



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 alvadástól**) ☐ 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

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

☐ HLA-DQ genotipizálás (coeliákia)	☐ Parkinson-kór (<i>LRRK2</i> Gly2019Ser mutáció)
☐ HLA-B27 genotipizálás	☐ RET mutációk vizsgálata
☐ Hypophosphataemiás rachitis (<i>FGF23</i> , <i>PHEX</i> gének szekvenálása)	☐ Smith-Lemli-Opitz szindróma (<i>DHCR7</i> gén szekvenálás)
☐ Lissencephalia (<i>LIS1</i> , <i>DCX</i> , <i>TUBA1A</i> gének szekvenálása)	☐ Szubtelomerikus régiók (kópiaszám meghatározás)
☐ Mikrodeléciós szindrómák (kópiaszám meghatározás)	☐ Transztiretin amyloidosis (<i>TTR</i> gén szekvenálás)
☐ Niemann Pick A, B betegség (<i>SMPD1</i> gén szekvenálás)	☐ Y kromoszóma mikrodeléciók
☐ Niemann Pick C betegség (<i>NPC1</i> , 2 gének szekvenálása)	☐ Célzott mutáció analízis (Konkrét mutáció vizsgálata, hordozótság) Gén, mutáció:..... Korábban vizsgált családtag:
☐ NOD2 polimorfizmusok vizsgálata	☐ Monogénes betegség prenatális célzott mutáció analízise kapcsán végzett anyai DNS kontamináció vizsgálat
☐ Öröklött haemochromatosis (<i>HFE</i> C282Y mutáció)	☐ Egyéb:
☐ Prader-Willi/Angelman szindróma (kópiaszám, metiláció, <i>UBE3A</i> gén szekvenálás)	

Farmakogenetika

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

Kockázati tényezők

☐ <i>APOE</i> genotipizálás (E2, E3, E4 allélek)	☐ Protrombin c.20210A allél
☐ <i>LPL</i> genotipizálás (p.D9N, p.N291S)	☐ V-ös faktor Leiden (R506Q) mutáció
☐ <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!