



Debreceni Egyetem, Klinikai Központ

Klinikai Genetikai Központ

ARRAY CGH

Telefon: (52) 411-717/55114; <https://klinikaigenetika.unideb.hu>

Vizsgálatot kérő intézmény kódja: Naplósza

Intézmény név, cím, osztály:

NÉV: ANYJA NEVE:

TB AZONOSÍTÓ JEL: SZÜLETÉSI DÁTUM: év hó nap

NEM: ☐ férfi ☐ nő LAKCÍM:

DIAGNÓZIS: BNO KÓD:

Térítési kategória: ☐ **Feltétlenül kitöltendő!** DÁTUM: év hó nap

VIZSGÁLATKÉRŐ ORVOS: telefonszám:

Hivatalos e-mail cím: orvosi pecsétszám:

MINTAVÉTEL DÁTUMA: év hó nap

VIZSGÁLATI MINTA: ☐ perifériás vér (**EDTA/citráttal alvadásgátolt**) ☐ egyéb

A mintát nem szabad lefagyasztani! A vérvételi csövön legalább két azonosítót feltüntetni!

Mintaazonosító:

Megjegyzések:

Csak a laboratórium tölti ki!

KLINIKAI INFORMÁCIÓK – Fenotípusos jellemzők

1. Pre-/perinatális események

- ☐ IUGR
- ☐ Oligohydramnion
- ☐ Polyhydramnion
- ☐ Koraszülöttség
- ☐ Primer microcephalia
- ☐ Egyéb:.....

2. Fejlődés/Viselkedés

- ☐ Fejlődésbeli késés
- ☐ Fejlődésbeli regresszió
- ☐ Beszédkésés
- ☐ Tanulási zavar
- ☐ Mentális retardáció
- ☐ Autizmus spektrumzavar
- ☐ ADHD
- ☐ Hangulatzavar
- ☐ típusa:.....
- ☐ Viselkedészavar
- ☐ típusa:.....
- ☐ Egyéb:.....

3. Növekedés, vázrendszer

- ☐ Magasnövés: prop./dysprop.
- ☐ Alacsonynövés: prop./dysprop.
- ☐ Ízületi hypermobilitás

- ☐ Ízületi kontraktura
- ☐ Obesitas
- ☐ Végtaganomáliák:
típusa:.....

- ☐ Scoliosis
- ☐ Gyarapodási zavar
- ☐ Táplálási nehezítettség
- ☐ Csípődysplasia
- ☐ Macroglossia
- ☐ Egyéb:.....

4. Neuromuscularis

- ☐ Ataxia
- ☐ Fokozott izomtónus
- ☐ Hypotonia
- ☐ Görcsrohamok
- ☐ Izomgyengeség
- ☐ Izomdystrophia
- ☐ Neuropathia
- ☐ Gowers jel
- ☐ Izomatrophia
- ☐ Spasticus paraparesis
- ☐ Extrapiramidális tünetek
- ☐ típusa:.....
- ☐ Egyéb:.....

5. Agy és gerincevelő

- ☐ Corpus callosum agenesia
- ☐ Hydrocephalus
- ☐ Agyi atrophia
- ☐ Corticalis dysgenesis
- ☐ Holoprosencephalia
- ☐ Lissencephalia
- ☐ Encephalocoele
- ☐ Cerebellum/vermis hypoplasia
- ☐ Dandy-Walker malformáció
- ☐ Polymicrogyria
- ☐ Pachygyria
- ☐ Spina bifida
- ☐ Periventricularis leukomalacia
- ☐ Abnormális myelinizáció
- ☐ Arnold-Chiari malformáció
- ☐ Egyéb:.....

6. Fül és hallás

- ☐ Sensoneuralis hallásvesztés
- ☐ Vezetékes hallásvesztés
- ☐ Kevert hallásvesztés
- ☐ Külső fül malformáció
- ☐ Alacsonyan ülő fülek
- ☐ Periauricularis gödör/appendix
- ☐ Egyéb:.....

7. Szem és látás

- ☐ Myopia
- ☐ Hyperopia
- ☐ Csökkentlítás
- ☐ Opticus atrophia
- ☐ Vakság
- ☐ Coloboma
- ☐ Strabismus
- ☐ Szemmozgászavar
- ☐ Pto
- ☐ Retinitis pigmentosa
- ☐ Cataracta
- ☐ Glaucoma
- ☐ Egyéb:.....

8. Craniofacialis

- ☐ Macrocephalia
- ☐ Microcephalia
- ☐ Craniosynostosis
- ☐ Ajakhasadék
- ☐ Szájpadhasadék
- ☐ Fogrendellenesség
- ☐ Arcdysmorphia
- ☐ Egyéb:.....

9. Bőr és haj

☐ Café-au-lait foltok

☐ Bullák

☐ Ichthyosis

☐ Bőr abnormális pigmentációja

☐ Haj abnormális pigmentációja/szerkezete

☐ Alopecia

☐ Dermatitis/Ekcéma

☐ Kötőszöveti rendellenesség

☐ Kőrömrndellenesség

☐ Hirsutismus/Hypertrichosis

☐ Synophrys

☐ Egyéb:.....

10. Endokrin

☐ Diabetes mellitus

☐ Hyperparathyreoidismus

☐ Hypoparathyreoidismus

☐ Hyperthyreoidismus

☐ Hypothyreoidismus

☐ Korai pubertás

☐ Pubertás késése

☐ Rendellenes menstruáció

☐ Csontanyagcsere zavara

☐ Hypophysis insufficiencia

☐ Egyéb:.....

11. Cardiovascularis

☐ ASD

☐ VSD

☐ Fallott tetralógia

☐ Coarctatio aortae

☐ Cardiomyopathia

☐ Arrhythmia

☐ Stroke

☐ Myocardialis infarktus

☐ Pulmonalis stenosis

☐ Aorta aneurysma

☐ Hirtelen szívhalál/szívmegállás

☐ Egyéb:.....

12. Respiratoricus rendszer

☐ Asthma

☐ Visszatérő légúti fertőzések

☐ Légzési elégtelenség

☐ Tüdő aplasia/hypoplasia

☐ Dyspnoe

☐ Egyéb:.....

13. Gastrointestinalis

☐ Omphalocele

☐ Pylorus stenosis

☐ Oesophagus stenosis/atresia

☐ Anus atresia

☐ GERD

☐ Hirschprung betegség

☐ Székrekedés

☐ Krónikus hasmenés

☐ Hányás

☐ Meconium ileus

☐ Májelégtelenség

☐ Ascites

☐ Hepatomegalia

☐ Emelkedett transzaminázok

☐ Májcirrhosis

☐ Steatosis hepatis

☐ Icterus

☐ Cholestasis

☐ Cholelithiasis

☐ Umbilicalis hernia

☐ Inguinalis hernia

☐ Diaphragma hernia

☐ Pancreatitis

☐ Egyéb:.....

14. Hematológiai és Immunológiai

☐ Immundeficiencia

☐ Anaemia

☐ Thrombocytopenia

☐ Leukopenia

☐ Véralvadási zavar/vénás thrombosis

☐ Splenomegalia

☐ Allergia

☐ Visszatérő láz

☐ Gyakori fertőzések

☐ Thymus hypoplasia

☐ Egyéb:.....

15. Urogenitalis

☐ Vese rendellenesség

☐ Vese agenesia

☐ Vese dysplasia

☐ Hypogonadismus

☐ Genitális rendszer abnormalitása

☐ Cryptorhidismus

☐ Hypospadiasis

☐ Nemi fejlődés zavara

☐ Bizonytalan neműség

☐ Egyéb:.....

Congenitális anomáliák:

Dysmorphiás jelek:

Egyéb releváns tünet/klinikai információ:

KORÁBBI VIZSGÁLATOK EREDMÉNYEI

	Nem történt vizsgálat	Normál	Eltérés	Részletek:
Agyi képalkotó (UH, CT, MR)	☐	☐	☐	
EEG	☐	☐	☐	
EMG, ENG	☐	☐	☐	
Rtg vizsgálat	☐	☐	☐	
Elektrofiziológiai eljárások (ASSR, BERA, VEP)	☐	☐	☐	
Kariotipizálás	☐	☐	☐	
Teljes exom szekvenálás	☐	☐	☐	
Egyéb genetikai vizsgálat:				

CSALÁDI ANAMNÉZIS

☐ Szülőknél 2 vagy több vetélés

☐ Rokonok hasonló tünetekkel

☐ Elhunyt testvér

☐ Vérrokonság

Családvizsgálat esetén azon családtagok adatai, akiktől mintát küldtek:

Név:..... Rokonsági fok:..... Szül. dátum: TAJ:

Név:..... Rokonsági fok:..... Szül. dátum: TAJ:

A KÉRT VIZSGÁLAT ELVÉGZÉSÉNEK FELTÉTELE A KÉRŐLAPHOZ CSATOLT, KITÖLTÖTT ÉS ALÁÍRT EREDETI BELEEGYEZŐ NYILATKOZAT POSTAI ÚTON VALÓ ELJUTTATÁSA!