

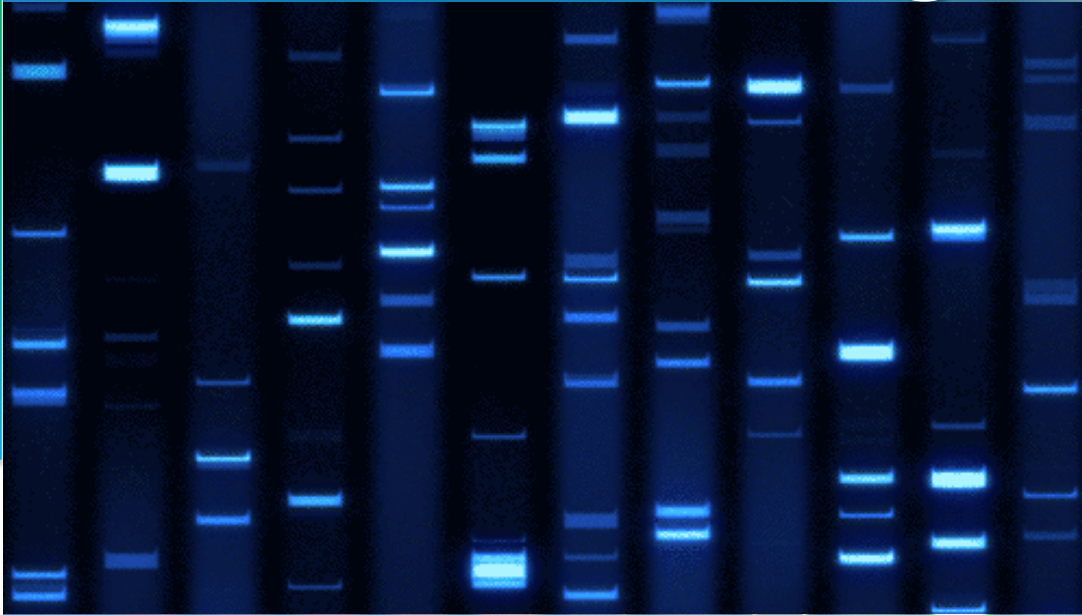


Humán Genomért  
Alapítvány<sup>2020</sup>



SEMMELWEIS  
EGYETEM 1769

# Molekuláris citogenetikai vizsgálatok javallatai



**Kovács Árpád Ferenc, Ph.D.**  
egyetemi tanársegéd, klinikai genetikus

**2022.05.10**



I. Klinikai kép vezérelt javallatok

II. Előzetes géndiagnosztika vezérelt javallatok

III. Vizsgálatok alkalmazásának algoritmus

IV. Genetikai tanácsadásra felkészülési útmutató



# I. Klinikai kép vezérelt javallatok

## PRENATÁLIS ELTÉRÉSEK

## PERINATÁLIS ELTÉRÉSEK

## POSZTNATÁLIS ELTÉRÉSEK

MINOR ANOMÁLIÁK

PRENATÁLIS UH

KOPONYA UH

KOPONYA MR

MAGZATI MR

HALLÁS- seu LÁTÁSKÁROSODÁS

NÖVEKEDÉSI ELMARADÁS

MICROCEPHALIA seu MACROCEPHALIA

IZOMHIPOTÓNIA

MEGKÉSETT PSZICHOMOTOROS  
FEJLŐDÉSI MÉRFÖLDKÖVEK

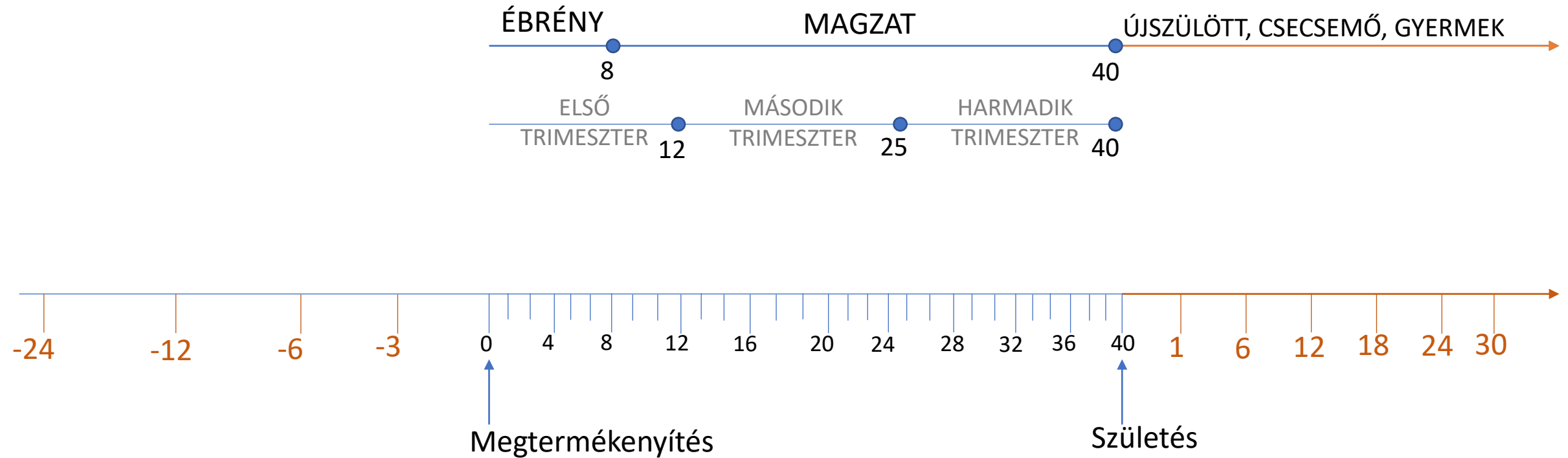
GYAKORI VISSZATÉRŐ FERTŐZÉSEK

# Genetikai anamnézis

Preconcepcionalis időszáv

Prenatalis időszáv

Postnatalis időszáv



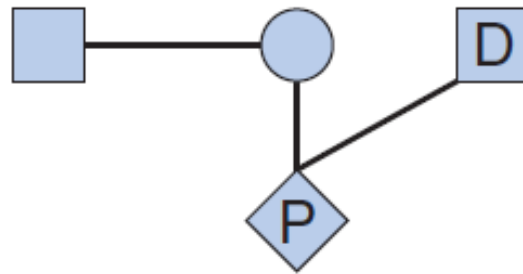
1 gesztációs hét  
1 hónap

# Genetikai anamnézis

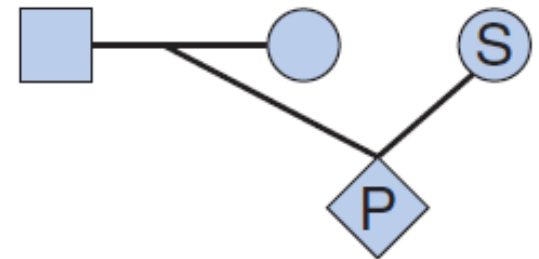
- I. PROBANDUS/PROBANDA/INDEX PÁCIENS: TERHESSÉG, SZÜLÉS, PERINATÁLIS ESEMÉNYEK, SZOMATIKUS ÉS MENTÁLIS FEJLŐDÉS
- II. ELSŐ FOKÚ ROKONOK (50%-OS GENOMÁLLOMÁNY EGYEZÉS):
- III. KÉRDÉSEKET TESZÜNK FEL A BETEGSÉG CSALÁDI ELŐFORDULÁSÁNAK TISZTÁSÁRA:
  - I. SZENVED-E VALAKI A CSALÁDBAN HASONLÓ ELVÁLTOZÁSOKBAN?
  - II. VAN-E A CSALÁDBAN ÖRÖKLŐDŐ BETEGSÉG?
  - III. ELŐFORDULT-E A CSALÁDBAN SPONTÁN VETÉLÉS, HALVASZÜLETÉS VAGY MEDDŐSÉG?
  - IV. ELŐFORDULT-E HIRTELEN SZÍVHALÁL A CSALÁDBAN?
  - V. MEGHALT-E VALAKI TISZTÁZATLAN BETEGSÉG MIATT?
- IV. VAN-E ROKONHÁZASSÁG A CSALÁDBAN?

**Asszisztált reprodukció jelölése a családfán:**

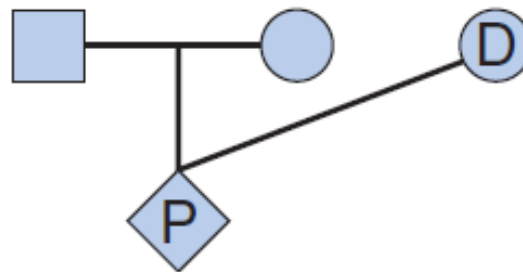
Spermium donor  
Spermium donor



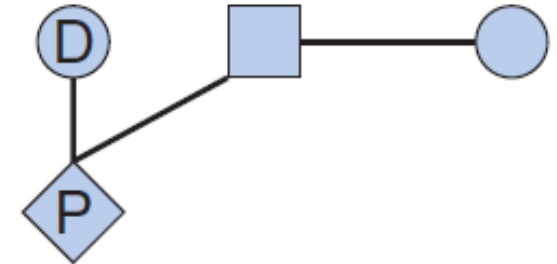
Béranya



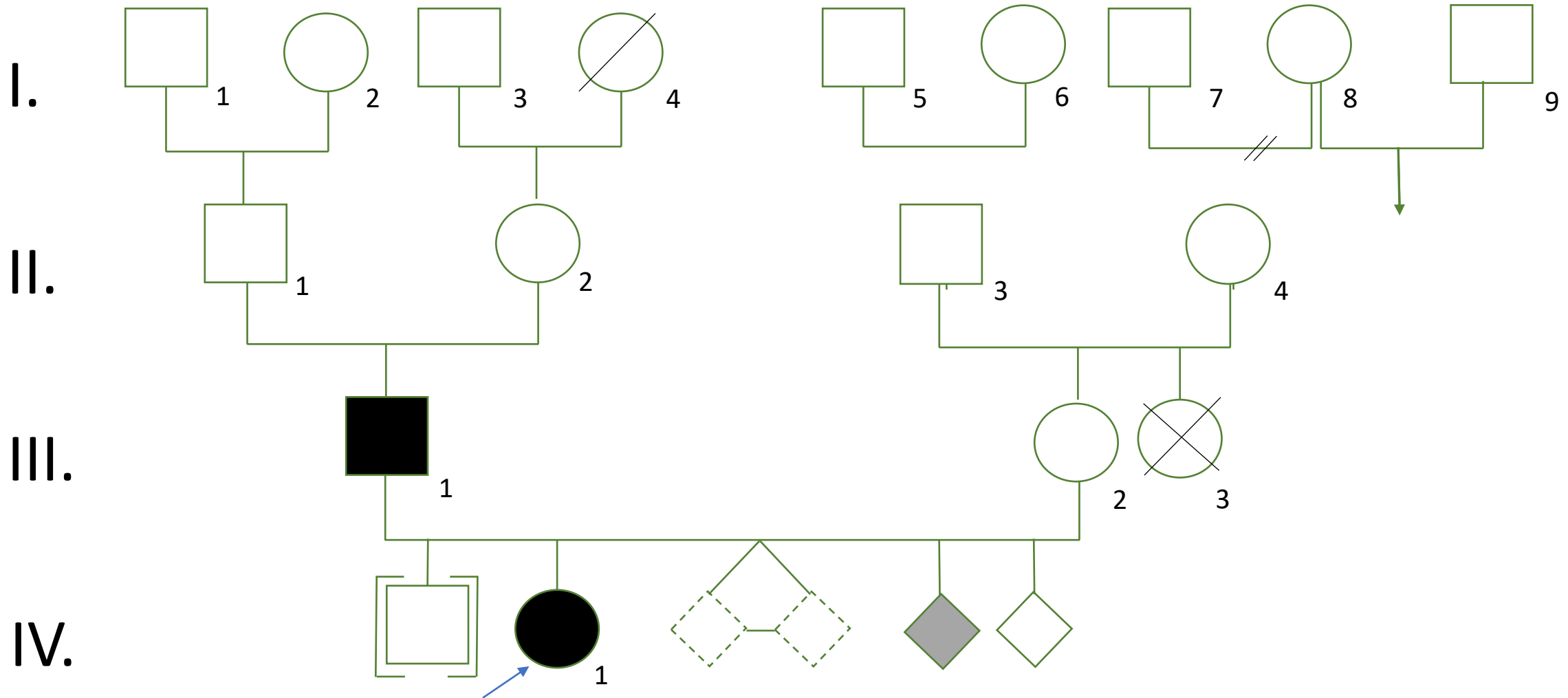
Petesejt donor



Béranya és  
petesejt donor



# Családfaelemzés



# Családfaelemzés



[www.evagene.com](http://www.evagene.com)

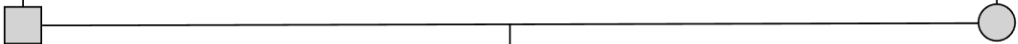
I.



II.



III.



IV.

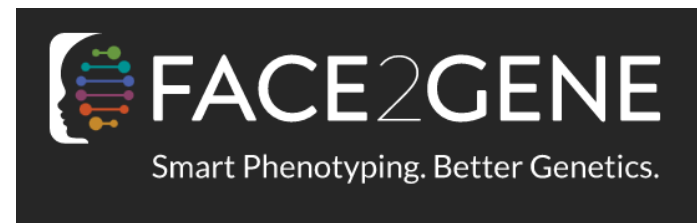
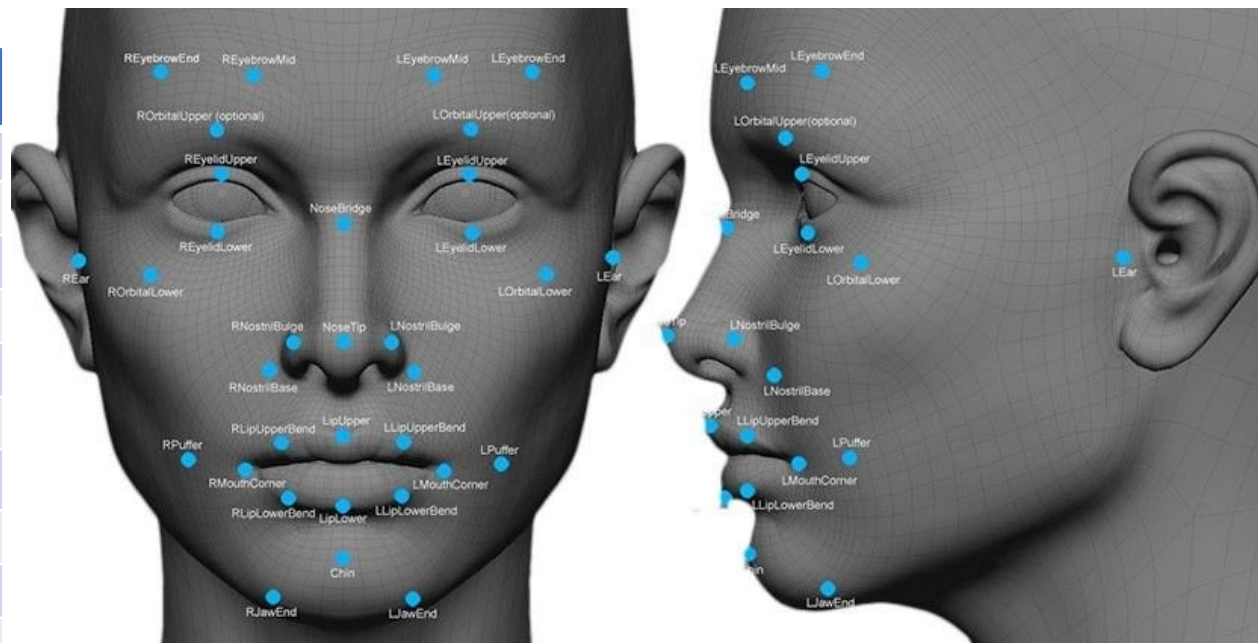


Szimbólum magyarázat

Férfi	Nem érintett	Érintett
Nő	Nem érintett	Érintett
Művi vetelés	Spontán vetelés	
Elhunyt	Perinatális elhalálozás	

# Genetikai fókuszú fizikális vizsgálat

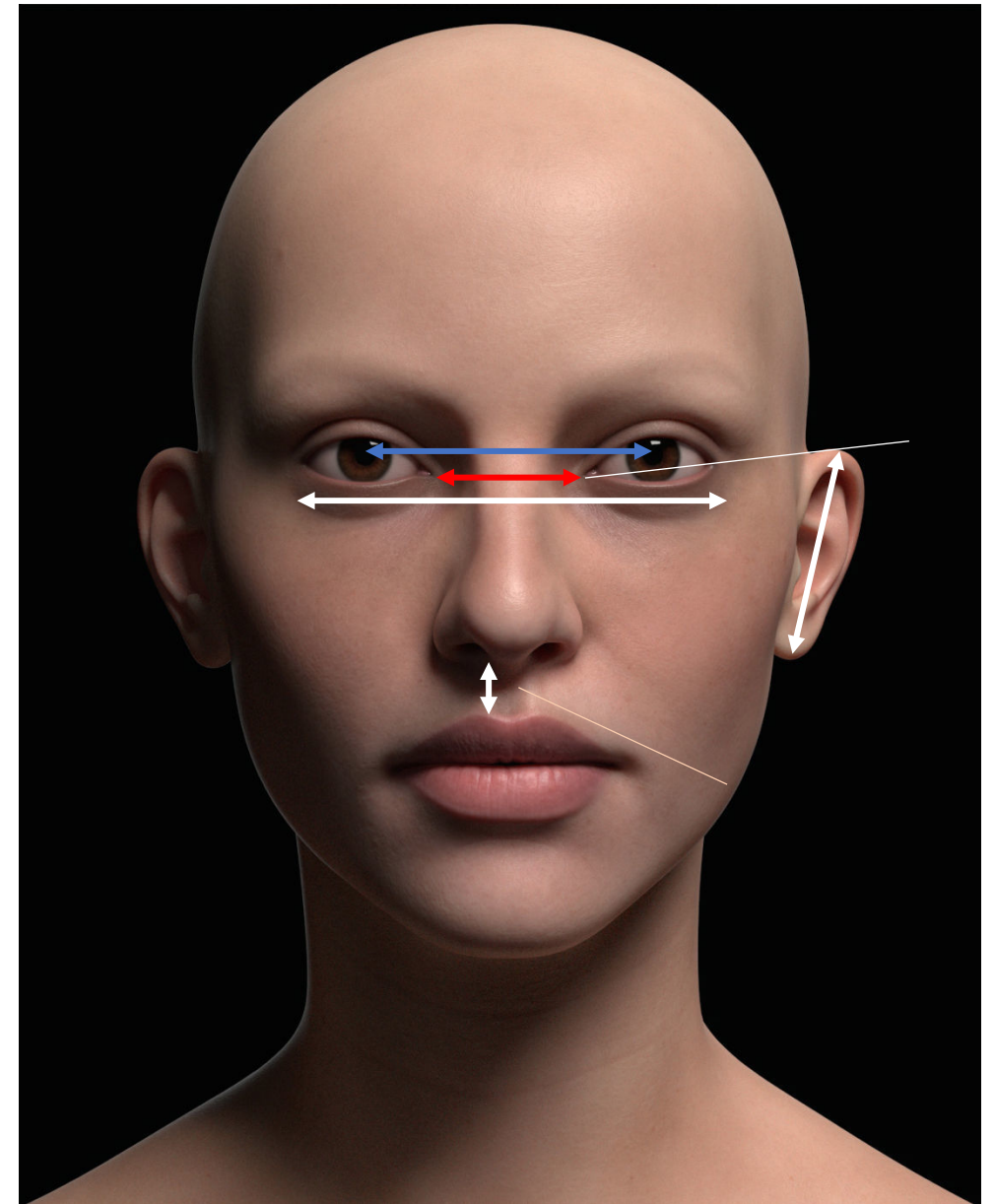
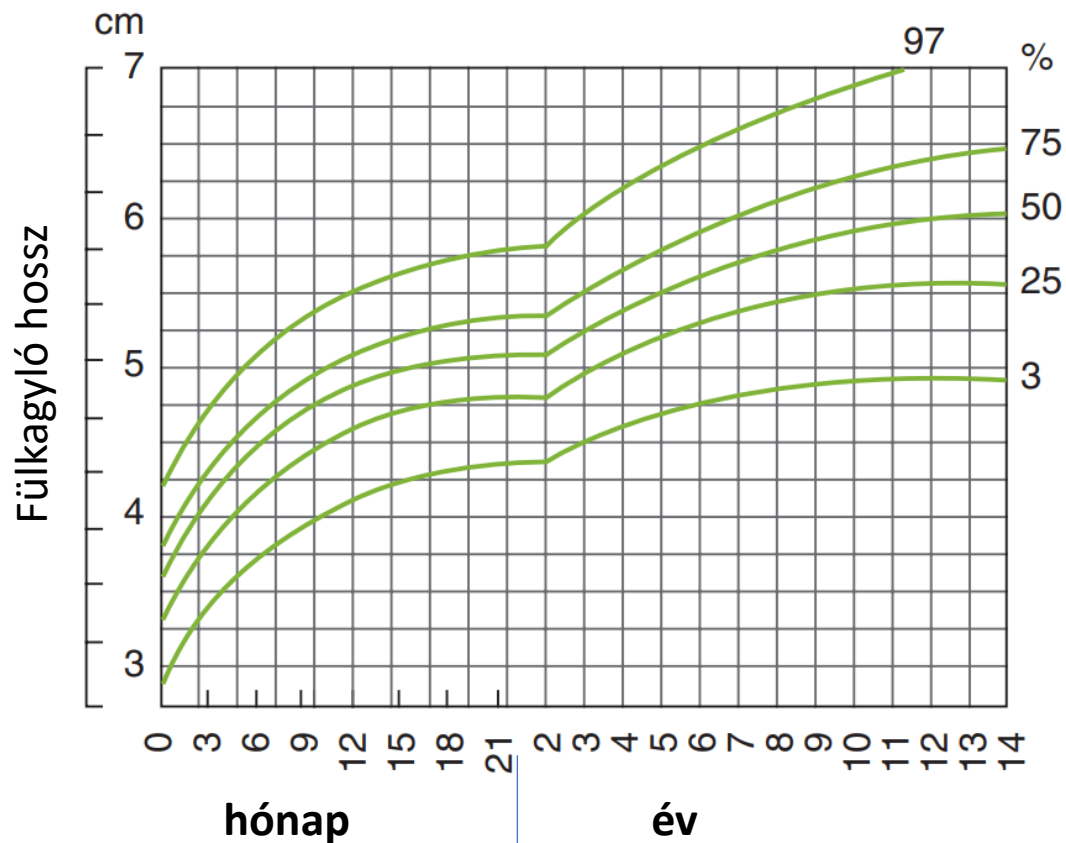
Érintett szerv/ eltérés	Minor anomália	Major anomália
Arc		
Szem		
Szájüreg		
Koponya és agyállomány		
Fül		
Kültakaró (Bőr és köröm)		
Alsó és felső végtagok		
Szív		
Endokrin szervek		
Nemi szervek/ Fertilitás		
Aszimmetria		
Testmagasság		
Értelmi fejlődés		
Motoros fejlődés		
Egyéb		
Tumorprediszpozíció		
Prenatalis eltérés		

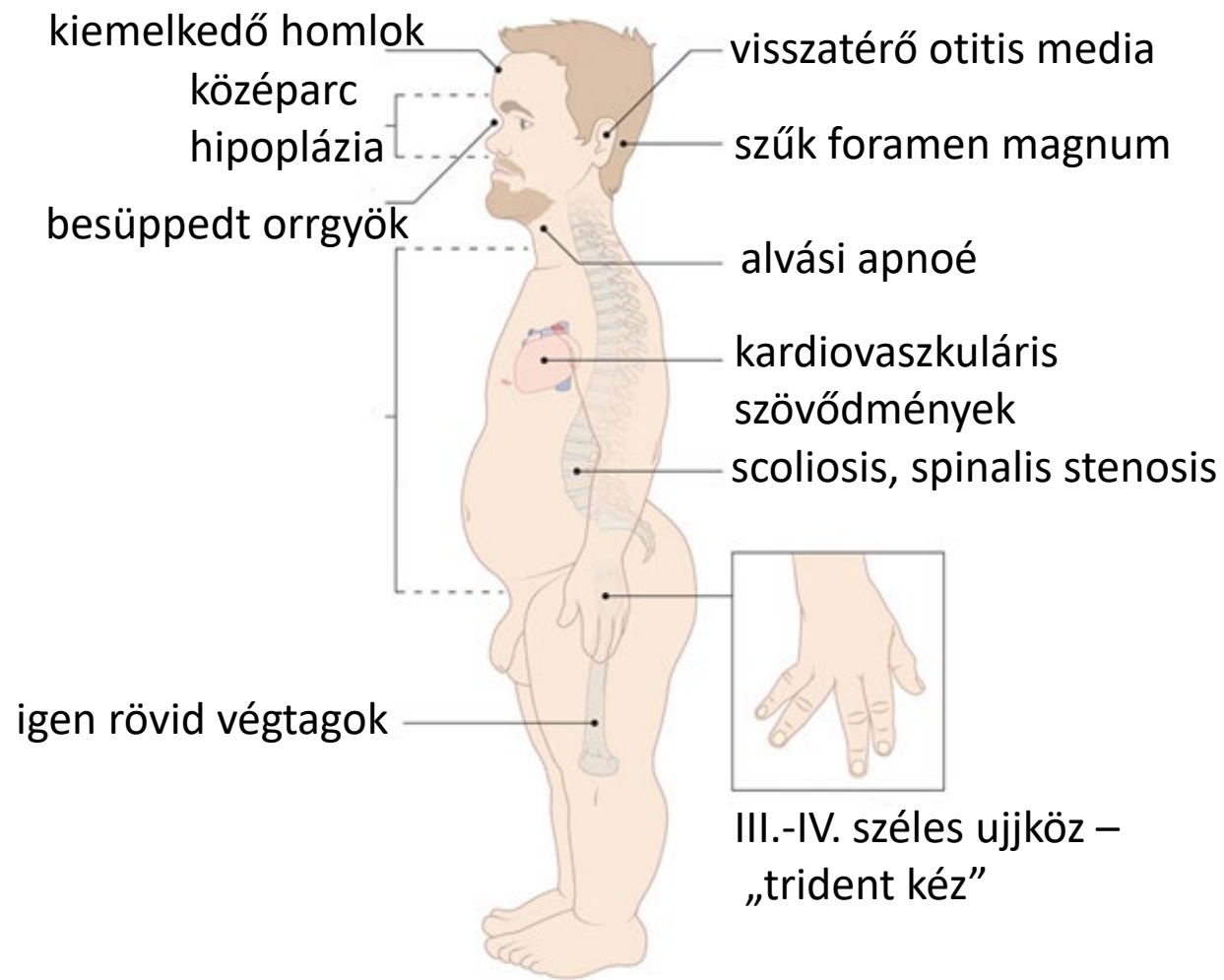
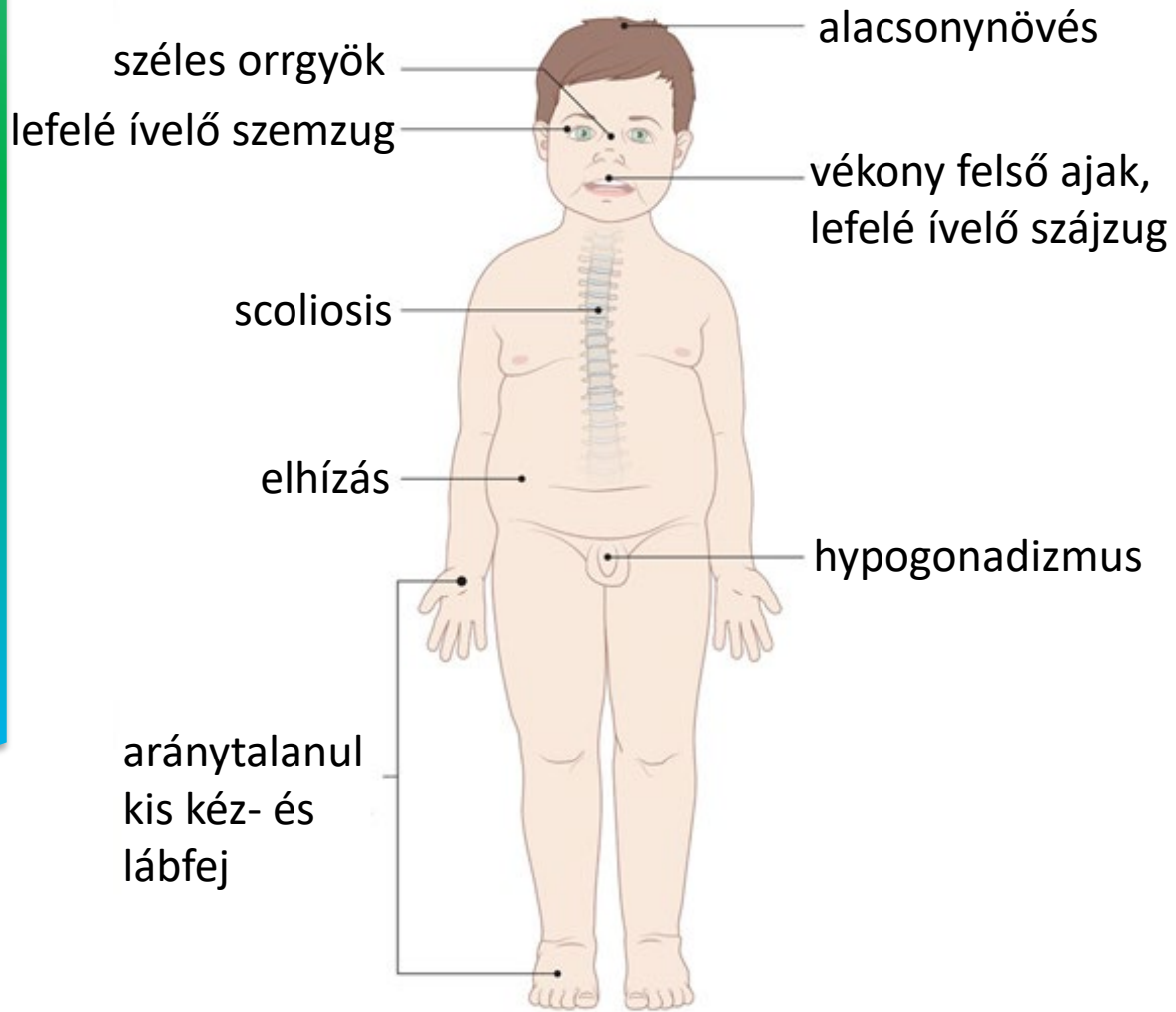


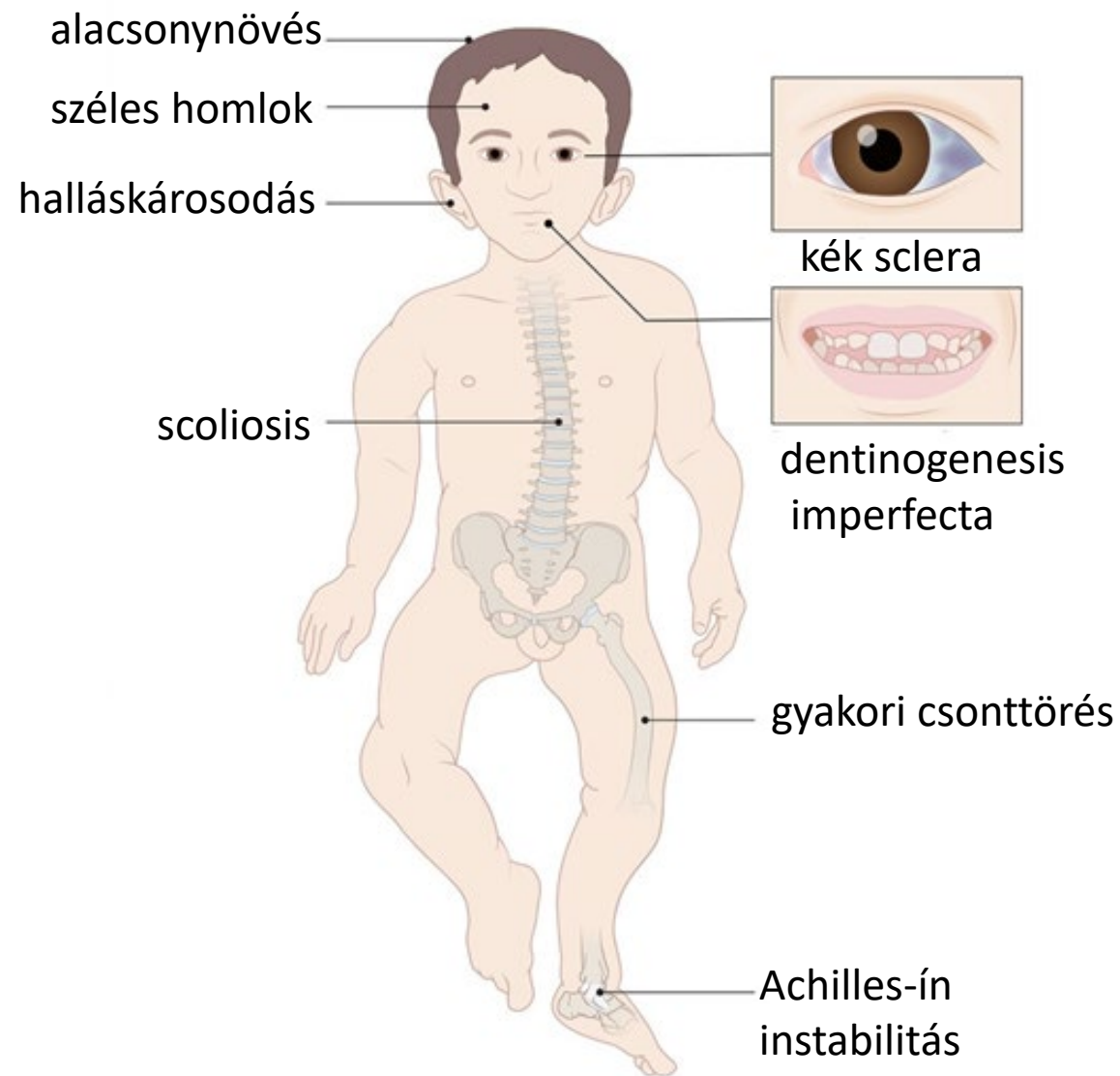
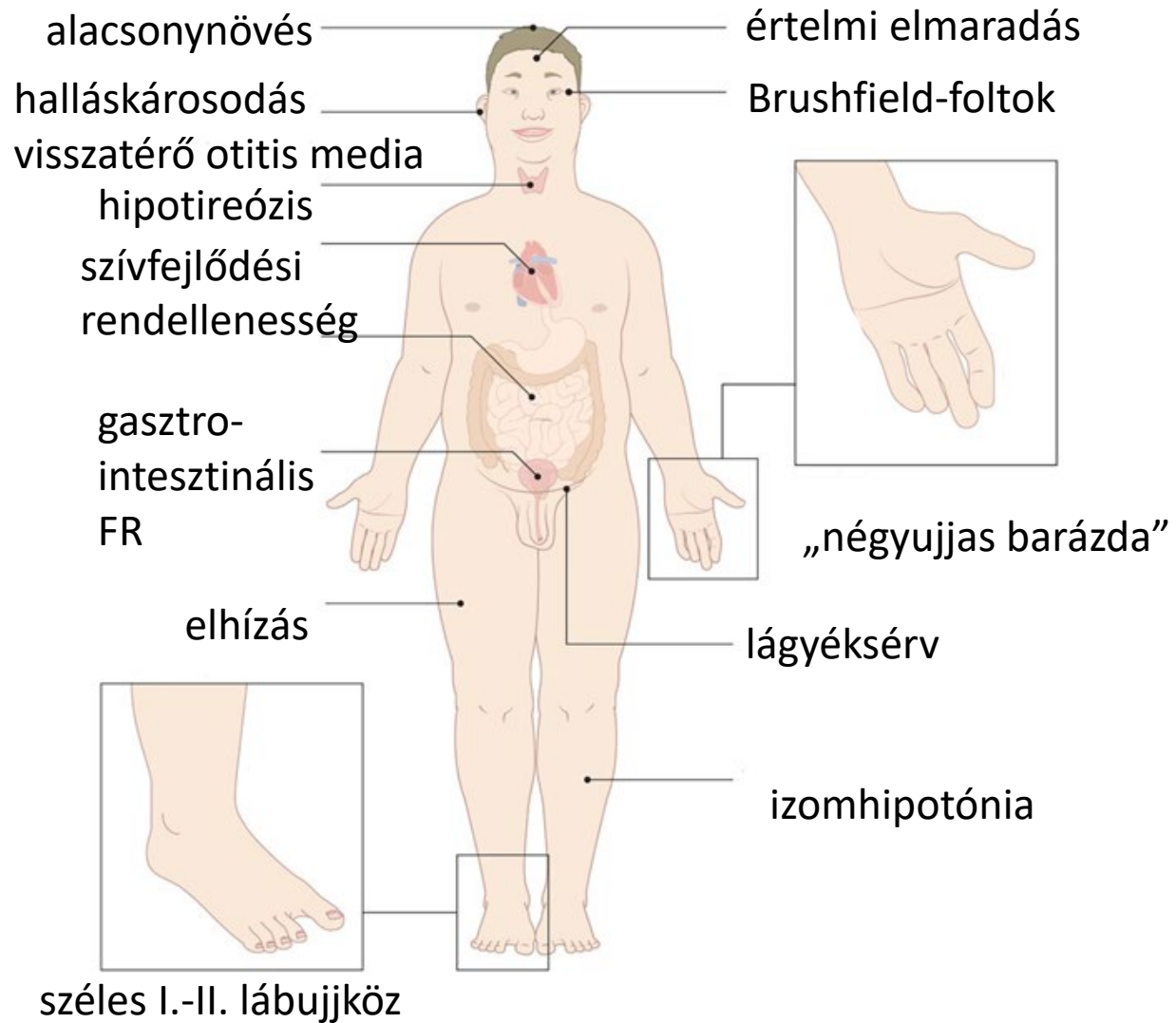
[www.face2gene.com](http://www.face2gene.com)



# Genetikai fókuszú fizikális vizsgálat

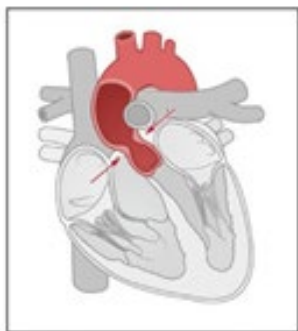






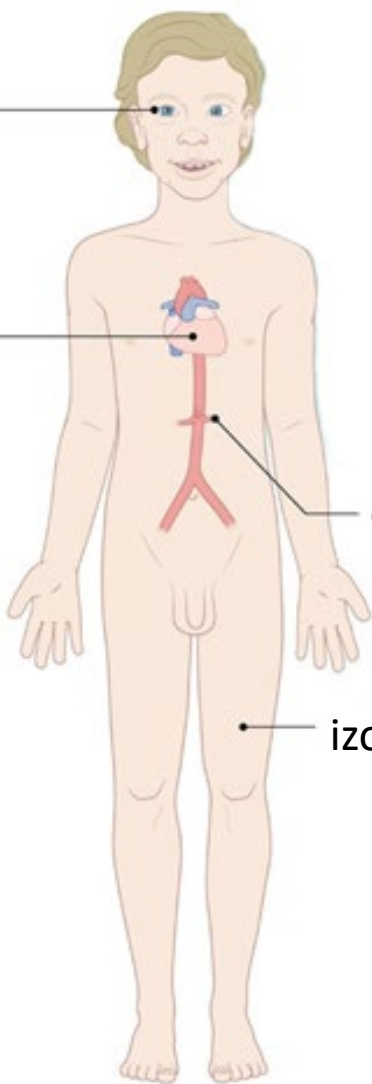


epicanthus



szívfejlődési  
rendellenesség

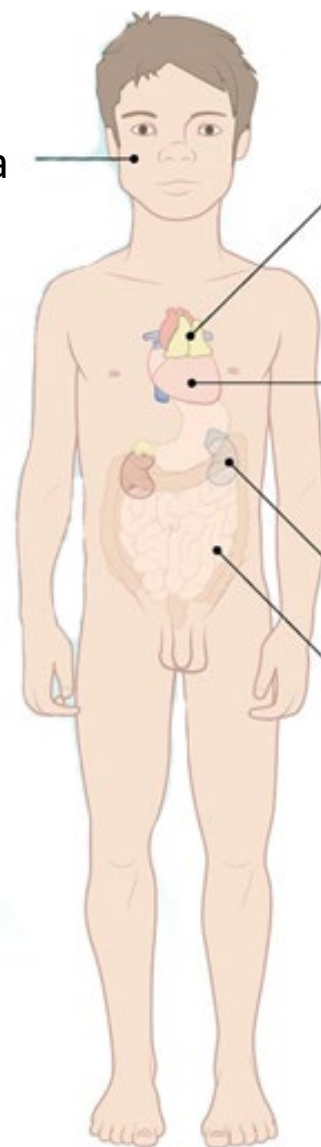
Hypercalcaemia



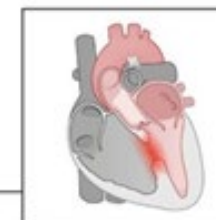
érmalformáció

izomhipotónia

középarc hipoplázia



thymus hipo-/aplázia



szívfejlődési  
rendellenesség

vese agenesis

analis atresia

Hypocalcaemia



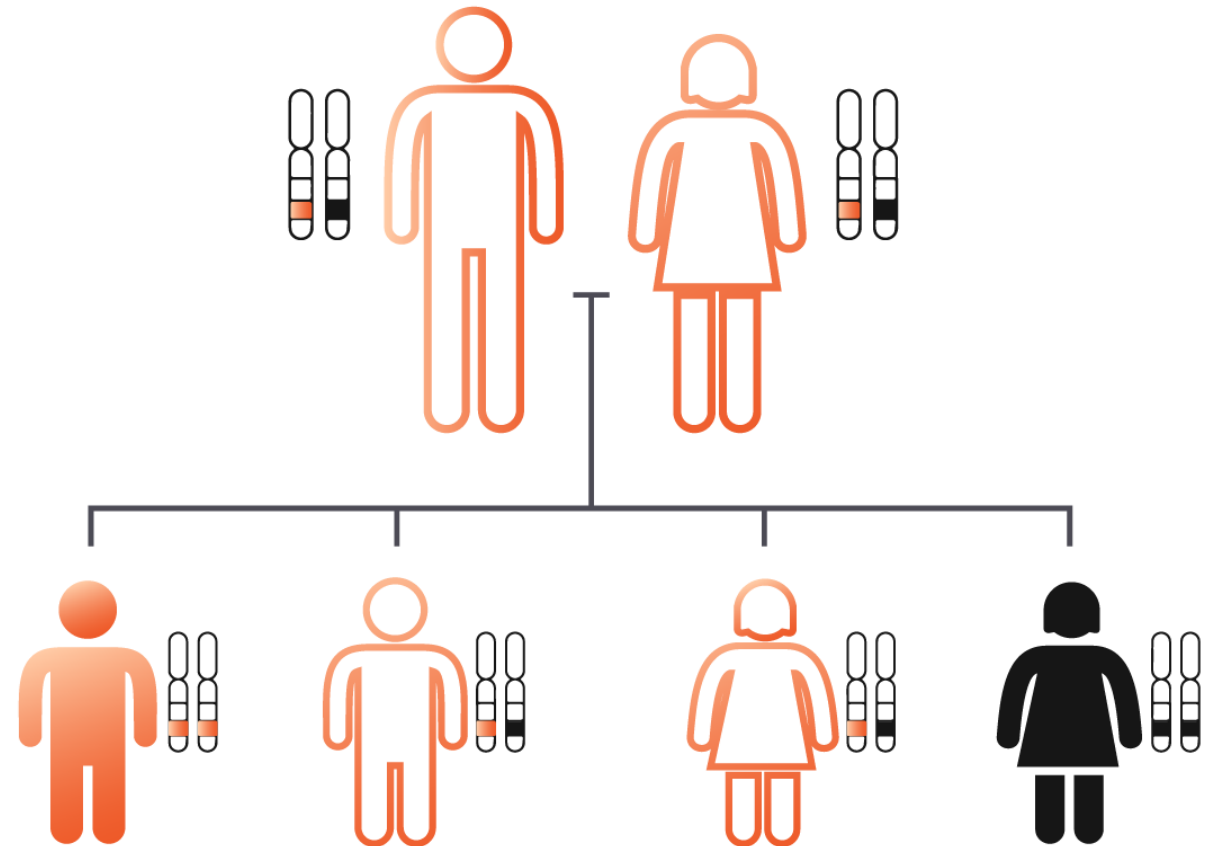
## II. Előzetes géndiagnosztika vezérelt javallatok

### PREKONCEPCIONÁLIS ELTÉRÉSEK

1. Szülői hordozói vizsgálat

2. Rejtett transzlokációt hordozó szülő

3. Primer meddőség hátterében  
azonosított molekuláris eltérés



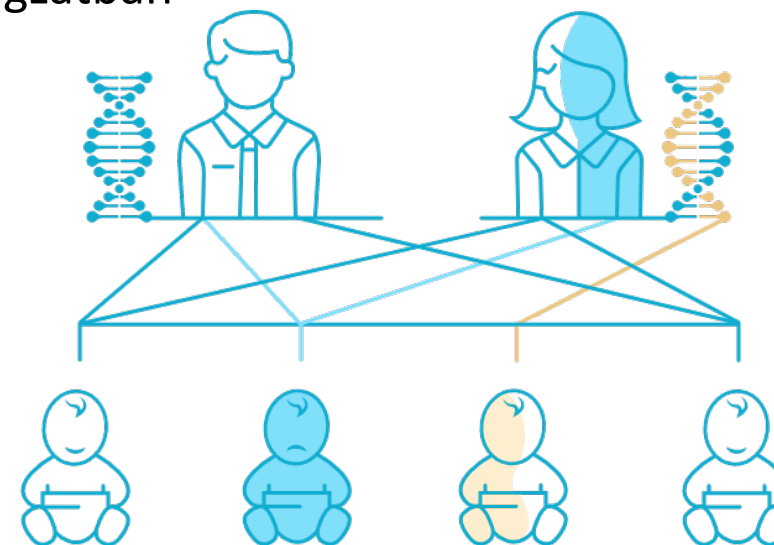
## II. Előzetes géndiagnosztika vezérelt javallatok

### PRENATÁLIS ELTÉRÉSEK

- Érintett szülő ismert molekuláris diagnózisának igazolása/kizárása a magzatban

- Nem invazív prenatális eltérés (NIPT-teszt) igazolása/ kizárása

- GAC vagy CVS mintából történt negatív G-sávok karyotipizálás bizonytalan eredményének kivizsgálása



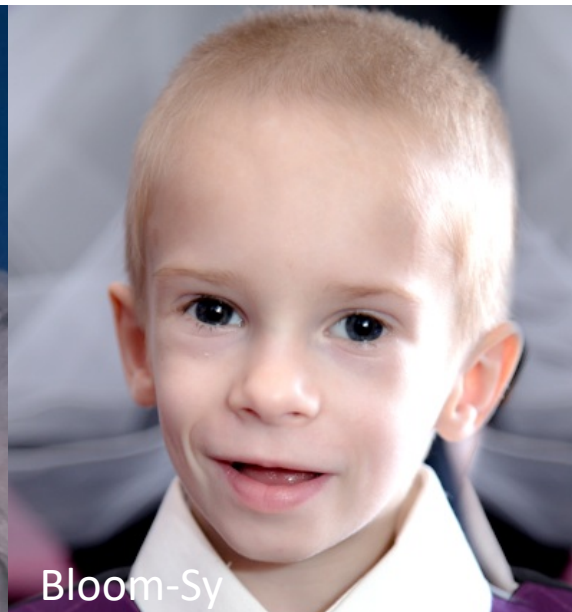
## II. Előzetes géndiagnosztika vezérelt javallatok



Down-Sy



Neurofibromatózis



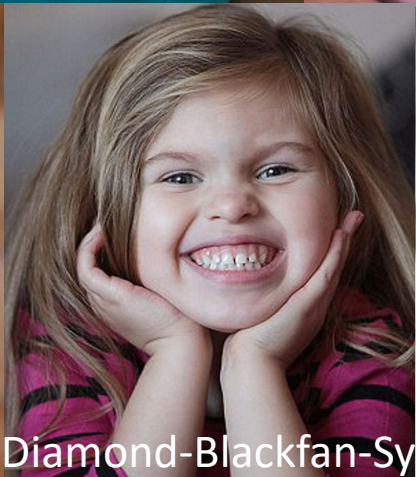
Bloom-Sy



Li-Fraumeni-Sy



Kostmann-Sy



Diamond-Blackfan-Sy



Ataxia-teleangiectasia

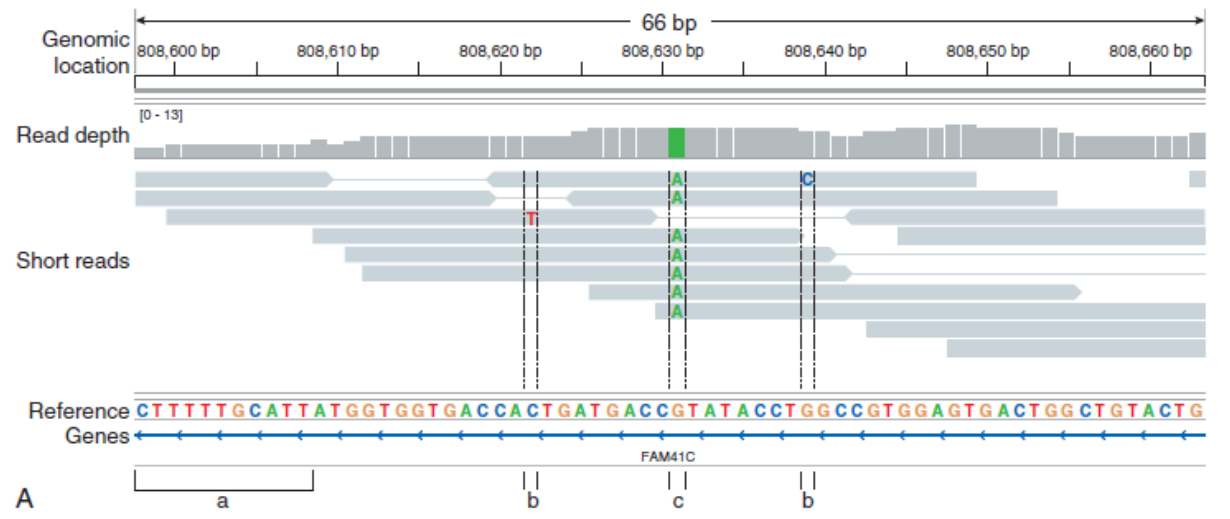
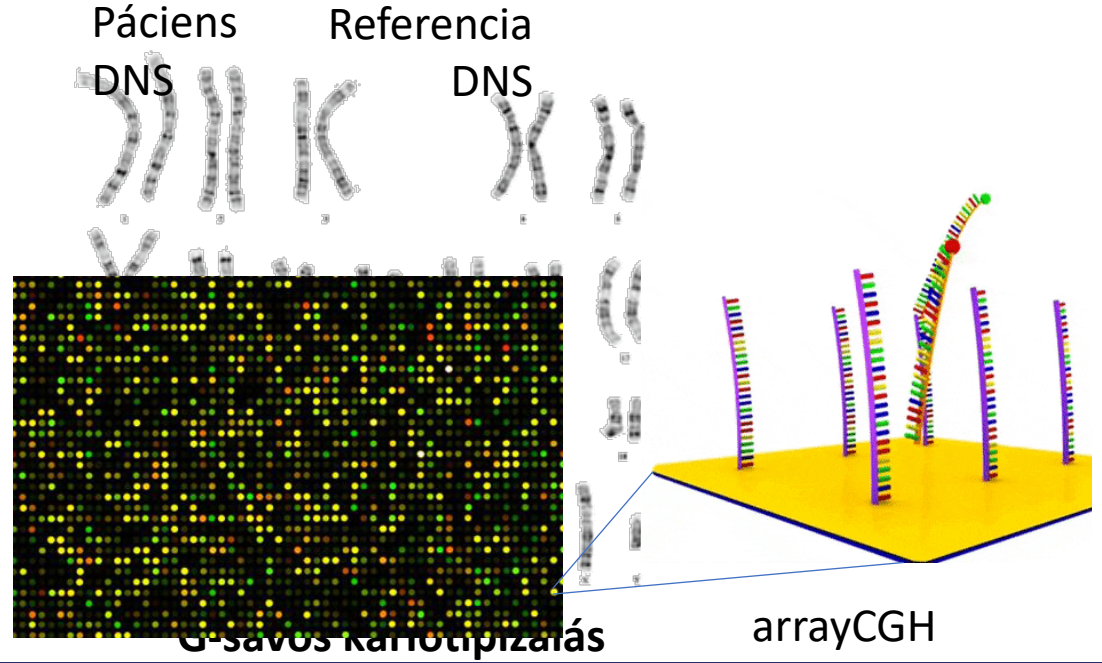
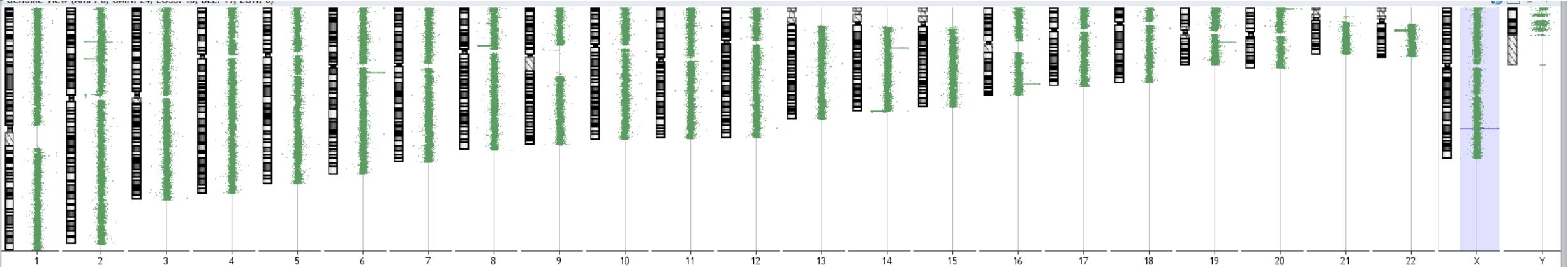


Schwachman-Diamond



Noonan

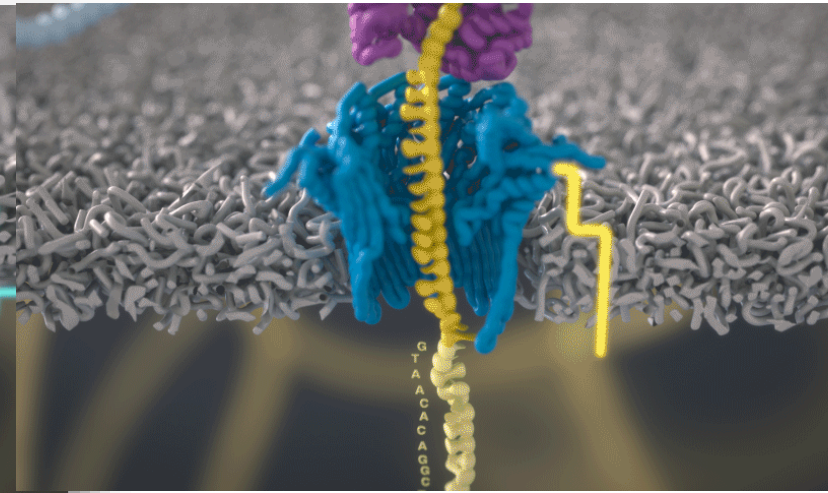
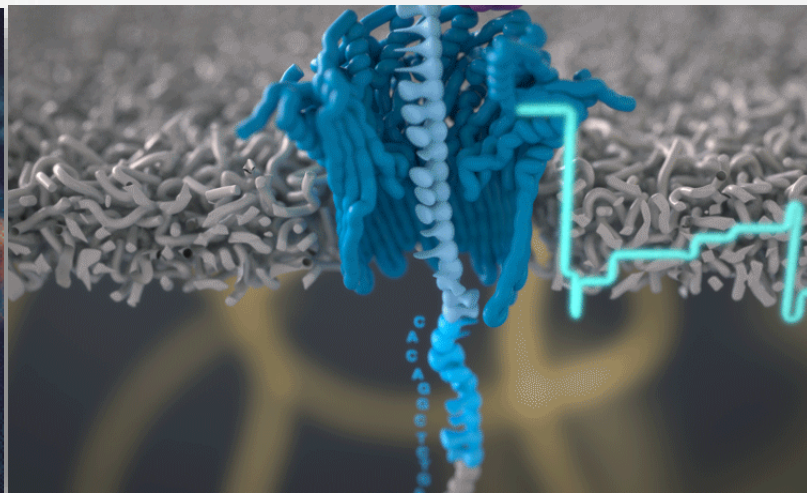
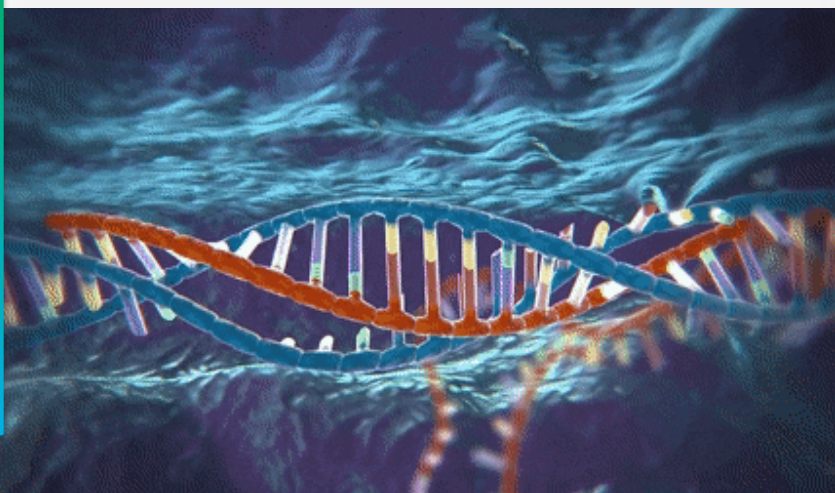
# III. Vizsgálatok alkalmazásának algoritmus



Multiple Sclerosis függőleges amplifikációs NGS



# III. generációs – Nanopórus szekvenálás



# III. Vizsgálatok alkalmazásának algoritmus

## PREKONCEPCIONÁLIS

Családtervezés előtt:

1. Szülői  
Hordozóság szűrés

Meddőség esetén  
2. G-sáv  
kariotipizálás  
3. FISH vizsgálat

Vizsgálandó minta:  
édesanya, édesapa  
perifériás vérminta

## PREIMPLANTÁCIÓS

Családban ismert,  
súlyos életminőség  
károsodással járó  
megbetegedés  
esetén:

1. A beültetendő  
embriók célzott  
vizsgálata

Vizsgálandó minta:  
blasztomérből 1-sejt,  
blasztocisztából  
néhány tized sejt

## PRENATÁLIS

Gyakori triszómiák,  
monoszómia,  
mikrodeléciós szindrómák,  
gyakoribb 1 génpár okozta  
betegségek szűrése

1. új-generációs  
szekvenálás  
2. G-sáv  
kariotipizálás,  
arrayCGH

Vizsgálandó minta:  
anyai vérből magzati DNS  
vizsgálat, méhlepény,  
magzatvíz minta

## POSZTNATÁLIS

Klinikai kép  
vezérelt öröklődő  
megbetegedés  
igazolása/ kizárása

1. Célzott  
2. Nagy áteresztő-  
képességű  
vizsgálat

Vizsgálandó minta:  
perifériás vér,  
szájnyálkahártya  
sejtek

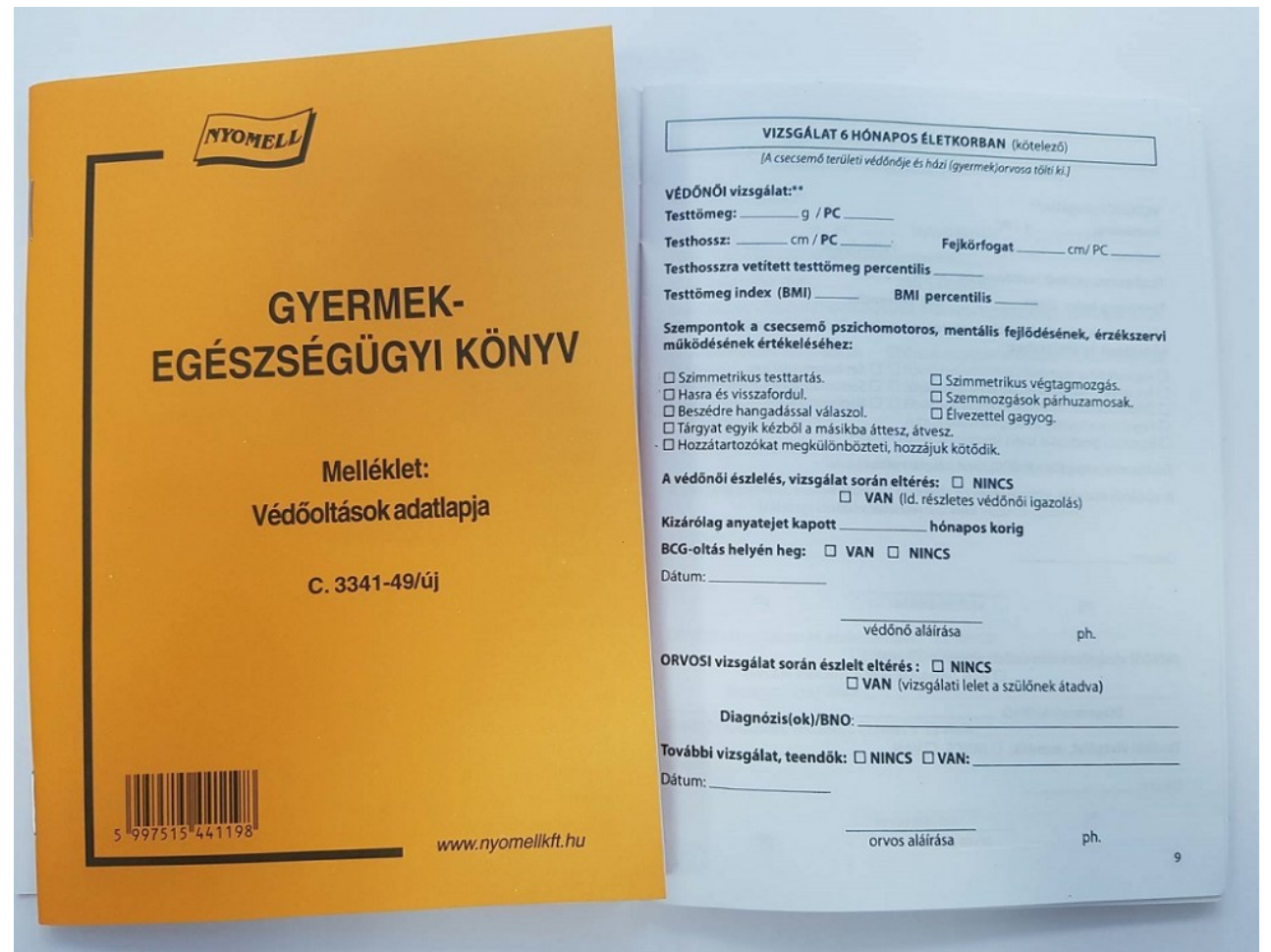
# IV. Genetikai tanácsadásra felkészülési útmutató

## Géndiagnosztika előtti tanácsadás

**Gyermek:** újszülöttkori zárójelentés  
gyermekfejlődési kiskönyv  
oltási könyv  
műtéti beavatkozások zárójelentése (i)  
fekvőbeteg ellátás zárójelentése(i)

**Édesanyja:** várandós kiskönyv  
várandósság alatti UH vizsg.  
TORCH szűrés

**Családra vonatkozó kérdések:**



KÖSZÖNÖM SZÉPEN A FIGYELMET!



E-mail: [kovacs.arpad@med.semmelweis-univ.hu](mailto:kovacs.arpad@med.semmelweis-univ.hu)