



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

GENETIKAI VIZSGÁLATKÉRŐ LAP 2025/01 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: EDTA-s vér (9 ml) egyéb: ideg/izomszövet:

Kérjük, segítse a munkánkat az alábbi kitöltésével! Köszönjük!

Családi anamnézis: Első tünet megjelenés: évesen

Fő tünet HPO-ja: Társbetegség BNO:

Rövid klinikai összefoglaló:

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 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

- ◇ Hot spot analízis
 - o NOTCH3 gén exon 3-4 (CADASIL)
- ◇ Kisérbetegség panel (NGS)
 - o NOTCH3, CTSA, HTRA1, COL4A1 gének

Fragilis X asszociált kórképek

- ◇ FXS/FXTAS/FXPOI - FMR1 gén repeat expansio meghatározás

Huntington kór

- ◇ HTT gén repeat szám meghatározás

Kennedy syndroma/SBMA

- ◇ AR gén repeat szám meghatározás

Ataxiák

- ◇ Spinocerebellaris Ataxia gének repeat szám mgh.
 - o SCA1 (ATXN1 gén)
 - o SCA2 (ATXN2 gén)
 - o SCA3 (ATXN3 gén)
 - o SCA6 (CACNA1 gén)
 - o SCA7 (ATXN7 gén)
 - o SCA17 (TRP gén)
- ◇ Friedreich ataxia - FXN gén repeat szám mgh.
- ◇ Késői Kezdetű Ataxiák repeat szám mgh.
 - o SCA27B (FGF14 gén)
 - o CANVAS (RFC1 gén)
- ◇ Ataxia panel (NGS)
 - o ATM, SACS, SETX, ANO10, APTX, SYNE1, CACNA1A, COQ4, COQ8A gének
- ◇ POLG1 gén szekvenálás (SANDO)

Parkinson kór (familiaris vagy korai kezdetű)

- ◇ Kópiaszám vizsgálat (MLPA)
 - o SNCA, PARK2, PINK1, PARK7, ATP13A2, LRRK2 gének
- ◇ Örökletes Parkinson Kór panel (NGS)
 - o SNCA, PARK2, PINK1, PARK7, ATP13A2, LRRK2, GBA1 gének

Dystonia

- ◇ DYT1 (Torsin A) gén deléció szűrés

Agyi vastarólassal járó neurodegeneratív (NBIA) betegségek

- ◇ Kópiaszám vizsgálat (MLPA)
 - o PANK2, PLA2G6 gének
- ◇ NBIA panel (NGS)
 - o C19orf12 (MPAN), WDR45 (BPAN), PANK2, PLA2G6, CP, FTL, COASY, FA2H, CRAT, REPS1 gének

Monogénes Demenciák/ Demencia Rizikótényező

- ◇ C9ORF72 gén repeat expansio mgh.
- ◇ Frontotemporalis demencia panel (NGS)
 - o GRN, TARDBP43, MAPT gének
- ◇ Monogénes Alzheimer panel (NGS)
 - o PS1, PS2, APP gének
- ◇ ApoE genotipizálás

Creutzfeld-Jakob betegség

- ◇ PRNP3 gén szekvenálás

Non szindrómás hallásvesztés

- ◇ Connexin 26 (GJB2) gén szekvenálás

N. Opticus atrophia

- ◇ OPA1 gén szekvenálás
- ◇ LHON (m.4360 G>A, m.11778 G>A, m.14484 T>C) analízis

Béta oxidációs zavar (ACADM)

- ◇ MCAD gén szekvenálás

Lysosomal betegségek (kizárólag kóros enzimaktivitás/szubsztrát teszt esetén kérhető)

- ◇ Fabry kór (GLA gén)
- ◇ Gaucher kór (GBA1 gén)
- ◇ Pompe kór (GAA gén)

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 depléció szindróma (**csak izomból**)
- ◇ Teljes mtDNS szekvenálás (egyedi megbeszélés esetén izomszövetből, vérből LHON indikációval EMK-val)

Nuclearis mitochondriális gének

- ◇ Gén panel (NGS)
 - o POLG1, OPA1, TWNK, RRM2B, ANT1, SCO2, TK2 gének

Hereditær spasticus paraparesis (HSP)

- ◇ Kópiaszám vizsgálat (MLPA)
 - o ATL1 (SPG3A), SPAST (SPG4) gének
- ◇ HSP panel (NGS)
 - o SPAST (SPG4), SPG7, SPG11, AP4M1 gének

Intellektuális képesség zavar/Autizmus spektrum zavar

- ◇ Kópiaszám vizsgálat (MLPA)
 - o Mikrodeléció MLPA (P245)
 - o ASD Mikrodeléció MLPA (P343)
- ◇ RNU4-2 gén szekvenálás
- ◇ Fragilis X asszociált kórkép: FXS

NEUROMUSCULARIS KÓRKÉPEK

Facioscapulohumeralis izomdystrophia (FSHD)

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

Duchenne-Becker típusú izomdystrophia

- ◇ DMD gén deléció/duplikáció (MLPA)
- ◇ Deléció/duplikáció szegregáció: Exon(ok):
- ◇ DMD gén szekvenálás

Végtagöv típusú izomdystrophia (LGMD)

- ◇ Hot spot analízis:
 - o LGMD2C – SGCG:p.C283Y
- ◇ Izomdystrophia panel (NGS)
 - o DYSF, CAPN3, SGCA, ANO5, SGCG, FKRP, DMD, POLG1 gének

Dystrophia myotonica

- ◇ Dystrophia myotonica 1 típus (DMPK gén)
- ◇ Dystrophia myotonica 2 típus (ZNF9 gén)

Oculopharyngealis izomdystrophia (OPMD)

- ◇ PABPN1 gén repeat expansió meghatározás

Spinalis izomatrophia (SMA)

- ◇ 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 gén repeat expansio meghatározás
- ◇ SOD1 gén szekvenálás
- ◇ ALS panel (NGS)
 - o TARDP43, FUS, OPTN gének

Hereditær neuropathiák roma alapító mutációk

- ◇ Congenitalis cataracta facialis dysmorphia neuropathia CTD1P1:c.863+389C>T
- ◇ Lom-NDRG1:c.442 C>T X-hez kötött CMT

CMT – Demyelinisatios forma

- ◇ Kópiaszám vizsgálat (MLPA):
 - o PMP22 (CMT1A/HNPP), CX32 gének
- ◇ PMP22 gén szekvenálás
- ◇ CX32 gén szekvenálás
- ◇ TTR gén szekvenálás

CMT2 – Axonális forma

- ◇ CMT2 panel (NGS)
 - o PMP22, MFN2, MPZ, TTR, CX32, TTR, GDAP1, SH3TC2 gének

Myoglobinuria

- ◇ CPT-II gén szekvenálás

Congenitalis Myasthenia Syndroma

- ◇ CHRNE gén alapító mutáció analízis

Szemészeti kórképek

- ◇ LHON
- ◇ Norrie kór (NDP gén)
- ◇ RS1 gén szekvenálás
- ◇ DNAJC30 gén szekvenálás

Pulmonológiai betegség

- ◇ Alpha1 Antitrypsin hiány (SERPINA1) gén szekvenálás

SZINDRÓMA PANELEK

Marfan-Aortopathia szindróma

- ◇ Panel szekvenálás (NGS)
 - o ACTA2, MYLK, ACTG2, TGFB2, COL3A1, FBN1, TGFBR1, TGFBR2, SMAD3, KCNN1, MYH11 gének

Neurocutan szindróma

- ◇ Kópiaszám vizsgálat (MLPA)
 - o NF1, NF2 gének
- ◇ Panel szekvenálás (NGS)
 - o GNAQ, KIT, LZTR1, NF1, NF2, PTPN11, RAF1, SMARCB1, SPRED1, TSC1, TSC2 gének

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.):

EGYEDI MÉLTÁNYOSSÁGI ENGEDÉLLEL KÉRHETŐ PANELEK

- ◇ WES (Teljes exom szekvenálás)
- ◇ Leukodystrophia panel
- ◇ Epilepszia panel

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

Dátum:

Orvos aláírása

P.H