



## Permanentný neonatálny diabetes (vek pri stanovení diagnózy **musí byť menej** ako **6 mesiacov**)

### Molekulárno genetická analýza génov pre Kir6.2 a SUR1

Vedúci laboratória: Prof. MUDr. Iwar Klimeš, DrSc. (tel/fax: 02-54772687, e-mail: [iwar.klimes@savba.sk](mailto:iwar.klimes@savba.sk))

Samostatný vedecký pracovník: Mgr. Daniela Gasperiková, CSc., (tel: 02-5477 2800, mobil: 0905 681 978, e-mail: [daniela.gasperikova@savba.sk](mailto:daniela.gasperikova@savba.sk))

Odborný pracovník: RNDr. Miroslava Hučková (tel.: 02-5477 2800, mobil: 0907 138 830, e-mail: [miroslava.huckova@savba.sk](mailto:miroslava.huckova@savba.sk))

#### Údaje o pacientovi

Meno:.....

Priezvisko:.....

Rodné číslo: .....

Kód poisťovne: .....

Zdravotná poisťovňa:.....

Etnikum:.....

#### Údaje o žiadateľovi

Meno lekára:.....

Adresa:.....

.....

Tel:..... Fax.....

e-mail: .....

dátum odberu vzorky.....

#### Informácie o pacientovi

Prenatálne komplikácie.....

Pôrod v .....gestačnom týždni

Pri narodení: Hmotnosť..... Výška .....

**Pri zistení diabetu:** vek.....

glykémia.....mmol/l

ABR: pH..... pCO<sub>2</sub>..... HCO<sub>3</sub>..... BE.....

C-peptid..... referenčné hodnoty.....

HbA1c..... referenčné hodnoty.....

GADA  pozit.  negat.

IAA  pozit.  negat.

IA-2A  pozit.  negat.

Liečba.....

**V súčasnosti:** Hmotnosť..... Výška.....

C-peptid..... HbA1c.....

Liečba.....

Dávka inzulínu na deň.....

#### *Iné príznaky:*

#### Neurologická symptomatológia:

Epilepsia  áno  nie

Kŕče  áno  nie

Svalová slabosť  áno  nie

Iné .....

#### Zaostávanie v psychomotorickom vývoji:

áno  nie

upresnite.....

#### Dysmorfické črty

Prominujúca metopická sutúra

áno  nie

Deformity úst  áno  nie

Ptóza viečok  áno  nie

Renálne cysty  áno  nie

Iné.....

Vyplňte prosím aj druhú stranu



### Diabetes v rodine probanda

(uved'te typ DM, vek začiatku, terajší vek, terapiu, u súrodencov aj ich počet)

|                           |                          | <i>typ DM</i> | <i>vek začiatku</i> | <i>terajší vek</i> | <i>terapia</i> | <i>počet</i> |   |
|---------------------------|--------------------------|---------------|---------------------|--------------------|----------------|--------------|---|
| <b>Otec</b>               | <input type="checkbox"/> | áno           | .....               | .....              | .....          | .....        | <input type="checkbox"/> nie            |
| - jeho bratia             | <input type="checkbox"/> | áno           | .....               | .....              | .....          | .....        | <input type="checkbox"/> nie počet..... |
| - jeho sestry             | <input type="checkbox"/> | áno           | .....               | .....              | .....          | .....        | <input type="checkbox"/> nie počet..... |
| Otcov otec                | <input type="checkbox"/> | áno           | .....               | .....              | .....          | .....        | <input type="checkbox"/> nie            |
| - jeho bratia             | <input type="checkbox"/> | áno           | .....               | .....              | .....          | .....        | <input type="checkbox"/> nie počet..... |
| - jeho súrodenci          | <input type="checkbox"/> | áno           | .....               | .....              | .....          | .....        | <input type="checkbox"/> nie počet..... |
| Otcova matka              | <input type="checkbox"/> | áno           | .....               | .....              | .....          | .....        | <input type="checkbox"/> nie            |
| - jej bratia              | <input type="checkbox"/> | áno           | .....               | .....              | .....          | .....        | <input type="checkbox"/> nie počet..... |
| - jej sestry              | <input type="checkbox"/> | áno           | .....               | .....              | .....          | .....        | <input type="checkbox"/> nie počet..... |
|                           |                          |               |                     |                    |                |              |   |
| <b>Matka</b>              | <input type="checkbox"/> | áno           | .....               | .....              | .....          | .....        | <input type="checkbox"/> nie            |
| - jej bratia              | <input type="checkbox"/> | áno           | .....               | .....              | .....          | .....        | <input type="checkbox"/> nie počet..... |
| - jej sestry              | <input type="checkbox"/> | áno           | .....               | .....              | .....          | .....        | <input type="checkbox"/> nie počet..... |
| Matkin otec               | <input type="checkbox"/> | áno           | .....               | .....              | .....          | .....        | <input type="checkbox"/> nie            |
| - jeho bratia             | <input type="checkbox"/> | áno           | .....               | .....              | .....          | .....        | <input type="checkbox"/> nie počet..... |
| - jeho súrodenci          | <input type="checkbox"/> | áno           | .....               | .....              | .....          | .....        | <input type="checkbox"/> nie počet..... |
| Matkina matka             | <input type="checkbox"/> | áno           | .....               | .....              | .....          | .....        | <input type="checkbox"/> nie            |
| - jej bratia              | <input type="checkbox"/> | áno           | .....               | .....              | .....          | .....        | <input type="checkbox"/> nie počet..... |
| - jej sestry              | <input type="checkbox"/> | áno           | .....               | .....              | .....          | .....        | <input type="checkbox"/> nie počet..... |
|                           |                          |               |                     |                    |                |              |   |
| <b>Súrodenci - bratia</b> | <input type="checkbox"/> | áno           | .....               | .....              | .....          | .....        | <input type="checkbox"/> nie počet..... |
| - sestry                  | <input type="checkbox"/> | áno           | .....               | .....              | .....          | .....        | <input type="checkbox"/> nie počet..... |
|                           |                          |               |                     |                    |                |              |   |
| <b>Deti - synovia</b>     | <input type="checkbox"/> | áno           | .....               | .....              | .....          | .....        | <input type="checkbox"/> nie počet..... |
| - dcéry                   | <input type="checkbox"/> | áno           | .....               | .....              | .....          | .....        | <input type="checkbox"/> nie počet..... |

Iní príbuzní s DM..... Iní príbuzní s DM .....

Sú rodičia navzájom príbuzní? Ak áno - uved'te vzťah.....

Rodinná anamnéza hluchoty, renálnych cyst, dedičných porúch /meno, príbuzenský vzťah, vek/.....

Ak ste posielali vzorky krvi od iných členov rodiny, prosím špecifikujte meno, priezvisko, dátum narodenia a rodinný vzťah:.....  
 .....  
 .....  
 .....  
 .....  
 .....