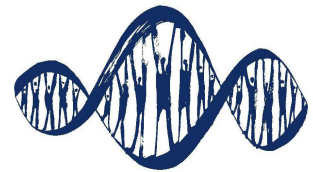




## Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete Semmelweis Egyetem



Intézetigazgató: Prof. Dr. Molnár Mária Judit

1083 Budapest, Tömő u. 25-29. Tel:+36-1-4591492

Email: molneur@med.semmelweis-univ.hu, molneur@gmail.com

<http://semmelweis.hu/genomikai-medicina/>

### GENETIKAI VIZSGÁLTKÉRŐ LAP

Név:	Leánykori név:
TAJ szám:	Anyja neve:
Születési idő:	
Lakcím:	
Beutaló orvos neve:	Pecsétszáma:
Beutaló orvos email címe:	
OEP kód:	Diagnózis (BNO kód):
Vizsgálati anyag:	◇ EDTA-s vér (9 ml)      ◇ egyéb:
	◇ ideg/izomszövet:
Mintavétel időpontja:	Ambuláns Naplósám:

**A beteg klinikai információit tartalmazó ambuláns lapot/zárójelentést kérjük csatolni!**

### GENETIKAI VIZSGÁLTBA, BIOBANKBA TÖRTÉNŐ TÁROLÁSBA BELEEGYZŐ NYILATKOZAT

Engedélyezem, hogy biológiai mintámból DNS izolálható, tárolható, illetve a DNS mintából a betegségre hajlamosító genetikai tényezők illetve betegséget okozó genetikai rendellenességek irányában molekuláris biológiai vizsgálatok elvégezhetők:

.....  
(kérjük specifikálni a betegséget)

A molekuláris biológiai diagnosztikus, kutatási, minőségfejlesztési célokra történő vér/ szövetminta vételbe beleegyezek. A vizsgálat segítségével a fenti betegség vagy diagnosztizálható, vagy az arra hajlamosító rizikó tényezők, vagy az egyes gyógyszerek hatékonyságát, mellékhatásait befolyásoló genetikai faktorok állapíthatók meg.

Tudomásul vettem, hogy a vizsgálat eredménye nem szolgáltat megfelelő információt az alábbi okok ill. azok kombinációja esetén: 1) meghatározó családtagok hiányzó vér vagy szövetmintája; 2) a rendelkezésre álló genetikai markerek nem informatívak; 3) technikai okok.

Abban az esetben, ha egészségi állapotom / jövőbeli betegségeim vonatkozásában a kutatások releváns információkat eredményeznek:

- ◇ kérem annak közlését
- ◇ nem kérem annak közlését

Tudomásul vettem, hogy genetikai vizsgálatok eredményét személyesen genetikai tanácsadással egybekötve fogom megtudni.

A DNS mintám és a klinikai adataim a SE Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete DNS bankjában, ill. adatbázisában tárolhatók a megfelelő biztonsági és adatvédelmi rendelkezések mellett.

Beleegyezek abba, hogy a DNS mintámat (gyermekem DNS mintáját) a SE Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete vagy más molekuláris biológiai laboratórium a megfelelő adatvédelem mellett kutatási, minőségfejlesztési célokra felhasználja. Tudomásul veszem, hogy személyemet (gyermekemet) illető információk bizalmasan kezelendők. Személyes adataimat a SE nem bocsáthatja más intézet rendelkezésére, addig, amíg arról külön írásban nem nyilatkozok.

A DNS mintám kutatásban, ill. fejlesztésben való részvételéért anyagi juttatásban nem részesülök.

Aláírással jelzem, hogy megértettem a fenti információkat és azok elfogadásával veszek részt a molekuláris genetikai vizsgálatban, a Biobankban. A DNS mintát az intézet minimum 5 évig térítésmentesen őrzi, és bármikor az Ön rendelkezésére bocsátja, ha egyéb betegség vonatkozásában szüksége lenne rá. A beleegyezés nem mentesíti a vizsgálatokat, az érintett intézetet a jogi és szakmai felelősség alól. Ha további információra van szüksége a fenti témát illetően forduljon bizalommal kezelő orvosához, genetikai tanácsadóhoz.

A beteg vagy törvényes képviselőjének aláírása

Dátum és tanú aláírása



## Központi Idegrendszeri Betegségek

### Monogénes stroke syndroma

- ◇ CADASIL (NOTCH3) gén mutáció szűrés
- ◇ MELAS (m.3243A>G) pontmutáció analízis

### Stroke rizikótényezők vizsgálata

- ◇ ApoE genotipizálás
- ◇ MTHFR mutáció szűrés (c.677 C>T)

### Trinukleotid repeat betegségek

- ◇ Huntington kór
- ◇ Fragilis X syndromák
  - ◇ Klasszikus Fragilis X syndroma
  - ◇ FXTAS syndroma
  - ◇ POI/POF syndroma
- ◇ Spinocerebellaris Ataxia profil (ataxia differenciáldiagnosztika) vagy
  - ◇ SCA1 (ATXN1) gén
  - ◇ SCA2 (ATXN2) gén
  - ◇ SCA3 (ATXN3) gén
  - ◇ SCA6 (CACNA1) gén
  - ◇ SCA7 (ATXN7) gén

- ◇ Dystrophia myotonica 1 typusa

### Parkinson kór (familiaris vagy korai kezdetű)

- ◇ PARK2 gén analízis
- ◇ LRRK2 gén analízis
- ◇ PINK1 gén analízis
- ◇ DJ1 gén analízis

### Dystonia

- ◇ DYT1 (Torsin A) gén deléció szűrés

### Agyi vastarólassal járó neurodegeneratív betegségek

- ◇ BPAN gén analízis
- ◇ COASY gén analízis
- ◇ Coeruloplasmín (CP) gén mutáció analízis
- ◇ MPAN (C19orf12) gén analízis
- ◇ PANK2 gén analízis
- ◇ PLA2G6 gén analízis

### Örökletes Alzheimer kór

- ◇ APP gén analízis
- ◇ Presenilin-1 (PS1) gén analízis
- ◇ Presenilin-2 (PS2) gén analízis

### Frontotemporális demencia

- ◇ TAU protein (MAPT) gén analízis
- ◇ Granulin (GRN) gén analízis

### Prion betegségek

- ◇ PRNP3 gén analízis

### Szellemi hanyatlás, demencia, atherosclerosis rizikótényező

- ◇ ApoE genotipizálás

### Migrén rizikótényezők vizsgálata

- ◇ MELAS (m.3243A>G) pontmutáció analízis
- ◇ MTHFR mutáció analízis (c.677 C>T)
- ◇ CADASIL (NOTCH3) gén pontmutáció szűrés

### Non szindrómás hallásvesztés

- ◇ Connexin 26 (GJB2) gén analízis

### Opticus atrophia

- ◇ OPA1 gén analízis
- ◇ Leber Herediter Opticus Neuropathia - LHON

### Béta oxidációs zavar

- ◇ MCAD gén (m.985 A>G) genotipizálása

### Depresszió, poszttraumás stressz

- ◇ 5HTT receptor gén genotipizálás

### Mitochondriális DNS betegségek

- ◇ PEO - mtDNS deléció szűrés
- ◇ Myopathia - mtDNS deléció szűrés

- ◇ mtDNS depléciós szindróma (csak izomból, 4 éves korig)
- ◇ MELAS (m.3243A>G) mutáció analízis
- ◇ NARP (m.8993 T>C, T>G) mutáció analízis
- ◇ MERRF (m.8344 A>G,) mutáció analízis
- ◇ LHON (m.4360 G>A, m.11778 G>A, m.14484 T>C) pontmutáció analízis
- ◇ Teljes mtDNS szekvenálás (egyedi megbeszélés esetén izomszövetből)

### Intergenomiális kommunikációs zavarok (csak izomszövetben igazolt mtDNS deléció/depléció esetén kérhető)

- ◇ mtDNS depléciós szindróma (csak izomból, 4 éves korig)
- ◇ Multiplex mtDNS deléciók szűrése
- ◇ Alpers syndroma (POLG1 gén analízis)
- ◇ SANDO (POLG1 gén analízis)
- ◇ PEO syndroma (POLG1 gén analízis)
- ◇ PEO syndroma (Twinkle gén analízis)
- ◇ PEO syndroma (ANT1 gén analízis)
- ◇ PEO syndroma (RRM2B gén analízise)
- ◇ Depléciós syndroma (TK2 gén analízis)
- ◇ SMA szerű kép (TK2 gén analízis)
- ◇ Myopathia (TK2 gén analízis)

### Hypertrophiás cardiomyopathia COX negatív rostokkal (csecsemőkori)

- ◇ SCO2 gén analízis

### Pulmonológiai betegség

- ◇ Alpha1 Antitrypsin hiány (SERPINA) gén elemzés

## Neuromuscularis Kórképek

### Myoglobinuria

- ◇ CPT-II (carnitin-palmitoyl-transferase II) mutáció analízis (c.C338T, c.C149A hot spot)

### Congenitalis Myasthenia Syndroma

- ◇ CHNRE gén roma alapító mutáció analízise

### Dystrophia myotonica 1 típus

- ◇ DMPK gén analízis

### Facioscapulohumeralis (FSHD) izomdystrophia

- ◇ FSHD1A gén deléció analízise

### Duchene-Becker típusú izomdystrophia

- ◇ Dystrophin gén analízis

### Végtagöv típusú (LGMD) izomdystrophia DNS diagnosztika

- ◇ LGMD2A (CAPN3 - 550 del A)
- ◇ LGMD2c (γ SG - p. C283Y)
- ◇ LGMD2I (FKRP c.826 C>A)

### Izomdystrophiák protein diagnosztika (izomból)

- ◇ Dystrophin Western blot
- ◇ LGMD autosomalis domináns forma: (caveolin, myotilin) Western blot
- ◇ Autosomalis recesszív forma: (dysferlin, calpain, sarcoglycanok) Western blot

### Spinalis izomatrophia

- ◇ SMN1 gén deléció analízis

### Spinalis izomatrophia 1

- ◇ SCO2 gén analízis

### ALS

- ◇ C9ORF72 repeat expansio

## Hereditær neuropathiák

- ◇ Congenitalis cataracta facialis dysmorphia neuropathia (CCFDN) roma alapító mutáció
- ◇ Lom neuropathia roma alapító mutáció
- ◇ Hereditær neuropathia pressure palsy (HNPP) PMP22 deléció vizsgálat
- ◇ Multiplex alagút syndroma: PMP22 deléció
- ◇ Charcot Marie Tooth-I. (demyelinisatio típusú neuropathia) profil: PMP22 duplikáció, connexin 32, MPZ, EGR2 gén analízis
- ◇ Charcot Marie Tooth-II (axonális típusú neuropathia) profil: mitofusin, MPZ, Connexin 32 gén analízis
- ◇ Dejerine Sottas neuropathia MPZ, EGR2 gén analízis
- ◇ Congenitalis hypomyelinisatio syndroma MPZ, EGR2, Connexin 32 gén analízis
- ◇ Autosomalisan domináns hereditær neuropathiák: (PMP22 deléció/ duplikáció, MPZ, EGR2 gének analízise)
- ◇ X chromosomalisan öröklődő hereditær neuropathia - Connexin 32 (GJB1) gén analízis

## Familiaris Amyloid Neuropathia

- ◇ TTR gén (V30M) elemzés

**Amennyiben a vizsgálatkérő lap hiányosan kitöltve érkezik, illetve amennyiben a klinikai információkat tartalmazó dokumentáció hiányzik, az információk pótlásáig nem áll módunkban a vizsgálatokat elvégezni!**

## Pharmacogenomikai Vizsgálatok

### Aminoglycosid indukálta sükettség

- ◇ (m.1555 A>G) mutáció analízis

### Azatioprin toxicitás

- ◇ MTHFR mutáció analízise

### Citalopram mellékhatás

- ◇ CYP2C19\*2 genotipizálás

### Clopidogrel hatékonyság

- ◇ CYP2C19\*2 genotipizálás

### Diazepam mellékhatás

- ◇ CYP2C19\*2 genotipizálás

### Lanzoprazol mellékhatás

- ◇ CYP2C19\*2 genotipizálás

### Omeprazol mellékhatás

- ◇ CYP2C19\*2 genotipizálás

### Pantoprazol mellékhatás

- ◇ CYP2C19\*2 genotipizálás

### Statin indukálta myopathia

- ◇ SLCO1B1, KIF6, COQ2, ATP2B1 genotipizálás

### Ticagleror mellékhatás

- ◇ CYP2C19\*2 genotipizálás

### Valproat indukált hepatotoxicitás

- ◇ POLG1 gén SNP-k vizsgálata

Dátum:

Orvos aláírása

p.h.