



## 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)  
 *FOXG1* 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