

KÉRŐLAP SZELEKTÍV ANYAGCSERE VIZSGÁLATHOZ

Beküldő intézet (OEP kód, név, cím):.....

Mintavétel időpontja:..... Vonalkód:.....

Orvos neve:..... Telefon:.....

Naplószám/törzsszám:..... TAJ: Nem: lány fiú

Név:..... Születési dátum:

Anyja neve:..... Állampolgárság:

Lakhely:.....

Minta: szűrőpapírra itatott vér plazma likvor vizelet

Vizsgálat indoka:

- Első vizsgálat
 Specifikus betegség gyanúja miatt. Dg.....
 Alap kivizsgálás
 Ellenőrző vizsgálat*dg. miatt

Kért vizsgálat

- aminosav profil (szűrőkártya) organikus savak (3 ml vizelet)
 acilkarnitin profil (szűrőkártya) szukcinilaceton (szűrőkártya)
 szteroidok (kortizol, 17OHP, 4AD, 21-Deoxikort, 11-Deoxikort) (szűrőkártya)
 liquor aminosav (telefonon történt egyeztetés után)
 guanidinoacetát (szűrőkártya) guanidinoacetát, kreatin, kreatinin
(3 ml vizelet)

Ha a vizelet aznap nem érkezik a laborba, fagyasztva kérjük küldeni.

**Ismert anyagcsere beteg ellenőrző vizsgálatánál – az aláírás kivételével - nem szükséges az adatlap további kitöltése.*

ANAMNÉZIS

Igen Nem

Szülők között vérrokonság Gyógyszer igen nem

Családban anyagcsere beteg

Felsorolás:

Dg.:.....

Testvérek között hirtelen halál

Szomatikus fejlődés zavara

Speciális diéta igen nem

Mentális fejlődés zavara

Megnevezése:.....

Beszédzavar

MCT tartalmú diéta igen nem

Dysmorphia/fejlődési
rendellenesség

Parenterális táplálás igen nem

Alacsony növés

Transzfúzió igen nem

Feltűnő szag

Időpontja:.....

KLINIKAI TÜNETEK

Gastrointestinalis

Igen	Nem	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hepatopathia
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hepato-/szenomegalia
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Sárgaság
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hányás
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hasmenés
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Rossz táplálhatóság

Neurológiai

Igen	Nem	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Tónus zavar
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Irritabilitás
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Lethargia
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Gyenge szopás
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Görcsök
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Ataxia
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Piramis jelek
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Extrapiramidális érintettség
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Fehérállományi elváltozások
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Neuroradiológiai eltérések

.....
.....
.....

Csontrendszert érintő

Igen	Nem	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Macrocephalia
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Csontváz deformitas

Respiratorikus

Igen	Nem	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Apnoe
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Légzési elégtelenség
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Tachypnoe/hyperpnoe

Egyéb szervi érintettség

Igen	Nem	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Nephropathia
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Cardiomyopathia
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Bőr/köröm eltérés
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Szemészeti eltérés

.....
.....
.....

LABOR LELETEK

Igen	Nem		Igen	Nem	
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Anémia	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Emelkedett össz bilirubin:
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Metabolikus acidózis	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/> µmol/l
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Aniondeficit	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Emelkedett májenzim értékek
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hipoglikémia:.....mg/dl	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	CK emelkedés
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Laktát acidózismmol/l	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Liquor lelet.....
<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	Hiperammonémia:.....µmol/l	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

A BETEGGEL KAPCSOLATOS EGYÉB FONTOS ADATOK

.....
.....
.....

.....
Aláírás, orvosi pecsét