



**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/szív megállás
- 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**

	<i>Nem történt vizsgálat</i>	<i>Normál</i>	<i>Eltérés</i>	<i>Részletek:</i>
Agyi képalkotó (UH, CT, MR)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
EEG	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
EMG, ENG	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
Rtg vizsgálat	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
Elektrofiziológiai eljárások (ASSR, BERA, VEP)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
Kariotipizálás	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
Teljes exom szekvenálás	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
Egyéb genetikai vizsgálat:				_____

**CSALÁDI ANAMNÉZIS**

- Szülőknél 2 vagy több vetélés
- Elhunyt testvér
- Rokonok hasonló tünetekkel
- 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 BELEEGYZŐ NYILATKOZAT POSTAI ÚTON VALÓ ELJUTTATÁSA!**