Vizsgálatok Sanger szekvenálással

Tisztelt Vizsgálatkérők! Egy ambuláns megjelenéshez tartozó Kérőlapon jelzett vizsgálatok közül maximálisan 30 exon szekvenálását tudjuk teljesíteni. Amennyiben 30 exont meghaladó kérésük van, szíveskedjenek a kéréseket több ambuláns megjelenéshez rendelni!

További vizsgálatok lehetőségéről kérjük, egyeztessen telefonon vagy e-mailben!

Dr. Horváth Emese klinikai főorvos
horvath.emese@med.u-szeged.hu
+36 62 544 951, +36 62 545 963

Gén	**Génmutációk leggyakoribb fenotipikus manifesztációja**	Exonok száma
Bőrbetegségek		
AAGAB	Keratoderma, palmoplantar, punctate type IA	10
ALOX12B	Ichthyosis, congenital, autosomal recessive 2	15
ALOXE3	Ichthyosis, congenital, autosomal recessive 3	16
ATP2A2	Acrokeratosis verruciformis	20
	Darier disease	
ATP2C1	Hailey-Hailey disease	28
CYLD	Brooke-Spiegler syndrome	18
	Cylindromatosis, familial	
IKBKG/NEMO	Incontinentia pigmenti	10
NIPAL4	Ichthyosis, congenital, autosomal recessive 6	7
PIK3CA	PIC3CA-kapcsolt túlnövekedési spektrum	21
PTCH1	Basal cell nevus syndrome; Gorlin-Goltz syndrome	23
PTPN11	LEOPARD syndrome 1	15
SPINK5	Netherton syndrome	34
SUFU	Basal cell nevus syndrome; Gorlin-Goltz syndrome	12
TGM1	Ichthyosis, congenital, autosomal recessive	15
VHL	Erythrocytosis, familial, 2	3
	Pheochromocytoma	
	von Hippel-Lindau syndrome	
Congenitális vitium		
GDF1	Right atrial isomerism (Ivemark)	3
HRAS	Costello syndrome	4
PTPN11	Noonan syndrome 1	15
ZIC3	Heterotaxy, visceral, 1, X-linked	5
	VACTERL association, X-linked	
Csontosodási zavarok		
ACVR1	Fibrodysplasia ossificans progressiva	11
EBP	Chondrodysplasia punctata	5
GNAS	Osseous heteroplasia	16
	Pseudohypoparathyroidism	
HFE	Hemochromatosis	6
HOXD13	Brachydactyly	3
	Syndactyly	

Immundeficiencia		
AIRE	Autoimmune polyendocrinopathy syndrome , type I	14
Izombetegségek		
COL6A2	Bethlem myopathy 1	28
SCN4A	Myasthenic syndrome	27
	Myotonia congenita	
Örökletes hallásvesztés		
GJB2	Deafness	2
GJB3	Deafness	2
GJB6	Deafness	2
Szemészeti betegségek		
PRPH2	Retinitis pigmentosa	3
Tumor-szindrómák		
CDH1	Blepharocheilodontic syndrome 1	16
	Gastric cancer, hereditary diffuse, with or without cleft lip and/or palate	
CDH2		16
CDKN2A		3
MLH1	Mismatch repair cancer syndrome	19
VHL	von Hippel-Lindau syndrome	3
Vesebetegségek		
CTNS	Cystinosis	13
DCDC2	Nephronophthisis 19	10
	Sclerosing cholangitis, neonatal	
Egyéb		
CASR	Hypocalcemia	10
GNA11	Hypocalcemia, autosomal dominant 2	7
	Hypocalciuric hypercalcemia, type II	
HFE	Hemochromatosis	6
IRF6	Popliteal pterygium syndrome 1	7
	van der Woude syndrome	
MLH1	Mismatch repair cancer syndrome	19
	Muir-Torre syndrome	
NIPAL4	Ichthyosis, congenital, autosomal recessive 6	7
NSD1	Sotos syndrome 1	31
PHF6	Borjeson-Forssman-Lehmann syndrome	10

központban a minőség

SZEGEDI TUDOMÁNYEGYETEM
SZENT-GYÖRGYI ALBERT KLINIKAI KÖZPONT
ORVOSI GENETIKAI INTÉZET
Cím: 6720 Szeged, Somogyi B. u. 4.
Tel.: +36 62/545 134; 545 898
E-mail: office.ogen@med.u-szeged.hu

Vizsgálatok Sanger szekvenálással

Tisztelt Vizsgálatkérők! Egy ambuláns megjelenéshez tartozó Kérőlapon jelzett vizsgálatok közül maximálisan 30 exon szekvenálását tudjuk teljesíteni. Amennyiben 30 exont meghaladó kérésük van, szíveskedjenek a kéréseket több ambuláns megjelenéshez rendelni!

Dr. Horváth Emese klinikai főorvos
horvath.emese@med.u-szeged.hu
+36 62 544 951, +36 62 545 963

További vizsgálatok lehetőségéről kérjük, egyeztessen telefonon vagy e-mailben!

	Az ALS panel csak az SZTE Orvosi Genetikai Intézetben végzett geneikai tanácsadás keretében érhető el!	
ANG	Amyotrophic lateral sclerosis	
FUS	Amyotrophic lateral sclerosis	
SOD1	Amyotrophic lateral sclerosis	
TARDBP	Amyotrophic lateral sclerosis	
UBQLN2	Amyotrophic lateral sclerosis	

Megjegyzés:

Dátum:_____

Aláírás:_____

Ph.: