



Orvosi Genetikai Intézet
A NAH által NAH-9-0003/2017 számon akkreditált vizsgálólaboratórium
Pécs 7624, Szigeti u.12, Tel: (72)-536-426, Fax: (72)-536-032

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!

I. TÍPUSÚ NEUROFIBROMATÓZIS (MIM 162200)[†]

- NF1* gén vizsgálata (direkt szekvenálás, MLPA) (MIM 162200)

MARFAN SZINDRÓMA (MIM 162200)[†]

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

EGYÉB MONOGÉNES BETEGSÉGEK[†]

- Filamin B (*FLNB*) gén 46 exonjánk 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 promoterének 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 hypertophiás cardiomyopathia, dilatatív cardiomyopathia, scapuloperoneális izomdystrophia, myosin storage myopathy, Laing korai kezdetű distalis myopathia
- Herediter 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 alvadást gátolt vérrre 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