

Tünetösszefoglaló segédlet klinikai genetikai vizsgálathoz



Szegedi Tudományegyetem
Szent-Györgyi Albert
Klinikai Központ
Gyermekgyógyászati Klinika
Gyermekegészségügyi Központ
6720 Szeged, Korányi fasor 14-15.

+36 (62) 341-713 vagy 714
+36 (30) 2919-765

sztegd.l.pedia@med.u-szeged.hu
www.szote.u-szeged.hu/pedia/

BETEG adatai Iránydiagnózisa/javasolt genetikai vizsgálat:

Név:.....

Anyja neve:

Lakcím:.....Isz.....

Születési dátum: év hó nap

TAJ:-.....-.....

Kérjük az alábbiakat alaposan elolvassa 'x'-szel jelölje, mely tünetek jellemzőek betegére!

A) NEUROLÓGIA	
1. Fejlődésbeli elmaradás	
NINCS ELTÉRÉS	<input type="checkbox"/>
1.1. Intellektus sérült	<input type="checkbox"/>
1.2. Fejlődésbeli regressio	<input type="checkbox"/>
1.3. Megkésett motoros fejlődés	<input type="checkbox"/>
1.4. Megkésett nyelvi fejlődés	<input type="checkbox"/>
1.5. Egyéb:	
2. Görcsök	
NINCS ELTÉRÉS	<input type="checkbox"/>
2.1. Fokális	<input type="checkbox"/>
2.2. Generalizált	<input type="checkbox"/>
2.3. Lázgöcs	<input type="checkbox"/>
2.4. Egyéb:	
3. Képzalkotó vizsgálat	
NINCS ELTÉRÉS	<input type="checkbox"/>
3.1. Abnorm. corticalis gyratio	<input type="checkbox"/>
3.2. Abnorm. myelinisatio	<input type="checkbox"/>
3.3. Agyi atrophia	<input type="checkbox"/>
3.4. Cerebellaris hypoplasia	<input type="checkbox"/>
3.5. Corpus callosum agenesis	<input type="checkbox"/>
3.6. Heterotopia	<input type="checkbox"/>
3.7. Holoprosencephalia	<input type="checkbox"/>
3.8. Hydrocephalus	<input type="checkbox"/>
3.9. Lissencephalia	<input type="checkbox"/>
3.10. Leukodystrophia	<input type="checkbox"/>
3.11. Egyéb:	
4. Motoros eltérés	
NINCS ELTÉRÉS	<input type="checkbox"/>
4.1. Ataxia	<input type="checkbox"/>

4.2. Chorea	<input type="checkbox"/>
4.3. Dystonia	<input type="checkbox"/>
4.4. Parkinsonismus	<input type="checkbox"/>
4.5. Egyéb:	
5. Neuromuscularis eltérés	
NINCS ELTÉRÉS	<input type="checkbox"/>
5.1. Hyperreflexia	<input type="checkbox"/>
5.2. Izom hypertonia	<input type="checkbox"/>
5.3. Izom hypotonia	<input type="checkbox"/>
5.4. Spaszticitás	<input type="checkbox"/>
6. Viselkedésbeli eltérés	
NINCS ELTÉRÉS	<input type="checkbox"/>
6.1. ADHD	<input type="checkbox"/>
6.2. Autizmus	<input type="checkbox"/>
6.3. Pszichiátriai eltérés	<input type="checkbox"/>
6.4. Egyéb:	
7. Egyéb	
NINCS ELTÉRÉS	<input type="checkbox"/>
7.1. Craniosynostosis	<input type="checkbox"/>
7.2. Dementia	<input type="checkbox"/>
7.3. Encephalopathia	<input type="checkbox"/>
7.4. Fejfájás	<input type="checkbox"/>
7.5. Macrocephalia	<input type="checkbox"/>
7.6. Microcephalia	<input type="checkbox"/>
7.7. Migrén	<input type="checkbox"/>
7.8. Stroke	<input type="checkbox"/>
7.9. Egyéb:	
B) ANYAGCSERE	
NINCS ELTÉRÉS	<input type="checkbox"/>
1. Hyperalaninaemia	<input type="checkbox"/>
2. Hypoglycaemia	<input type="checkbox"/>
3. Karnitin alacsony (serum)	<input type="checkbox"/>
4. Ketosis	<input type="checkbox"/>
5. Kreatin-kináz eltérés	<input type="checkbox"/>
6. Laktacidosis	<input type="checkbox"/>

7. Laktát emelkedés (liquor)	<input type="checkbox"/>
8. Organikus aciduria	<input type="checkbox"/>
9. Piruvát emelkedés (serum)	<input type="checkbox"/>
10. Ammónia emelkedés	<input type="checkbox"/>
11. Egyéb:	
C) ENDOKRINOLÓGIA és FEJLŐDÉS	
1. Endokrinológia	
NINCS ELTÉRÉS	<input type="checkbox"/>
1.1. Diabetes mellitus	<input type="checkbox"/>
1.2. Hyperparathyreosis	<input type="checkbox"/>
1.3. Hyperthyreosis	<input type="checkbox"/>
1.4. Hypoparathyreosis	<input type="checkbox"/>
1.5. Hypothyreosis	<input type="checkbox"/>
2. Fejlődés	
NINCS ELTÉRÉS	<input type="checkbox"/>
2.1. Alacsonynövés	<input type="checkbox"/>
2.2. Hemihypertrophia	<input type="checkbox"/>
2.3. Magasnövés	<input type="checkbox"/>
2.4. Egyéb:	
D) SZEM	
NINCS ELTÉRÉS	<input type="checkbox"/>
1. Blepharospasmus	<input type="checkbox"/>
2. Cataracta	<input type="checkbox"/>
3. Coloboma	<input type="checkbox"/>
4. Glaucoma	<input type="checkbox"/>
5. Microphthalmos	<input type="checkbox"/>
6. Látáscsökkenés	<input type="checkbox"/>
7. Nystagmus	<input type="checkbox"/>
8. Ophthalmoplegia	<input type="checkbox"/>
9. Opticus atrophia	<input type="checkbox"/>
10. Ptosis	<input type="checkbox"/>
11. Retinitis pigmentosa	<input type="checkbox"/>

Klinikai genetikus konzílium kérés mellé csatolni

Dr Csenki Marianna (Tel:70-174) / Dr Kósa Magdolna (Tel:71-263) / Dr Rác Gábor (Tel:71-159)

12. Retinoblastoma	<input type="checkbox"/>
13. Strabismus	<input type="checkbox"/>
14. Egyéb:	
E) SZÁJÜREG és FÜL	
NINCS ELTÉRÉS	<input checked="" type="checkbox"/>
1. Ajak- és szájpadhasadék	<input type="checkbox"/>
2. Fogszín rendhagyó	<input type="checkbox"/>
3. Hypodontia	<input type="checkbox"/>
4. Külső fül rendellenesség	<input type="checkbox"/>
5. Sensoneuralis halláscsökkenés	<input type="checkbox"/>
6. Vezetékes halláscsökkenés	<input type="checkbox"/>
7. Egyéb:	
F) VÁZRENDSZER, BŐR és BŐRFÜGGELÉK	
1. Vázrendszer	
NINCS ELTÉRÉS	<input checked="" type="checkbox"/>
1.1. Gerincoszlop /csigolya eltérés	<input type="checkbox"/>
1.2. Ízületi contractura	<input type="checkbox"/>
1.3. Ízületi hypermobilitás	<input type="checkbox"/>
1.4. Láb equinovarus tartása	<input type="checkbox"/>
1.5. Vázrendszer eltérés / rachitis	<input type="checkbox"/>
1.6. Végtag morfológiai eltérés	<input type="checkbox"/>
1.7. Polidactilia	<input type="checkbox"/>
1.8. Scoliosis	<input type="checkbox"/>
1.9. Syndactilia	<input type="checkbox"/>
1.10. Egyéb:	
2. Bőr és függelékei	
NINCS ELTÉRÉS	<input checked="" type="checkbox"/>
2.1. Bőr hyperextensibilitás	<input type="checkbox"/>
2.2. Bőrpigmentációs eltérés	<input type="checkbox"/>
2.3. Haj eltérés	<input type="checkbox"/>
2.4. Ichtiosis	<input type="checkbox"/>
2.5. Köröm eltérés	<input type="checkbox"/>
2.6. Angiokeratoma	<input type="checkbox"/>
2.7. Egyéb:	
G) CARDIOVASCULARIS RSZ.	
NINCS ELTÉRÉS	<input checked="" type="checkbox"/>
1. Angiooedema	<input type="checkbox"/>

2. Aortadilatatio	<input type="checkbox"/>
3. Arrythmia	<input type="checkbox"/>
4. ASD	<input type="checkbox"/>
5. Coarctatio aortae	<input type="checkbox"/>
6. Dilatativ cardiomyopathia	<input type="checkbox"/>
7. Fallot-tetralogia	<input type="checkbox"/>
8. Hypertonia	<input type="checkbox"/>
9. Hypertrophias cardiomyopathia	<input type="checkbox"/>
10. Hypotensio	<input type="checkbox"/>
11. Lymphoedema	<input type="checkbox"/>
12. Myocardialis infarktus	<input type="checkbox"/>
13. Stroke	<input type="checkbox"/>
14. Vasculitis	<input type="checkbox"/>
15. VSD	<input type="checkbox"/>
16. Egyéb:	
H) GASTROINTESTINALIS RENDSZER	
NINCS ELTÉRÉS	<input checked="" type="checkbox"/>
1. Gastroschisis	<input type="checkbox"/>
2. Hányás	<input type="checkbox"/>
3. Hasmenés	<input type="checkbox"/>
4. Hepatomegalia	<input type="checkbox"/>
5. Májelégtelenség	<input type="checkbox"/>
6. Meconium ileus	<input type="checkbox"/>
7. Megacolon (agangliosis)	<input type="checkbox"/>
8. Obstipatio	<input type="checkbox"/>
9. Obesitas	<input type="checkbox"/>
10. Pylorusstenosis	<input type="checkbox"/>
11. Transzamináz emelkedés	<input type="checkbox"/>
12. Egyéb:	
I) UROGENITALIS TRAKTUS	
NINCS ELTÉRÉS	<input checked="" type="checkbox"/>
1. Húgyuti malformatio	<input type="checkbox"/>
2. Hydronephrosis	<input type="checkbox"/>
3. Vese agenésia	<input type="checkbox"/>
4. Vese cysta	<input type="checkbox"/>
5. Vese morfológiai eltérés	<input type="checkbox"/>
6. Tubulopathia	<input type="checkbox"/>
7. Egyéb:	
J) REPRODUKCIÓ	
NINCS ELTÉRÉS	<input checked="" type="checkbox"/>

1. Belső genitáliák eltérése	<input type="checkbox"/>
2. Hypogonadismus	<input type="checkbox"/>
3. Hypospadiasis	<input type="checkbox"/>
4. Infertilitas	<input type="checkbox"/>
5. Külső genitáliák eltérése	<input type="checkbox"/>
6. Egyéb:	
K) ONKOLÓGIA	
NINCS ELTÉRÉS	<input checked="" type="checkbox"/>
1. Bőr neoplasma	<input type="checkbox"/>
2. Colon adenomatosus poliposis	<input type="checkbox"/>
3. Colorectalis carcinoma	<input type="checkbox"/>
4. Emlő carcinoma	<input type="checkbox"/>
5. Leukemia	<input type="checkbox"/>
6. Myelofibrosis	<input type="checkbox"/>
7. Paraganglioma	<input type="checkbox"/>
8. Pheochromocytoma	<input type="checkbox"/>
9. Tüdő neoplasma	<input type="checkbox"/>
10. Egyéb:	
K) HAEMATOLOGIA és IMMUNOLOGIA	
NINCS ELTÉRÉS	<input checked="" type="checkbox"/>
1. Anaemia	<input type="checkbox"/>
2. Hemoglobín eltérés	<input type="checkbox"/>
3. Immundeficiencia	<input type="checkbox"/>
4. Neutropenia	<input type="checkbox"/>
5. Pancytopenia	<input type="checkbox"/>
6. Splenomegalia	<input type="checkbox"/>
7. Thrombocytopenia	<input type="checkbox"/>
8. Véralkadási zavar	<input type="checkbox"/>
9. Egyéb:	
L) PERINATALIS	
NINCS ELTÉRÉS	<input checked="" type="checkbox"/>
1. Facialis dysmorphiak	<input type="checkbox"/>
2. Hydrops	<input type="checkbox"/>
3. IUGR	<input type="checkbox"/>
4. Koraszülött	<input type="checkbox"/>
5. Oligohydramnion	<input type="checkbox"/>
6. Polyhydramnion	<input type="checkbox"/>
7. Szopási képtelenség	<input type="checkbox"/>
8. Túlhordás	<input type="checkbox"/>
9. Egyéb:	

Klinikai genetikus konzílium kérés mellé csatolni

Dr Csenki Marianna (Tel:70-174) / Dr Kósa Magdolna (Tel:71-263) / Dr Rác Gábor (Tel:71-159)

1. Terhesség során teratogén ártalom (gyógyszer/vegyszer/infekció): igen/nem

Amennyiben igen, az mi volt:

.....

2. Prenatalis ultrahang eltérés: igen /nem

Amennyiben igen, annak típusa, további vizsgálatok:

.....

.....

3. Prenatalis kromoszóma vizsgálat: igen/ nem

Amennyiben igen, annak eredménye:

.....

4. Szülők között vérokonság: igen/ nem

5. Korábbi spontán vetélés, vagy halvaszülés: igen / nem

6. Ismert betegség a családban:

.....

.....

7. Korábbi genetikai vizsgálat volt-e: igen/ nem

Ha igen, annak eredménye:

.....

.....

8. Egyéb megjegyzés:

.....

Klinikai genetikai konzílium kérés mellé csatolni

Dr Csenki Marianna ([Tel:70-174](tel:70-174)) / Dr Kósa Magdolna ([Tel:71-263](tel:71-263)) / Dr Rácz Gábor ([Tel:71-159](tel:71-159))