

**KLINIČKI BOLNIČKI CENTAR ZAGREB**  
**KLINIČKI ZAVOD ZA LABORATORIJSKU DIJAGNOSTIKU**

Odjel za laboratorijsku dijagnostiku nasljednih metaboličkih bolesti i novorođenački probir

Voditelj odjela: prof.dr.sc. Ksenija Fumić, spec.med.biokemije

Kišpatićeva 12, 10 000 Zagreb

Kontakt: [kfumic@kbc-zagreb.hr](mailto:kfumic@kbc-zagreb.hr); Tel: (01) 2367 243/244

LIJEPO MOLIMO UZ POSLANI BIOLOŠKI MATERIJAL I UPUTNICU ZA METABOLIČKE PRETRAGE PAŽLJIVO ISPUNITI I  
 PRILOŽENI OBRAZAC. TO JE NEOPHODNO ZA PRAVILNO TUMAČENJE NALAZA.

BOLESNIK	LIJEČNIK
Ime.....	.....
Prezime .....	Klinika.....
Datum rođenja.....	.....
Spol M <input type="checkbox"/> ž <input type="checkbox"/>	e-mail.....
Uputna dijagnoza.....	<input type="checkbox"/> serum <input type="checkbox"/> mokraća, slučajan uzorak
.....	<input type="checkbox"/> plazma <input type="checkbox"/> mokraća, 24 satni uzorak
.....	<input type="checkbox"/> likvor <input type="checkbox"/> EDTA - krv
.....	<input type="checkbox"/> ostalo
	Datum i vrijeme uzorkovanja.....

**OSOBITOSTI ANAMNEZE I STATUSA**

- srodstvo roditelja
- nerazjašnjene smrti u obitelji
- grube crte lica
- prirodene anomalije
- promjene kostiju
- promjene kože
- promjene kose
- upadljiv miris
- zastoj u rastu
- zastoj u razvoju
- makrocefalija
- promjene očiju
- klinička slika sepse ili šoka
- mentalna retardacija
- recidivirajuće povraćanje
- konvulzije
- miokloni napadi
- poremećaji svijesti

- distonija i /ili diskinezija
- spasticitet / hipotonija
- miopatija
- kardiomiopatija
- žutica
- hepatomegalija
- urolitijaza
- recidivirajuća infekcija
- ataksija

**SLIKOVNE PRETRAGE MOZGA**

- leukodistrofija
- promjena bazalnih ganglija
- atrofija mozga

**PREHRANA I INFUZIJA**

- MCT ulje

**LABORATORIJSKI NALAZ**

- hipoglikemija
- metabolička acidoza
- laktoacidoza
- hiperamonijemija
- ketonurija
- povišena aminotransferaza
- anemija
- leuko i/ili trombocitopenija

**LIJEKOVI**

- valproati

**OSTALO**

.....  
 -----

Datum: \_\_\_\_\_

Potpis : \_\_\_\_\_