



Debreceni Egyetem, Klinikai Központ

Klinikai Genetikai Központ

CITOGENETIKA – VELESZÜLETETT FEJLŐDÉSI RENDELLENESSEGEK

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

Vizsgálatot kérő intézmény kódja: Naplósám/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).

Mintafoadás: szobahőmérsékleten, 24 órán belül érjen a laboratóriumba. A vizsgálati anyag tenyésztése miatt a minták foadásra: **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

- | | |
|--|--|
| ☐ DiGeorge/VCF-szindróma (22q11) | ☐ Wolf-Hirschhorn-szindróma (4p16.3) |
| ☐ Smith-Magenis (17p11.2) | ☐ Prader-Willi/Angelman-szindróma (15q11.2) |
| ☐ Miller-Dieker-szindróma (17p13.3) | ☐ Rubinstein-Taybi-szindróma (16p13.3) |
| ☐ Cri du chat szindróma (5p15.2-p15.31) | ☐ 1p36 deléziós szindróma |
| ☐ SOTOS-szindróma (5q35) | ☐ SRY (Yp11.3) |
| ☐ Seathre-Chotzen-szindróma (7p21.1) | ☐ Neurofibromatosis Type 1 (17q11.2) |
| ☐ Williams-szindróma (7q11.23) | ☐ Szubtelomerikus kromoszóma régiók |

Kromoszómák számbeli eltérései

- | |
|---|
| ☐ Down-szindróma (+21) |
| ☐ Edwards-szindróma (+18) |
| ☐ Patau-szindróma (+13) |
| ☐ Egyéb kromoszómák számbeli eltérései |