



MONOGÉNES BETEGSÉGEK VIZSGÁLATKÉRŐ LAP II.

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!

CISZTÁS FIBRÓZIS (MIM 602421) † CFTR gén 5 gyakori $\Delta F508^{\#}$, G542X, R553X, G1717A, CFTR dele 2,3 mutációja (MIM 602421) CFTR gén vizsgálata (direkt szekvenálás, MLPA) (MIM 602421)*

Verejték klorid-ion koncentráció érték

RETT-SZINDRÓMA (MIM 312750) † MECP2 gén vizsgálata (direkt szekvenálás, MLPA) (MIM 300005) FOXP1 gén vizsgálata (direkt szekvenálás, MLPA) (MIM 164874) CDKL5 gén vizsgálata (direkt szekvenálás, MLPA) (MIM 300203)**EPILEPSZIA †** SCN1A gén vizsgálata (direkt szekvenálás, MLPA) (MIM 604403) ARX gén vizsgálata (direkt szekvenálás, MLPA) (MIM 308350)

1. A vizsgálatok elvégzéséhez DNS mintára, vagy EDTA-val alvadásgátolt vérre van szükség, kivéve a kettős kereszttel (#) jelzett analízisek, amelyek szűrőpapírra kicseppentett vérből is végezhetők.

2. A vizsgálatok elvégzése (a vizsgálatok jellegétől függően) 3-6 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.

*csak verejték klorid-ion koncentráció értékének ismeretében végezzük el

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

.....
Dátum.....
Orvos aláírása, pecsétje