



Genomikai Medicina és Ritka Betegségek Intézete Semmelweis Egyetem



Intézetigazgató: Prof. Dr. Molnár Mária Judit

1085 Budapest, Gyulai Pál u. 2. Tel: +36-1-4591492

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

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

GENETIKAI VIZSGÁLATKÉRŐ LAP 2024/01 verzió

Név:	Leánykori név:
TAJ szám:	Anyja neve:
Születési idő:	Lakcím:
Beutaló orvos neve:	Pecsétszáma:
Beutaló orvos email címe:	Beutaló NEAK kód:
Beutaló diagnózis (BNO kód):	
Mintavétel időpontja:	Ambuláns Naplósám
Vizsgálati anyag: <input type="checkbox"/> EDTA-s vér (9 ml) <input type="checkbox"/> egyéb: <input type="checkbox"/> ideg/izomszövet:	

Rövid klinikai összefoglaló:

Családi anamnézis:

Kérjük a beteg klinikai információit tartalmazó ambuláns lapot/zárójelentést csatolni!

GENETIKAI VIZSGÁLATBA, 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 beleegezés nem mentesíti a vizsgálokat, 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 hotspot mutáció szűrés
- ◇ CADASIL (NOTCH3) teljes gén mutáció szűrés
- ◇ CARASIL (HTRA1)
- ◇ CARASIL (CTSA)
- ◇ COLIVA1 (PADMAL, Microvérzések)

Repeat betegségek

- ◇ C9ORF72 asszociált kórkép (ALS, FTD)
- ◇ Dystrophia myotonica 1 típus
- ◇ Dystrophia myotonica 2 típus
- ◇ Fragilis X asszociált kórképek (FXS/FXTAS/FXPOI)
- ◇ Friedreich ataxia
- ◇ Huntington kór
- ◇ Kennedy syndroma
- ◇ RFC1 gén (CANVAS)
- ◇ 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)

- ◇ SNCA, PARK2, PINK1, PARK7, ATP13A2, LRRK2, kópiaszám vizsgálat (MLPA)
- ◇ DJ1 gén szekvenálás
- ◇ LRRK2 gén szekvenálás
- ◇ GBA gén szekvenálás
- ◇ PARK2 gén szekvenálás
- ◇ PINK1 gén szekvenálás
- ◇ SNCA gén szekvenálás

Dystonia

- ◇ DYT1 (Torsin A) gén deléció szűrés

Agyi vastarólassal járó neurodegeneratív betegségek

- ◇ PANK2, PLA2G6 kópiaszám, (MLPA)
- ◇ WDR45 (BPAN) gén szekvenálás
- ◇ CP gén szekvenálás
- ◇ C19orf12 (MPAN) gén szekvenálás
- ◇ PANK2 gén szekvenálás
- ◇ PLA2G6 gén szekvenálás

Örökletes Alzheimer kór

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

Prion betegség

- ◇ PRNP3 gén szekvenálás

Frontotemporális demencia

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

Szellemi hanyatlás, demencia, rizikótényező

- ◇ ApoE genotipizálás

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
- ◇ Pompe kór

Mitochondriális DNS betegségek

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

Nuclearis mitochondriális gének

- ◇ POLG1 gén (Alpers, SANDO, PEO, Kearns-Sayre sy)
- ◇ TWINKLE gén analízis (PEO)
- ◇ ANT1 gén analízis (PEO)
- ◇ RRM2B gén (PEO, csecsemőkori myopathia)
- ◇ TK2 gén analízis (Depléciós syndroma, myopathia)
- ◇ OPA1 gén analízis

Hereditær spasticus paraparesis (HSP)

- ◇ SPG4 gén kópiaszám (MLPA)
- ◇ SPG4 (SPAST) gén analízis
- ◇ SPG7 gén analízis
- ◇ SPG11 gén analízis

Autosomalis recesszív ataxiák

- ◇ ATM gén analízis
- ◇ Friedreich ataxia
- ◇ POLG1 gén analízis (SANDO)
- ◇ RFC1 gén repeat expansio (CANVAS)
- ◇ SETX gén analízis

NEUROMUSCULARIS KÖRKÉPEK

Myoglobinuria

- ◇ CPT-II gén szekvenálás

Congenitalis Myasthenia Syndroma

- ◇ CHNRE gén roma alapító mutáció analízis

Facioscapulohumeralis (FSHD) izomdystrophia

- ◇ FSHD1A gén deléció analízise
- ◇ FSHD2 metiláció/haplotípus analízis

Duchenne-Becker típusú izomdystrophia

- ◇ Dystrophin gén deléció/duplikáció (MLPA)
- ◇ Ismert deléció/duplikáció esetén: Exon(ok):

Végtagöv típusú (LGMD) izomdystrophia (hot spot)

- ◇ LGMD2A (CAPN3 - 550 del A)
- ◇ LGMD2C (γ SG - p. C283Y)
- ◇ LGMD2I (FKRP c.826 C>A)

Spinalis izomatrophia

- ◇ SMN1 hordozóság szűrés
- ◇ SMA diagnosztika (SMN1, ha pozitív, SMN2 is)
- ◇ SMN2 (és SMN1) kópiaszám vizsgálat (terápiához)
- ◇ SMN szekvenálás (compound heterozigóta gyanú esetén)

ALS (Amyotrophias lateralsclerosis)

- ◇ C9ORF72 repeat expansio
- ◇ SOD1 mutáció
- ◇ TARDP43
- ◇ FUS gén

Hereditær neuropathiák

- ◇ Congenitalis cataracta facialis dysmorphia neuropathia (CCFDN) alapító mutáció
- ◇ Lom (NDRG1) neuropathia alapító mutáció

X-hez kötött CMT

- ◇ Cx32 (kópiaszám +szekvenálás)

CMT – Demyelinisatiós forma

- ◇ PMP22 gén duplikáció/deléció (CMT1A/HNPP)
- ◇ PMP22 gén szekvenálás
- ◇ TTR gén szekvenálás
- ◇ MPZ gén (kópiaszám +szekvenálás)

CMT- Axonalis forma

- ◇ Mitofuzin gén szekvenálás
- ◇ MPZ gén (kópiaszám +szekvenálás)
- ◇ TTR gén szekvenálás

◇ Mikrodeléciós MLPA vizsgálat

- ◇ Mikrodeléciós MLPA (P245)
- ◇ ASD Mikrodeléciós MLPA (P343)

Szemészeti betegség

- ◇ LHON
- ◇ Norrie kór (NDP gén)
- ◇ RS1 gén szekvenálás

Pulmonológiai betegség

- ◇ Alpha1 Antitrypsin hiány (SERPINA) gén

SZEGREGÁCIÓK

- ◇ Szegregációs vizsgálat:

A szegregálandó gén neve:.....

HGVS Nukleotid (c.):

HGVS Protein (p.):

Transzkript ID (NM_):

Genomi pozíció (chr):

Rokon neve:

Rokoni kapcsolat(r.fok.):

NG S KIS PANELEK

- ◇ Marfan Panel
- ◇ Visceralis myopathia Panel
- ◇ Neurocutan syndromák (NF, TSC)

EGYEDI MÉLTÁNYOSSÁGI ENGEDÉLLEL KÉRHETŐ NAGY PANELEK

- ◇ Örökletes izombetegségek panel
- ◇ Örökletes neuropathiák panel
- ◇ Leukodystrophia panel
- ◇ WES (Teljes exom)

Hiányosan kitöltött vizsgálólapal érkező mintának a vizsgálatát az információk pótlásáig nem áll módunkban elvégezni!

Dátum:

Orvos aláírása

P.H