Debreceni Egyetem, Klinikai Központ
Klinikai Genetikai Központ

CITOGENETIKA – VELESZÜLETETT FEJLŐDÉSI RENDELLENESSÉGEK

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

Vizsgálatot kérő intézmény kódja: ☐☐☐☐☐☐☐☐☐ Naplószám/Törzsszám: ☐☐☐☐☐☐☐☐☐☐

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, IDŐPONTJA: ☐☐☐☐ év ☐☐ hó ☐☐ nap

VIZSGÁLATI MINTA: ☐ perifériás vér ☐ egyéb ……

Vizsgálati anyag: 2-3 mL heparinnal alvadásgátolt perifériás vér (zöld kupakos cső).
Mintafogadás: szobahőmérsékleten, 24 órán belül érjen a laboratóriumba. A vizsgálati anyag tenyésztése miatt a minták fogadása: **hétfő**, **kedd** és **pénteki** napokon.

Anamnesztikus adatok, megjegyzések:

A Citogenetikai Laboratórium tölti ki!

Laborazonosító: _____ Minta beérkezési ideje: _____

Tenyésztés indítása: _____ Asszisztens: _____

☐ **CITOGENETIKAI VIZSGÁLAT – veleszületett kariotípus meghatározása**

☐ **FISH (Fluoreszcens in situ hibridizáció)**

Mikrodeléciók/mikroduplikációk		***Kromoszómák számbeli eltérései***
☐ DiGeorge/VCF-szindróma (22q11)	☐ Wolf-Hirschhorn-szindróma (4p16.3)	☐ Down-szindróma (+21)
☐ Smith-Magenis (17p11.2)	☐ Prader-Willi/Angelman-szindróma (15q11.2)	☐ Edwards-szindróma (+18)
☐ Miller-Dieker-szindróma (17p13.3)	☐ Rubinstein-Taybi-szindróma (16p13.3)	☐ Patau-szindróma (+13)
☐ Cri du chat szindróma (5p15.2-p15.31)	☐ 1p36 deléciós szindróma	☐ Egyéb kromoszómák számbeli eltérései
☐ Sotos-szindróma (5q35)	☐ SRY (Yp11.3)	
☐ Seathre-Chotzen-szindróma (7p21.1)	☐ Neurofibromatosis Type 1 (17q11.2)	
☐ Williams-szindróma (7q11.23)	☐ Szubtelomerikus kromoszóma régiók	