



Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete Semmelweis Egyetem



Intézetigazgató: Prof. Dr. Molnár Mária Judit

1082 Budapest, Üllői út 78. Tel: +36-1-4591492

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

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

GENETIKAI VIZSGÁLTATKÉRŐ 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 VIZSGÁLTATBA, 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 vizsgálatot, 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 IDEGRENSZERI BETEGSÉGEK

Örökletes kisérbetegségek

- ◇ CADASIL (NOTCH3) gén mutáció szűrés
- ◇ CARASIL (HTRA1)
- ◇ CARASAL (CTSA)
- ◇ COLIVA1 (PADMAL, Microvérzések)

Repeat betegségek

- ◇ C9ORF72
- ◇ Dystrophia myotonica 1 typusa
- ◇ Huntington kór (differenciáldiagnosztika)
- ◇ Fragilis X asszociált kórkép
 - ◇ Klasszikus Fragilis X syndroma
 - ◇ FXTAS syndroma
 - ◇ POI/POF syndroma
- ◇ Spinocerebellaris Ataxia profil
 - ◇ SCA1 (ATXN1) gén
 - ◇ SCA2 (ATXN2) gén
 - ◇ SCA3 (ATXN3) gén
 - ◇ SCA6 (CACNA1) gén
 - ◇ SCA7 (ATXN7) gén
 - ◇ SCA17 (TRP) gén

Parkinson kór (familiaris vagy korai kezdetű)

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

Dystonia

- ◇ DYT1 (Torsin A) gén deléció szűrés

Agyi vastárolással járó neurodegeneratív betegségek

- ◇ BPAN gén analízis
- ◇ WDR45 gén analízis
- ◇ CP gén 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

- ◇ C9ORF72 gén analízis
- ◇ Granulin (GRN) gén analízis
- ◇ TARDP43
- ◇ TAU protein (MAPT) gén analízis

Prion betegség

- ◇ PRNP3 gén analízis

Szellemi hanyatlás, demencia, atherosclerosis

- rizikótényező**
- ◇ ApoE genotipizálás

Migrén rizikótényezők vizsgálata

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

Non szindrómás hallásvesztés

- ◇ Connexin 26 (GJB2) gén analízis

Opticus atrophia

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

Béta oxidációs zavar

- ◇ MCAD gén szekvenálása

Hypertrophiás cardiomyopathia COX negatív rostokkal (csecsemőkori)

- ◇ SCO2 gén analízis

Lysosomal betegségek

- ◇ Fabry kór
- ◇ Gaucher kór
- ◇ MPS I
- ◇ Pompe kór

Mitochondriális DNS betegségek

- ◇ 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
- ◇ PEO - mtDNS deléció szűrés
- ◇ Myopathia - mtDNS deléció szűrés
- ◇ mtDNS depléciós szindróma (**csak izomból**, 4 éves korig)
- ◇ Teljes mtDNS szekvenálás (egyedi megbeszélés esetén izomszövetből)

Nuclearis mitochondriális gének (izomból)

- ◇ 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)

Hereditær spasticus paraparesis (HSP)

- ◇ SPG4 gén analízis
- ◇ SPG7 gén analízis
- ◇ SPG11 gén analízis

Autosomalis recesszív ataxiák

- ◇ ATM gén
- ◇ POLG1 gén
- ◇ SACS gén
- ◇ SETX gén

NEUROMUSCULARIS KÓRKÉPEK

Myoglobinuria

- ◇ CPT-II (carnitin-palmitoyl-transferase II) szekvenálása

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)

Spinalis izomatrophia

- ◇ SMN1 gén analízise (diagnosztikai, hordozóság szűrés)
- ◇ SMN1 + SMN2 gén analízise (kezelés előtt statusfelmérés SMN1 asszociált SMA-ban)

ALS (Amiotrophias lateralsclerosis)

- ◇ C9ORF72
- ◇ SOD1 mutáció
- ◇ SETX mutáció

Hereditær neuropathiák

- ◊ CMT I/a (PMP22 deléció/duplikáció)
- ◊ CMT I/a (PMP22 pontmutáció)
- ◊ HNPP (PMP22 deléció/duplikáció)
- ◊ CMT profil (PMP22, MPZ, CX32)
- ◊ CMT II/a (MFN1)
- ◊ CMT II profil (MFN1, CX32)
- ◊ X chromosomalisan öröklődő hereditær neuropathia - Connexin 32 (GJB1) gén analízis
- ◊ Transthyretin amyloid neuropathia (TTR)
- ◊ Multiplex alagút syndroma: PMP22 deléció
- ◊ Dejerine Sottas neuropathia
MPZ, TTR, EGR2 gén analízis
- ◊ Congenitalis hypomyelinisatio syndroma
MPZ, EGR2, Connexin 32 gén analízis
- ◊ Congenitalis cataracta facialis dysmorphia neuropathia (CCFDN) alapító mutáció
- ◊ Lom (NDRG1) neuropathia alapító mutáció

Autizmus (ASD) microdeléciós syndroma

- ◊ array CGH

Szemészeti betegség

- ◊ Norrie kór NDP gén
- ◊ RS1 gén

Pulmonológiai betegség

- ◊ Alpha1 Antitrypsin hiány (SERPINA) gén

SZEGREGÁCIÓK

- ◊ Szegregációs vizsgálat:
A szegregálandó gén neve:.....
A mutáció típusa: c.....

PANELEK

Autizmus Spektrum betegség

- ◊ ASD microdeléciós syndroma
- ◊ ASD Panel
- ◊ FRAGILIS X syndroma

CMT-SMA szerű kórkép

(Egyedi méltányossági kérelemmel)

Leukodystrophia Panel

(Egyedi méltányossági kérelemmel)

Marfan Panel

Neurocutan syndromák (NF, TSC)

Retina Dystrophia Panel

Infertilitás Panel

- ◊ Női
- ◊ Férfi

WES (Teljes exom)

(Egyedi méltányossági kérelemmel)

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

Dátum:

Orvos aláírása

P.H.