



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 alvadás**) ☐ egyéb

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

Megjegyzések:

Csak a laboratórium tölti ki!

Mintaazonosító:

KLINIKAI INFORMACIÓK – 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 contractura
- ☐ 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
- ☐ Csökkentlátás
- ☐ 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
☐Körömrendellenesség
☐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 infarktusz
☐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

☐Veserendellenesség
☐Vese agenesia
☐Vese dysplasia
☐Hypogonadismus
☐Genitális rendszer abnormalitása
☐Cryptorhidismus
☐Hypospadiasis
☐Nemi fejlődés zavara
☐Bizonytalan neműség
☐Egyéb:.....

Congenitális anomáliák:

Dysmorphiás jelek:

Egyéb releváns tünet/klínikai 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 BELEEGYZŐ NYILATKOZAT POSTAI ÚTON VALÓ ELJUTTATÁSA!

Kérőlap - Array CGH, verzió 2.0
Érvényes: 2026.03.12-től