

# MOLEKULÁRIS GENETIKAI

ÖRÖKLÖTT BETEGSÉG DIAGNOSZTIKA (NGS)

# MEGRENDELŐLAP

## Betegadatok

Név: Teszt Elek

Lakcím: 9999, Magastorony, Fő utca 18

Telefonszám: +36301122334

Születési dátum: 1945.04.04

TAJ: 000-111-222

Email cím: tesztelek@email.hu

## Beküldő adatok

Beküldő neve: Szakorvos

Beküldő intézmény: Egészségügyi Intézmény

Vizsgálat azonosító: NGS23009

Kiválasztott panel: Leukodisztrófia panel

## Számlázási adatok

Név:

Cím:

Adószám:

Elérhetőség:

**Feltételezett diagnózis:** CSFIR-hez kapcsolódó leukodisztrófia

## Kórtörténeti adatok:

41 éves nőbeteg. Beszéd és járászavar, rapid kognitív hanyatlás, viselkedészavar jellemzi. Teljes ellátást igényel. Az utóbbi hónapokban generalizált tónusos-klónusos rohamok (GTKR) jelentek meg. Család: Anyja és nagybátyja hasonló betegségben szenvedett, 40-50 év között elhunyt. 4 testvére közül kettő szintén hasonló, de kevésbé súlyos tüneteket mutat. Két gyermeke egészséges.

**Vizsgálatkérés oka:** Kóroki variáns azonosítása.

**Részesült a beteg őssejt transzplantációban:** Nem

**Minta** Minta1

Mintavétel dátuma: 2024.01.01

Mintaazonosító	Minta típusa	Magzati minta
Minta1	genomikus DNS (vér)	nem

Dátum:

(ALÁÍRÁS)

iBIO  
SCIENCE