

GENETIKAI VIZSGÁLATKÉRŐ LAP

Páciens adatai

Név: _____
Leánykori név: _____
Szül. hely, idő: _____
TAJ szám: _____
Lakcím: _____

Beküldő adatai

Intézmény neve: _____
Címe: _____
OEP kód: _____

Orvos neve: _____
Pecsétszám: _____
Telefonszám: _____
Email: _____

Egyéb információk

Beküldő diagnózis: _____
BNO kód: _____
Mintavétel időpontja: _____
Vizsgálati anyag: vér (2 db EDTA-s cső) DNS Egyéb: _____
Ambuláns naplósorszám: _____

Klinikai információkat tartalmazó ambuláns lapot/zárójelentést kérjük mellékelni!

A vizsgálatok elvégzése kb. 2-6 hónapot vesz igénybe.

A laboratórium nem dolgozza fel a mintát, ha

- a vizsgálati anyag vétele, szállítása nem megfelelő módon történt és emiatt az anyag feldolgozásra alkalmatlan
- a kérőlap vagy a beleegyező nyilatkozat hiányosan kitöltött, olvashatatlan
- a mintán és a kérőlapon vagy a beleegyező nyilatkozaton szereplő azonosítók nem egyeznek



A kért vizsgálatokat kérjük X-szel bejelölni!

Betegség	Gén	
Acrodermatitis enteropathiva	SLC39A4	
Albinizmus	SLC45A2	
	TYR	
	GPR143	
Amyotrophiás lateralis sclerosis	SOD1	
	ANG	
	FUS	
	TARDBP	
	UBQLN2	
Autoimmun poliendokrin szindróma 1-es típus	AIRE	
Autoszómális recesszív congenitalis ichthyosis	TGM1	
	ALOX12B	
	ALOXE3	
	NIPAL4	
Bestrinopathia	BEST1	
Brooke-Spiegler szindróma	CYLD	
Calpainopathia (LGMD2A)	CAPN3	
Carney komplex	PRKAR1A	
Christ-Siemens-Touraine szindróma (ectodermalis dysplasia)	EDA	
Congenitalis centronucleáris myopathia	DNM2	
Congenitalis klórvesztő hasmenés	SLC26A3	
Congenitalis rövidbél szindróma	CLMP	
Cutan mastocytosis	KIT	
DiGeorge szindróma	TBX1	
Epidermolitikus palmoplantaris keratoderma	KRT1	
	KRT9	
Epidermolysis bullosa simplex	KRT5	
Essentialis tremor	DRD3	
Familiáris hypomagnesemia, hypercalciuriával és nephrocalcinosisal	CLDN16	
Hailey-Hailey betegség	ATP2C1	
Hallásvesztés	GJB2	
	GJB3	
	GJB6	
Hemochromatosis	HFE	
Hydradenitis suppurativa	PSTPIP1	
Hyperekplexia	GLRA1	
Hypophosphataemiás rachitis	PHEX	
Hypotrichosis, alopecia	APCDD1	
	KRT74	
	RPL21	
	HR	
Incontinentia pigmenti	IKBKKG	
Juvenilis glaucoma	CYP1B1	
	MYOC	
Legius szindróma	SPRED1	
Lynch szindróma, Muir-Torre szindróma	MLH1	
	MSH2	
Mal de Meleda	SLURP1	
Miller-Dieker szindróma	PAFAH1B1	

Betegség	Gén	
Myotubularis myopathia	MTM1	
Netherton szindróma	SPINK5	
Noonan szindróma, LEOPARD szindróma	PTPN11	
Papillon-Lefèvre szindróma	CTSC	
Peeling skin szindróma	TGM5	
PIK3CA-kapcsolt túlnövekedési spektrum	PIK3CA	
Pityriasis rubra pilaris	CARD14	
Retinoblastoma	RB1	
Treacher-Collins szindróma	TCOF1	
	POLR1C	
	POLR1D	
Xeroderma pigmentosum	XPC	
	XPA	
	ERCC2	
	POLH	
	ERCC4	
	DDB2	
*EGYÉB (kérjük megnevezni)		

*További célzott és kiterjesztett vizsgálatok lehetőségéről, kérjük, egyeztessen telefonon vagy e-mailben.

Dátum: _____

Aláírás: _____

Ph.:

