Vizsgálatok Sanger szekvenálással

A kért vizsgálatokat kérjük bejelölni!

További vizsgálatok lehetőségéről kérjük egyeztessen telefonon vagy e-mailben.

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

Gén	Génmutációk leggyakoribb fenotipikus manifesztációja	
AAGAB	Keratoderma, palmoplantar, punctate type IA	
ACVR1	Fibrodysplasia ossificans progressiva	
ADA2	Sneddon syndrome	
AIRE	Autoimmune polyendocrinopathy syndrome , type I	
ALOX12B	Ichthyosis, congenital, autosomal recessive 2	
ALOXE3	Ichthyosis, congenital, autosomal recessive 3	
APCDD1	Hypotrichosis 1	
ATP2A2	Acrokeratosis verruciformis	
	Darier disease	
ATP2C1	Hailey-Hailey disease	
BEST1	Macular dystrophy, vitelliform, 2	
CASR	Epilepsy idiopathic generalized, susceptibility to, 8}	
	Hyperparathyroidism, neonatal	
	Hypocalcemia, autosomal dominant	
	Hypocalcemia, autosomal dominant, with Bartter syndrome	
	Hypocalciuric hypercalcemia, type I	
CAPN3	Muscular dystrophy, limb-girdle	
CARD14	Pityriasis rubra pilaris	
	Psoriasis 2	
CDH1	Blepharocheilodontic syndrome 1	
	Gastric cancer, hereditary diffuse, with or without cleft lip and/or palate	
CDK4	{Melanoma, cutaneous malignant, 2}	
CDKN2A	{Melanoma and neural system tumor syndrome}	
	{Melanoma-pancreatic cancer syndrome}	
	{Melanoma, cutaneous malignant, 2}	
COL6A2	Bethlem myopathy 1	
	Ullrich congenital muscular dystrophy 1	
CTNS	Cystinosis	
CYLD	Brooke-Spiegler syndrome	
CYP1B1	Anterior segment dysgenesis 6, multiple subtypes	
	Glaucoma 3A, primary open angle, congenital, juvenile, or adult onset	

DCDC2	Nephronophthisis 19	
	Sclerosing cholangitis, neonatal	
DRD3	{Essential tremor, hereditary, 1}	
	{Schizophrenia, susceptibility to}	
EBP	Chondrodysplasia punctata, X-linked dominant	
	MEND syndrome	
FGFR3 mutációs forró pontok: p.G380, p.I538, p.N540, p.K650	Achondroplasia	
GBE1	Glycogen storage disease IV	
	Polyglucosan body disease, adult form	
GDF1	Congenital heart defects	
	Right atrial isomerism (Ivemark)	
GH1	Growth hormone deficiency	
	Kowarski syndrome	
GJA8	Cataract 1	
GJB2	Deafness	
GJB3	Erythrokeratodermia variabilis et progressiva 1	
GJB6	Ectodermal dysplasia 2, Clouston type	
GNA11	Hypocalcemia, autosomal dominant 2	
	Hypocalciuric hypercalcemia, type II	
GNAS	Osseous heteroplasia, progressive	
	Pseudohypoparathyroidism Ia	
	Pseudohypoparathyroidism Ib	
	Pseudohypoparathyroidism Ic	
GPR143	Nystagmus 6, congenital, X-linked	
	Ocular albinism, type I, Nettleship-Falls type	
HFE	Hemochromatosis	
HOXD13	Brachydactyly, type D	
	Brachydactyly, type E	
	Syndactyly, type V	
	Synpolydactyly 1	
HPRT	Hyperuricemia, HRPT-related	
	Lesch-Nyhan syndrome	
HR	Alopecia universalis	
	Atrichia with papular lesions	

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

A kért vizsgálatokat kérjük bejelölni!

További vizsgálatok lehetőségéről kérjük egyeztessen telefonon vagy e-mailben.

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

HRAS	Congenital myopathy with excess of muscle spindles	
	Costello syndrome	
IKBKG/NEMO	Incontinentia pigmenti	
IRF6	Popliteal pterygium syndrome 1	
	van der Woude syndrome	
KRT1	Epidermolytic hyperkeratosis	
	Ichthyosis histrix, Curth-Macklin type	
	Ichthyosis, cyclic, with epidermolytic hyperkeratosis	
	Keratosis palmoplantaris striata III	
	Palmoplantar keratoderma, epidermolytic	
	Palmoplantar keratoderma, nonepidermolytic	
KRT5	Dowling-Degos disease 1	
	Epidermolysis bullosa	
KRT9	Palmoplantar keratoderma, epidermolytic	
KRT74	Woolly hair	
MLH1	Mismatch repair cancer syndrome	
	Muir-Torre syndrome	
MYOC	Glaucoma 1A, primary open angle	
NEMO/IKBKG	Immunodeficiency 15A	
	Immunodeficiency 15B	
NIPAL4	Ichthyosis, congenital, autosomal recessive 6	
NSD1	Sotos syndrome 1	
OCA2	Albinism, brown oculocutaneous	
	Albinism, oculocutaneous, type II	
PHF6	Borjeson-Forssman-Lehmann syndrome	
PIK3CA	PIC3CA-kapcsolt túlnövekedési spektrum	
PLP1	Pelizaeus-Merzbacher disease	
	Spastic paraplegia 2, X-linked	
POLR1C	Leukodystrophy, hypomyelinating, 11	
	Treacher Collins syndrome 3	
POLR1D	Treacher Collins syndrome 2	
PRPH2	Choroidal dystrophy, central areolar 2	
	Leber congenital amaurosis 18	
	Macular dystrophy, patterned, 1	
	Macular dystrophy, vitelliform, 3	
	Retinitis pigmentosa 7 and digenic form	
	Retinitis punctata albescens	
PSTPIP1	Pyogenic sterile arthritis, pyoderma gangrenosum, and acne	
PTCH1	Basal cell nevus syndrome	
	Holoprosencephaly 7	
PTPN11	LEOPARD syndrome 1	
	Metachondromatosis	
	Noonan syndrome 1	
RPE65	Leber congenital amaurosis 2	
	Retinitis pigmentosa 20	
	Retinitis pigmentosa 87 with choroidal involvement	
RPL21	Hypotrichosis 12	
RUNX2	Cleidocranial dysplasia	
	Cleidocranial dysplasia, forme fruste, dental anomalies only	
	Cleidocranial dysplasia, forme fruste, with brachydactyly	
	Metaphyseal dysplasia with maxillary hypoplasia with or without brachydactyly	
SCN4A	Hyperkalemic periodic paralysis, type 2	
	Hypokalemic periodic paralysis, type 2	
	Myasthenic syndrome, congenital, 16	
	Myotonia congenita, atypical, acetazolamide-responsive	
	Paramyotonia congenita	
SLC2A1	Dystonia 9	
	GLUT1 deficiency syndrome 1, infantile onset, severe	
	GLUT1 deficiency syndrome 2, childhood onset	
	Stomatin-deficient cryohydrocytosis with neurologic defects	
	{Epilepsy, idiopathic generalized, susceptibility to, 12}	
SLC45A2	Albinism, oculocutaneous, type IV	
SMN1	Spinal muscular atrophy	
SPINK5	Netherton syndrome	
SPRED1	Legius syndrome	
STS	Ichthyosis, X-linked	
SUFU	Basal cell nevus syndrome	

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

A kért vizsgálatokat kérjük bejelölni!

További vizsgálatok lehetőségéről kérjük egyeztessen telefonon vagy e-mailben.

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

	Joubert syndrome 32	
TGM1	Ichthyosis, congenital, autosomal recessive	
TNNI2	Arthrogryposis, distal, type 2B1	
TYR	Albinism, oculocutaneous, type IA	
	Albinism, oculocutaneous, type IB	
	Waardenburg syndrome/albinism, digenic	
VHL	Erythrocytosis, familial, 2	
	Pheochromocytoma	
	von Hippel-Lindau syndrome	
ZIC3	Congenital heart defects, nonsyndromic, 1, X-linked	
	Heterotaxy, visceral, 1, X-linked	
	VACTERL association, X-linked	

Megjegyzés:

Dátum:_____

Aláírás:_____

Ph.:

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