



MONOGÉNES BETEGSÉGEK VIZSGÁLATKÉRŐ LAP I.

Beküldő intézet neve:	<input type="text"/>		
Beküldő intézet kódja:	<input type="text"/>	Beküldő orvos kódja:	<input type="text"/>
Beküldő orvos email címe:	<input type="text"/>		
Beteg neve:	<input type="text"/>	TAJ száma:	<input type="text"/>
Leánykori neve:	<input type="text"/>	Anyja neve:	<input type="text"/>
Beteg lakcíme:	<input type="text"/>		
Születési helye, ideje:	<input type="text"/>		
Térítési kategória:	<input type="checkbox"/> Járóbeteg-szakellátás (alapellátás)	<input type="checkbox"/> Nem biztosított	
	<input type="checkbox"/> Fekvőbeteg szakellátás	<input type="checkbox"/> Egyéb	
Beküldő diagnózis:	<input type="text"/>	BNO kód:	<input type="text"/>
Mintavétel időpontja:	<input type="text"/>		
Vizsgálati anyag:	<input type="checkbox"/> Vér	<input type="checkbox"/> DNS	Naplósorszám: <input type="text"/>

A kért vizsgálatokat szíveskedjenek bejelölni vagy aláhúzni!

NEUROFIBROMATÓZIS GÉN PANEL[†]

- NF1* gén vizsgálata (szekvenálás, MLPA) (MIM 162200)
- NF2* gén szekvenálása (MIM 101000)
- KIT* gén szekvenálása (MIM 164920)
- RAF1* gén szekvenálása (MIM 164760)
- SPRED1* gén szekvenálása (MIM 609291)
- SMARCB1* gén szekvenálása (MIM 601607)
- PTPN11* gén szekvenálása (MIM 176876)

MARFAN SZINDRÓMA (MIM 162200)[†]

- Fibrillin 1 (*FBNI*) gén vizsgálata (direkt szekvenálás, MLPA) (MIM 154700)
- TGFBR1* gén direkt szekvenálása (MIM 190181)
- TGFBR2* gén direkt szekvenálása (MIM 190182)

EGYÉB MONOGÉNES BETEGSÉGEK[†]

- Filamin B (*FLNB*) gén 46 exonjának direkt szekvenálása (MIM 603381)
spondilocarpotarsális szinostózis szindróma; Larsen-szindróma; I. típusú atelosteogenezis; III. típusú atelosteogenezis; Bumeráng-szindróma
- Primer szisztémás karnitin deficiencia; organikus kation transporter 2 (*OCTN2*, *SLC22A5*) gén promotereinek és 10 exonjának direkt szekvenálása (MIM 603377)
- Tuberous Sclerosis 1 (*TSC1*) gén vizsgálata (direkt szekvenálás, MLPA) (MIM 191100)
- Tuberous Sclerosis 2 (*TSC2*) gén vizsgálata (direkt szekvenálás, MLPA) (MIM 613254)
- Lassú/béta miozin nehézlánc (*MYH7*) gén direkt szekvenálása (MIM 160760)
familiáris hypertóphiás cardiomyopathia, dilatatív cardiomyopathia, scapuloperoneális izomdystrophia, myosin storage myopathy, Laing korai kezdetű distalis myopathia
- Hereditær spasticus paraplegia (*SPG4*) gén vizsgálata (direkt szekvenálás, MLPA) (MIM 182601)
- ANO5* gén direkt szekvenálása. Végtagöv típusú izomdisztrófia (LGMD) Type 2L (MIM 611307)
- DNAJB6* gén 5. exon direkt szekvenálása. Végtagöv típusú izomdisztrófia (LGMD) Type 1E (MIM 603511)

1. A vizsgálatok elvégzéséhez DNS mintára, vagy EDTA-val alvadásgátolt vérre van szükség.

2. A vizsgálatok elvégzése (a vizsgálatok jellegétől függően) 2-12 hónapot vesz igénybe.

3. A laboratórium nem dolgozza fel a mintát, ha: a vizsgálati anyag vétele, szállítása nem megfelelő módon történt és emiatt az anyag feldolgozásra alkalmatlan; továbbá, ha a kísérőlap hiányosan kitöltött, olvashatatlan vagy a mintán és a kísérőlapon szereplő azonosítók nem egyeznek.

A † megjelöléssel feltüntetett vizsgálati eljárás ISO 9001:2015 tanúsítással rendelkezik, NAH ISO 15189:2013 tanúsítással nem.

.....
Dátum

.....
Orvos aláírása, pecsétje