



## MONOGÉNES BETEGSÉGEK VIZSGÁLATKÉRŐ LAP I.

Beküldő intézet neve:			
Beküldő intézet kódja:		Beküldő orvos kódja:	
Beküldő orvos email címe:			
Beteg neve:		TAJ száma:	
Leánykori neve:		Anyja neve:	
Beteg lakcíme:			
Születési helye, ideje:			
Térítési kategória:	<input type="checkbox"/> Járóbeteg-szakellátás (alapellátás)	<input type="checkbox"/> Nem biztosított	
	<input type="checkbox"/> Fekvőbeteg szakellátás	<input type="checkbox"/> Egyéb	
Beküldő diagnózis:		BNO kód:	
Mintavétel időpontja:			
Vizsgálati anyag:	<input type="checkbox"/> Vér	<input type="checkbox"/> DNS	Naplósorszám: <input type="text"/>

A kért vizsgálatokat szíveskedjenek bejelölni vagy aláhúzni!

**NEUROFIBROMATOSIS, TYPE I (MIM 162200)**

- NF1 gén 57 exonjának direkt szekvenálása (MIM 162200)

**PROGRESSIVE EXTERNAL OPHTHALMOPLÉGIA (MIM 609286)**

- Twinkle mutációk

**GILBERT-KÓR (MIM 143500)**

- Uridin-difoszfát glükuronozil-transzferáz-1A1 gén: UGT1A1 (TA)<sub>6</sub>(TA)<sub>7</sub> (MIM 191740)

**EGYÉB MONOGÉNES BETEGSÉGEK**

- $\alpha$ -Aktin gén (ACTC) 6 exonjának direkt szekvenálása (MIM 102540)  
hypertróphiás cardiomyopathia; dilatatív cardiomyopathia
- Filamin B (FLNB) gén 46 exonjának direkt szekvenálása (MIM 603381)  
spondilocarpotarsális szinosztózis szindróma; Larsen-szindróma; I. típusú atelosteogenezis;  
III. típusú atelosteogenezis; Bumeráng-szindróma
- Primer szisztémás karnitin deficiencia; organikus kation transporter 2 (OCTN2, SLC22A5) gén  
promoterének és 10 exonjának direkt szekvenálása (MIM 603377)

1. A vizsgálatok elvégzéséhez DNS mintára, vagy EDTA-val alvadásgátolt vére van szükség, kivéve a kettős kereszttel (#) jelzett analízisek, amelyek szűrőpapírra kicseppentett vérből is végezhetők.

2. A vizsgálatok elvégzése ( a vizsgálatok jellegétől függően) 4-12 hetet 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

.....  
Dátum

.....  
Orvos aláírása, pecsétje