



НАПРАВЛЕНИЕ В ЛАБОРАТОРИЮ НАСЛЕДСТВЕННЫХ БОЛЕЗНЕЙ ОБМЕНА
ВЕЩЕСТВ ФГБНУ МГНЦ

www.labnbo.ru

e-mail: nbo-resultat@yandex.ru

Пациент _____
Фамилия, имя, отчество полностью

Полная дата рождения _____
Число, месяц, год рождения

Домашний адрес: _____

Телефоны для связи (с кодом города): _____

Направляющее учреждение _____

Предполагаемый диагноз _____

Подпись лечащего врача _____ / _____
ф.и.о. врача указать разборчиво

Координаты для связи с лечащим врачом: _____

**Внимание! Корректная интерпретация некоторых результатов исследования
невозможна без анализа основных клинических симптомов. Необходимо заполнить
данную клиническую форму и приложить ее к биологическим образцам пациента.**

Клиническая информация

Задержка психомоторного развития	<input type="checkbox"/>	Изменение структуры волос	<input type="checkbox"/>	Синдром «вялого ребенка»	<input type="checkbox"/>
Задержка физического развития	<input type="checkbox"/>	Лихорадка	<input type="checkbox"/>	Атрофия зрительных нервов	<input type="checkbox"/>
Снижение интеллекта	<input type="checkbox"/>	Нарушение ритма дыхания	<input type="checkbox"/>	Птоз	<input type="checkbox"/>
Нарушения поведения	<input type="checkbox"/>	Дыхательная недостаточность	<input type="checkbox"/>	Нистагм	<input type="checkbox"/>
Головные боли	<input type="checkbox"/>	Нарушения вскармливания	<input type="checkbox"/>	Офтальмоплегия	<input type="checkbox"/>
Сонливость	<input type="checkbox"/>	Рвота	<input type="checkbox"/>	Кардиомиопатия	<input type="checkbox"/>
Коматозное состояние	<input type="checkbox"/>	Сепсис	<input type="checkbox"/>	Необычный запах мочи	<input type="checkbox"/>
Повышенная возбудимость	<input type="checkbox"/>	Гепатомегалия	<input type="checkbox"/>	Необычный цвет мочи	<input type="checkbox"/>
Эпилептические приступы	<input type="checkbox"/>	Спленомегалия	<input type="checkbox"/>	Другие симптомы	
Дизморфичные черты		Гиперрефлексия	<input type="checkbox"/>	_____	
более 5	<input type="checkbox"/>	Спастический тетрапарез	<input type="checkbox"/>	_____	
менее 5	<input type="checkbox"/>	Гипорефлексия	<input type="checkbox"/>	_____	
Экзема/сыпь на кожных покровах	<input type="checkbox"/>	Дистония	<input type="checkbox"/>	_____	
Иктеричность кожных покровов	<input type="checkbox"/>	Хореоатетоз	<input type="checkbox"/>	_____	
Алопеция	<input type="checkbox"/>	Мышечная гипотония	<input type="checkbox"/>	_____	

Питание

Грудное вскармливание Обычное питание
 Искусственное вскармливание Специальная диета

Семейный анамнез

Сходные случаи заболевания в семье Близкородственный брак
 Ранняя смерть детей в семье

Проводимое лечение

Карнитин Инфузионная терапия
 Антибиотики Трансфузия крови
 Гормоны Заменители компонентов крови
 Антиэпилептические препараты

Лабораторные и инструментальные данные

АЛТ _____ Щелочная фосфатаза _____
 АСТ _____
 Глюкоза _____ Тромбоцитопения
 Лактат _____ Кетоны в моче

КЩС:

норма
 метаболический ацидоз
 метаболический алкалоз
 дыхательный ацидоз
 дыхательный алкалоз
 дефицит оснований

КТ/МРТ головного мозга:

норма
 атрофия
 поражение белого вещества
 поражение базальных ганглиев
 инсульты
 кальцинаты

УКАЖИТЕ ИССЛЕДОВАНИЯ, ВНИМАТЕЛЬНО ПРОЧИТАЙТЕ ПРАВИЛА ЗАБОРА БИОМАТЕРИАЛА!

Исследования	Правила сбора образцов
<input type="checkbox"/> Определение аминокислот и ацилакарнитинов в крови (ТМС)	Кровь из вены или из пальца собрать на карточку-фильтр 903 как для скрининга новорожденных на ФКУ, после забора высушить при комнатной температуре 2 часа и или перевозить в бумажном конверте. Перевозить при комнатной температуре
<input type="checkbox"/> Определение органических кислот в моче методом ХМС Определение гликозаминогликанов в моче (электрофорез ГАГ и количественный анализ ГАГ)- мукополисахаридозы	10-15 мл утренней мочи собрать в чистую сухую пробирку, перевозить в термосе с пищевым льдом, можно замораживать.
<input type="checkbox"/> Определение активности лизосомных ферментов в пятнах высушенной крови (болезнь Гоше, болезнь Фабри, болезнь Краббе, Ниманна-Пика тип А/В, болезнь Помпе, Мукополисахаридоз тип 1, муколипидоз)	Кровь из вены или из пальца собрать на карточку-фильтр 903 как для скрининга новорожденных на ФКУ, после забора высушить при комнатной температуре 2 часа или перевозить в бумажном конверте. Перевозить при комнатной температуре
<input type="checkbox"/> Определение активности лизосомных ферментов в цельной крови	7-10 мл крови пациента и родителей (через 40 минут – 1 час после еды) собирают в пробирку с гепарином (как правило, зеленая крышка) или с ЭДТА (как правило, фиолетовая крышка). Переливание крови из шприца в пробирку осуществляется СТРОГО ПОСЛЕ снятия иглы со шприца во избежание разрушения клеточных мембран. Пробирку необходимо плотно закрыть крышкой и аккуратно перевернуть вниз-вверх несколько раз. Пробирку с кровью НЕ ВЗБАЛТЫВАТЬ, чтобы не возникло гемолиза, пробирку подписать. Кровь перевозить в термосе с пищевым льдом (1-2 кубика льда). Кровь должна быть доставлена в лабораторию не позже чем через 24 часа после забора. Кровь нельзя замораживать.

<input type="checkbox"/>	<p>Определение активности биотинидазы (диагностика недостаточности биотинидазы), Определение церулоплазмينا (диагностика болезни Вильсона-Коновалова и болезни Менкеса) Изофокусирование трансферринов (диагностика врожденных нарушений гликозилирования)</p>	<p>2-3 мл крови пациента собирают в пробирку без консерванта (как правило, красная крышка). Содержимое пробирки необходимо перемешать, но не встряхивать, чтобы не возникло гемолиза, пробирку закрыть и подписать. Кровь перевозить в термосе с пищевым льдом (1-2 кубика льда). Кровь должна быть доставлена в лабораторию не позже чем через 24 часа после забора. Кровь нельзя замораживать. Желательно приложить выписку из истории болезни.</p> <p>Если кровь невозможно доставить в течение 24 часов, необходимо произвести дополнительные манипуляции с кровью в лаборатории. После перемешивания с консервантом пробирку необходимо центрифугировать 10 минут при 1000g. После центрифугирования отобрать плазму (надосадочную жидкость) в пробирку типа Эппендорф (если возможно, в две пробирки), не задевая осадок! Далее кровь и пробирки с плазмой необходимо заморозить и возможно хранить при -20 градусах Цельсия. Отправлять такие образцы необходимо в замороженном виде.</p>
<input type="checkbox"/>	<p>Определение активности галактозо-1-фосфат уридилтрансферазы (галактоземия тип 1)</p>	<p>1мл крови пациента и родителей собирается в пробирки с гепарином (как правило, зеленая крышка). Содержимое пробирок необходимо перемешать, но не встряхивать, чтобы не возникло гемолиза, пробирки закрыть и подписать. Кровь перевозить в термосе с пищевым льдом (1-2 кубика льда на термос). Кровь должна быть доставлена в лабораторию не позже чем через 24 часа после забора. Кровь нельзя замораживать. В направлении обязательно указать, если пациенту проводилось переливание крови или ее компонентов.</p>
<input type="checkbox"/>	<p>Определение сукцинилациетона в моче (диагностика тирозинемии тип 1) Определение оротовой кислоты в моче (диагностика нарушений цикла мочевины)</p>	<p>10-15 мл утренней мочи собрать в чистую сухую пробирку, перевозить в термосе с пищевым льдом, можно замораживать.</p>
<input type="checkbox"/>	<p>Определение очень длинноцепочечных жирных кислот, изомеров холестерина (диагностика пероксисомных заболеваний, синдрома Смита-Лемли-Опитца)</p>	<p>5-7 мл крови пациента и родителей (натошак) собирают в гепаринизированную пробирку. Содержимое пробирки необходимо перемешать, пробирку закрыть и подписать. Рекомендуется за 3 дня до анализа не употреблять в пищу бананы, орехи, шоколад и сыр. Кровь перевозить в термосе с пищевым льдом. Кровь должна быть доставлена в лабораторию не позже чем через 12 часов после взятия.</p> <p>Если кровь невозможно доставить в течение 12 часов, необходимо произвести дополнительные манипуляции с кровью в лаборатории, в которой проводится ее забор. После перемешивания с консервантом пробирку необходимо центрифугировать 10 минут при 1000g. После центрифугирования отобрать плазму (надосадочную жидкость) в пробирку типа Эппендорф (если возможно, в две пробирки), не задевая осадок! Далее кровь и пробирки с плазмой необходимо заморозить и возможно хранить при -20 градусах Цельсия. Отправлять такие образцы необходимо в замороженном виде.</p>
<input type="checkbox"/>	<p>ДНК-диагностика</p>	<p>2-5 мл крови с ЭДТА пациента и его родителей. Перевозить в термосе с пищевым льдом, можно замораживать</p>
<input type="checkbox"/>	<p>Определение оксистеролов в плазме крови (болезнь Ниманна-Пика тип С)</p>	<p>5-7 мл крови пациента собрать в пробирку с консервантом ЭДТА (как правило, фиолетовая крышка), несколько раз аккуратно перевернуть пробирку для перемешивания с консервантом, но не встряхивать во избежание гемолиза. Четко и разборчиво подписать Фамилию Имя Отчество пациента и дату забора крови. Доставлять пробирку с кровью в течение 24 часов при температуре +2-+8 градусов Цельсия, ни в коем случае не замораживать! Кровь перевозить в термосе с пищевым льдом (1-2 кубика льда) или в контейнере с хладоэлементом.</p>
<input type="checkbox"/>	<p>Пренатальная диагностика</p>	<p>В качестве плодного материала для проведения биохимической и молекулярно-генетической диагностики используют биоптат хориона (на сроке 9-11 недель), клетки и амниотическую жидкость (16-21 неделя) или плодную кровь. Ворсины хориона предпочтительный материал для исследования, поскольку возможна ранняя диагностика заболевания у плода. Ворсины хориона должны быть помещены в специальную среду. Флакон должен быть подписан фамилией матери и приложено направление на диагностику по стандартной форме направления на исследования.</p>