



Debreceni Egyetem, Klinikai Központ
Klinikai Genetikai Központ
MOLEKULÁRIS GENETIKA

Telefon: (52) 411-717/50038; <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:

Családvizsgálat esetén azon családtagok adatai, akiktől mintát küldtek:

Név:..... Rokonsági fok:..... Szül. dátum: TAJ:

Név:..... Rokonsági fok:..... Szül. dátum: TAJ:

VIZSGÁLATI MINTA: perifériás vér (**EDTA/citráttal alvadásgátolt**) egyéb:

MINTAVÉTEL DÁTUMA: év hó nap

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

Megjegyzések:

Csak a laboratórium tölti ki!

Mintaazonosító:

Veleszületett betegségek

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Autoszomális recesszív policisztás vesebetegség (PKHD1 gén szekvenálás) | <input type="checkbox"/> Duchenne/Becker izomdystrophia (DMD kópiaszám meghatározás) |
| <input type="checkbox"/> Beckwith-Wiedemann/Russell-Silver szindróma (kópiaszám, metiláció) | <input type="checkbox"/> Duchenne/Becker izomdystrophia (DMD gén szekvenálás) |
| <input type="checkbox"/> β -globin gén szekvenálás | <input type="checkbox"/> Fabry kór (GLA gén szekvenálás) |
| <input type="checkbox"/> Cerebrotendinosus xanthomatosis (CYP27A1 gén szekvenálás) | <input type="checkbox"/> Familiáris hiperkoleszterinémia génpanel |
| <input type="checkbox"/> Chondrodysplasiák (FGFR3 gén szekvenálás) | <input type="checkbox"/> Familiáris mediterrán láz (MEFV gén szekvenálás) |
| <input type="checkbox"/> Craniosynostosisok (FGFR2, FGFR3 és TWIST1 gének szekvenálása) | <input type="checkbox"/> Fragilis-X szindróma (FMR1 gén, tripletszám meghatározás) |
| <input type="checkbox"/> Cystás fibrosis (gyakori európai CFTR génmutációk) | <input type="checkbox"/> Gaucher kór (GBA gén szekvenálás) |
| <input type="checkbox"/> Cystás fibrosis (CFTR célzott mutáció analízis) | <input type="checkbox"/> Gitelman kór (SLC12A3 gén szekvenálás) |
| <input type="checkbox"/> Cystás fibrosis (CFTR gén szekvenálás) | <input type="checkbox"/> GM1-gangliosidosis (GLB1 gén szekvenálás) |
| <input type="checkbox"/> DiGeorge szindróma (kópiaszám meghatározás) | <input type="checkbox"/> Hiperammonémia (ALS, OTC gének szekvenálása) |
| | <input type="checkbox"/> HLA-DQ genotipizálás (coeliákia) |

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> HLA-B27 genotipizálás | <input type="checkbox"/> RET mutációk vizsgálata |
| <input type="checkbox"/> Hypophosphataemiás rachitis
(<i>FGF23</i> , <i>PHEX</i> gének szekvenálása) | <input type="checkbox"/> Smith-Lemli-Opitz szindróma
(<i>DHCR7</i> gén szekvenálás) |
| <input type="checkbox"/> Lissencephalia
(<i>LIS1</i> , <i>DCX</i> , <i>TUBA1A</i> gének szekvenálása) | <input type="checkbox"/> Szubtelomerikus régiók (kópiaszám meghatározás) |
| <input type="checkbox"/> Mikrodeléciós szindrómák (kópiaszám meghatározás) | <input type="checkbox"/> Transztiretin amyloidosis (<i>TTR</i> gén szekvenálás) |
| <input type="checkbox"/> Niemann Pick A, B betegség
(<i>SMPD1</i> gén szekvenálás) | <input type="checkbox"/> Y kromoszóma mikrodeléciók |
| <input type="checkbox"/> Niemann Pick C betegség
(<i>NPCI</i> , 2 gének szekvenálása) | <input type="checkbox"/> Célzott mutáció analízis
(Konkrét mutáció vizsgálata, hordozóság)
Gén, mutáció:.....
Korábban vizsgált családtag: |
| <input type="checkbox"/> NOD2 polimorfizmusok vizsgálata | <input type="checkbox"/> Monogénes betegség prenatális célzott mutáció
analízise kapcsán végzett anyai DNS kontamináció
vizsgálat |
| <input type="checkbox"/> Öröklött haemochromatosis (<i>HFE</i> C282Y mutáció) | <input type="checkbox"/> Egyéb: |
| <input type="checkbox"/> Parkinson-kór (<i>LRRK2</i> Gly2019Ser mutáció) | |
| <input type="checkbox"/> Prader-Willi/Angelman szindróma
(kópiaszám, metiláció, <i>UBE3A</i> gén szekvenálás) | |

Farmakogenetika

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> <i>CYP2C9/VKORC1</i> genotipizálás (<i>CYP2C9</i> *2, *3 allélek;
<i>VKORC1</i> c.-1639G>A) | <input type="checkbox"/> Tioguanin kezelés (<i>TPMT</i> gén szekvenálás) |
| <input type="checkbox"/> Irinotecan kezelés (<i>UGT1A1</i> *28 allél) | <input type="checkbox"/> 5-fluorouracil toxicitás (<i>DPYD</i> genotipizálás) |

Kockázati tényezők

- | | |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> <i>APOE</i> genotipizálás (E2, E3, E4 allélek) | <input type="checkbox"/> Protrombin c.20210A allél |
| <input type="checkbox"/> <i>LPL</i> genotipizálás (p.D9N, p.N291S) | <input type="checkbox"/> V-ös faktor Leiden (R506Q) mutáció |
| <input type="checkbox"/> <i>MTHFR</i> c.C677T polimorfizmus | |

Megjegyzések

A KÉRT VIZSGÁLAT ELVÉGZÉSÉNEK FELTÉTELE A KÉRŐLAPHOZ CSATOLT, KITÖLTÖTT ÉS ALÁÍRT EREDETI BELEEGYEZŐ NYILATKOZAT POSTAI ÚTON VALÓ ELJUTTATÁSA!