



- 9. Bőr és haj**
- Café-au-lait foltok
  - Bullák
  - Ichthyosis
  - Bőr abnormális pigmentációja
  - Haj abnormális pigmentációja/szerkezete
  - Alopecia
  - Dermatitis/Ekcéma
  - Kötőszöveti rendellenesség
  - Kőrörendellenesség
  - Hirsutismus/Hypertrichosis
  - Synophrys
  - Egyéb:.....

- 11. Cardiovascularis**
- ASD
  - VSD
  - Fallott tetralógia
  - Coarctatio aortae
  - Cardiomyopathia
  - Arrhythmia
  - Stroke
  - Myocardialis infarktus
  - Pulmonalis stenosis
  - Aorta aneurysma
  - Hirtelen szívhalál/szív megállás
  - Egyéb:.....

- 13. Gastrointestinalis**
- Omphalocele
  - Pylorus stenosis
  - Oesophagus stenosis/atresia
  - Anus atresia
  - GERD
  - Hirschprung betegség
  - Székrekedés
  - Krónikus hasmenés
  - Hányás
  - Meconium ileus
  - Májelégtelenség
  - Ascites
  - Hepatomegalia
  - Emelkedett transzaminázok
  - Májcirrhosis
  - Steatosis hepatis
  - Icterus
  - Cholestasis
  - Cholelithiasis
  - Umbilicalis hernia
  - Inguinalis hernia
  - Diaphragma hernia
  - Pancreatitis
  - Egyéb:.....

- 14. Hematológiai és Immunológiai**
- Immundeficiencia
  - Anaemia
  - Thrombocytopenia
  - Leukopenia
  - Véralvadási zavar/vénás thrombosis
  - Splenomegalia
  - Allergia
  - Visszatérő láz
  - Gyakori fertőzések
  - Thymus hypoplasia
  - Egyéb:.....

- 10. Endokrin**
- Diabetes mellitus
  - Hyperparathyreoidismus
  - Hypoparathyreoidismus
  - Hyperthyreoidismus
  - Hypothyreoidismus
  - Korai pubertás
  - Pubertás késése
  - Rendellenes menstruáció
  - Csontanyagcsere zavara
  - Hypophysis insufficiencia
  - Egyéb:.....

- 12. Respiratoricus rendszer**
- Asthma
  - Visszatérő légúti fertőzések
  - Légzési elégtelenség
  - Tüdő aplasia/hypoplasia
  - Dyspnoe
  - Egyéb:.....

- 15. Urogenitalis**
- Vese rendellenesség
  - Vese agenesia
  - Vese dysplasia
  - Hypogonadismus
  - Genitális rendszer abnormalitása
  - Cryptorhidismus
  - Hypospadiasis
  - Nemi fejlődés zavara
  - Bizonytalan neműség
  - Egyéb:.....

**Congenitális anomáliák:**

**Dysmorphiás jelek:**

**Egyéb releváns tünet/klínikai információ:**

**Javasolt virtuális génpanelek (opcionális):**

**KORABBI VIZSGALATOK EREDMÉNYEI**

	<i>Nem történt vizsgálat</i>	<i>Normál</i>	<i>Eltérés</i>	<i>Részletek:</i>
Agyi képalkotó (UH, CT, MR)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
EEG	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
EMG, ENG	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
Rtg vizsgálat	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
Elektrofiziológiai eljárások (ASSR, BERA, VEP)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
Kariotipizálás	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
Array CGH	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	_____
Egyéb genetikai vizsgálat:				_____

**CSALÁDI ANAMNÉZIS**

- Szülőknél 2 vagy több vetélés
- Elhunyt testvér
- Rokonok hasonló tünetekkel
- Vérrokonság

**Családvizsgálat esetén azon családtagok adatai, akiktől mintát küldtek:**

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

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

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