

Tisztelt Kollégák!

A Debreceni Egyetem Klinikai Genetikai Központja megváltoztatja a cystás fibrosis (CF) genetikai vizsgálatok kérésének módját.

A CF genetikai analízise korábban 4 különböző vizsgálatként szerepelt: a klinikus kolléga kérhetett gyakori mutáció panel vizsgálatot, célzott mutációk kimutatását, kópiaszám változások analízisét vagy teljes *CFTR* gén szekvenálást.

A Klinikai Genetikai Központ az elmúlt időszakban módszertani fejlesztést hajtott végre. Ennek megfelelően 2026.05.01 dátummal kezdődően kivezetjük a gyakori mutációk panel vizsgálatát és a genetikai diagnosztika elsővonalbeli tesztjeként a *CFTR* gén teljes kódoló régiójának szekvenálását végezzük el. Az új generációs DNS szekvenálás alapú teszt információt ad a kópiaszám változások esetleges jelenlétére is, így az a vizsgálat is kivezetésre kerül. Amennyiben szükséges, a kópiaszám vizsgálatot (MLPA) a laboratórium automatikusan elvégzi, azt külön kérni nem kell. A szegregáció analízisre, illetve a családban előforduló variánsok kimutatására szolgáló célzott mutáció analízis továbbra is a vizsgálati palettánk része marad. Az új kérelmlap letölthető a klinikaigenetika.unideb.hu honlapról.

A *CFTR* gén szekvenálás leletátfordulási ideje 4 hét.

Debrecen, 2026.05.01

Tisztelettel

Prof. Dr. Balogh István egyetemi tanár
központvezető