



☐ Macrocephalia
☐ Microcephalia
☐ Craniosynostosis
☐ Ajakhasadék
☐ Szájpadhasadék
☐ Fogrendellenesség
☐ Arcdysmorphia
☐ Egyéb:.....

9. Bőr és haj ☐ Café-au-lait foltok ☐ Bullák ☐ Ichthyosis ☐ Bőr abnormális pigmentációja ☐ Haj abnormális pigmentációja/szerkezete ☐ Alopecia ☐ Dermatitis/Ekcéma ☐ Kötőszöveti rendellenesség ☐ Kőrömrendellenesség ☐ Hirsutismus/Hypertrichosis ☐ Synophrys ☐ Egyéb:.....	11. Cardiovascularis ☐ ASD ☐ VSD ☐ Fallott tetralógia ☐ Coarctatio aortae ☐ Cardiomyopathia ☐ Arrhythmia ☐ Stroke ☐ Myocardialis infarktus ☐ Pulmonalis stenosis ☐ Aorta aneurysma ☐ Hirtelen szívhalál/szívmegállás ☐ 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 EREDMENYEI				
	Nem történt vizsgálat	Normál	Eltérés	Részletek:
Agyi képalkotó (UH, CT, MR)	☐	☐	☐	
EEG	☐	☐	☐	
EMG, ENG	☐	☐	☐	
Rtg vizsgálat	☐	☐	☐	
Elektrofiziológiai eljárások (ASSR, BERA, VEP)	☐	☐	☐	
Kariotipizálás	☐	☐	☐	
Array CGH	☐	☐	☐	
Egyéb genetikai vizsgálat:				

CSALÁDI ANAMNÉZIS	
☐ Szülőknél 2 vagy több vetélés	☐ Rokonok hasonló tünetekkel
☐ Elhunyt testvér	☐ Vérrokonság
Családvizsgálat esetén azon családtagok adatai, akiktől mintát küldtek:	
Név:.....	Rokonsági fok:..... Szül. dátum: TAJ:
Név:.....	Rokonsági fok:..... Szül. dátum: TAJ: