, lebky, ptóza viečok

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 na permanentný neonatálny diabetes, 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 kritériá permanentného neonatálneho diabetu
- 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)