Studie AG348-C-022 – SCREENING

Splňuje zařazovací kritéria, bez vylučovacích kritérií

Pacient a jeho zákonní zástupci byli informováni o klinické studii AG348-C-022. Měli dostatek času na rozmyšlení a byly jim zodpovězeny všechny dotazy, informovaný souhlas k prostudování byl předán dne: 15.3.2023

Pacient i zákonní zástupci se vstupem do klinické studie souhlasí.

Informovaný souhlas verze 1.0 byl podepsán 15.3.2023 v 9.00

Pacient obdržel kopii informovaného souhlasu.

**OA:** dítě z 1. gravidity, fyziolog., porod 38+5, spont. záhl. p.h. 2100g/ p.d. 44 cm - hypotrofie, nekříšená, icterus těžký s FT, kojení plně 6 měs., s příkrmem do 2 let, Dispenzarizace: hematologie: hemolytická anemie - deficit pyruvátkinázy, neurologie - vyřazena, oční - myopie, kardiologie: trikuspidální regurgitace I.st., již ne. Nemocnost - časté infekce DC, Hospitalizace: opak., poslední 11/18 akutní pankreatitida, biliární opakovaně TRF EM. Operace: 0. Očkování dle kalendáře + varicella. Poslední hospitalizace 1/2019 - cca 4 ataka pankreatopatie biliární etiologie.

**RA:** matka 1980 - zdravá, alergie na pyly, prach, otec 1976 - zdráv, mladší bratr 2011- hemolytická anemie, deficit pyruvátkinázy **FA:** Kyselina listová 3xtýdně, 1 tbl (po-st-pá), homeopatika

**PA:**. třída ZŠ **SA:** bydlí v bytě, doma bez zvířat **KA:** 0 **AA:** léky: 0, potraviny 0

**Pacientka sledována pro vrozenou hemolytickou anémii – derficit pyruvátkinázy**. Opakovaně podávány transfúze – 6-7x za rok. Léčba pouze symptomatická – intermitentně kyselina listová.

**4.4.2019 provedena cholcystektomie:**

Operační diagnózy: mnohočetná cholecystolithiasa, stp. biliární pankreatitidě, deficit pyruvátkinázy

**Operační výkony: Laparoskopická cholecystektomie**

**Obj. nález 15.3.**

**Laura je t.č. bez potíží, v posledních 2 měsících nebyla nemocná.**

Pobledlá, ikterus sklér. Hmotnost 45 kg, výška 156,5 cm. TK 118/73 (97). sPO2 100%, P 86/min.

T 35.1 st.C

Provedeno EKG vyšetření. Nosohltan klidný, tonsily klidné, bez patol. Obsahu. Ikterus sklér. Krční uzliny nezvětšeny, štítná žláza nezvětšena. Srdce: akce pravidelná, ozvy ohraničené, bez šelestu. Dýchání symetrické, bez vedlejších fenomenů. Břicho měkké, játra nezv. Klouby na horních i dolních končetinách intaktní, bez otoku, hybnost bez omezení. Kůže s subikterem, čistá.

KO+dif. – viz záznam v MEDEA., biochemie – lokálně i centrálně – viz záznam v MEDEA.

**Proveden těhotenský test: negativní.**