

A kiválasztott vizsgálatot kérjük bejelölni a kérőlapon!
Klinikai információkat tartalmazó ambuláns lapot/zárójelentést kérjük mellékelni!

GENETIKAI VIZSGÁLATKÉRŐ LAP

Páciens adatai

Név: _____
 Leánykori név: _____
 Anyja neve: _____
 Szül. hely: _____
 Szül. idő: _____
 TAJ szám: _____
 Lakcím: _____

Beküldő adatai

Intézmény neve: _____
 Címe: _____
 OEP kód: _____
 Orvos neve: _____
 Pecsétszám: _____
 Telefonszám: _____
 Email: _____

Egyéb információk

Beküldő diagnózis: _____
 BNO kód: _____
 Mintavétel időpontja: _____
 Vizsgálati anyag: ☐ vér (1 db EDTA-s cső) ☐ DNS ☐ Egyéb: _____
 Ambuláns naplósorszáma: _____

A vizsgálatok elvégzése kb. 2-6 hónapot vesz igénybe.

A laboratórium nem dolgozza fel a mintát, ha

- a vizsgálati anyag vétele, szállítása nem megfelelő módon történt és emiatt az anyag feldolgozásra alkalmatlan
- a kérőlap vagy a beleegyező nyilatkozat hiányosan kitöltött, olvashatatlan
- a mintán és a kérőlapon vagy a beleegyező nyilatkozaton szereplő azonosítók nem egyeznek



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

A kiválasztott vizsgálatot kérjük bejelölni a kérőlapon!
Klinikai információkat tartalmazó ambuláns lapot/zárójelentést kérjük mellékelni!



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	Blepharochelodontic 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
CYP11B1	Anterior segment dysgenesis 6, multiple subtypes Glaucoma 3A, primary open angle, congenital, juvenile, or adult onset
DCDC2	Nephronophthisis 19 Sclerosing cholangitis, neonatal
EBP	Chondrodysplasia punctata, X-linked dominant MEND syndrome
FGFR3 mutációs forró pontok:	Achondroplasia

p.G380, p.I538, p.N540, p.K650	
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	Erythrokeratoderma variabilis et progressiva 1
GJB6	Ectodermal dysplasia 2, Clouston type
GNA11	Hypocalcemia, autosomal dominant 2 Hypocalciuric hypercalcemia, type II
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
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



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

A kiválasztott vizsgálatot kérjük bejelölni a kérőlapon!
Klinikai információkat tartalmazó ambuláns lapot/zárójelentést kérjük mellékelni!

	Muir-Torre syndrome	
MYOC	Glaucoma 1A, primary open angle	
NIPAL4	Ichthyosis, congenital, autosomal recessive 6	
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 Stomatitis-deficient cryohydrocytosis with neurologic defects {Epilepsy, idiopathic generalized, susceptibility to, 12}	
SLC45A2	Albinism, oculocutaneous, type IV	
SPRED1	Legius syndrome	
STS	Ichthyosis, X-linked	
SUFU	Basal cell nevus syndrome 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: _____