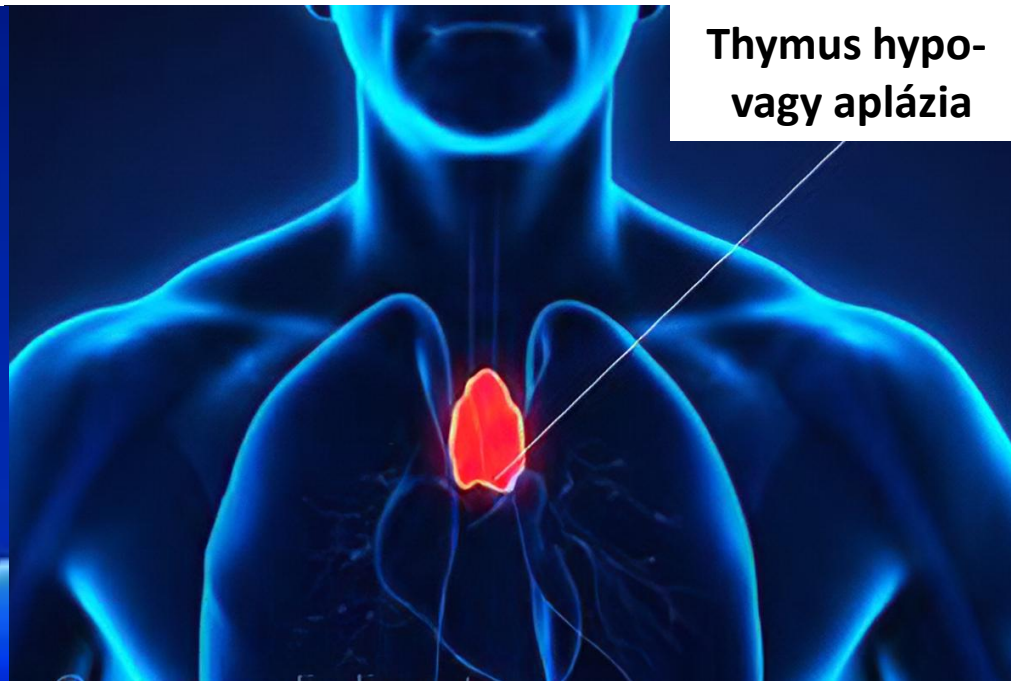
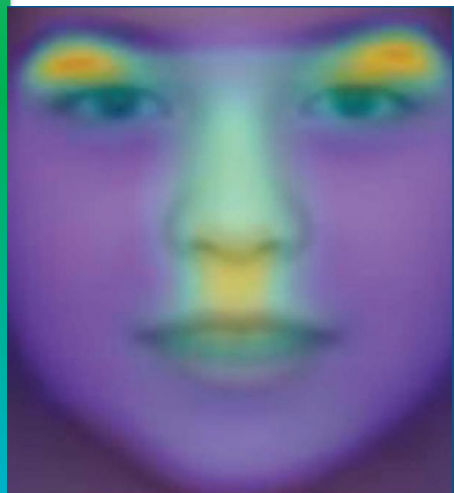




Thymus hypo-
vagy aplázia

DiGeorge-szindróma molekuláris diagnosztikája és utánkövetése

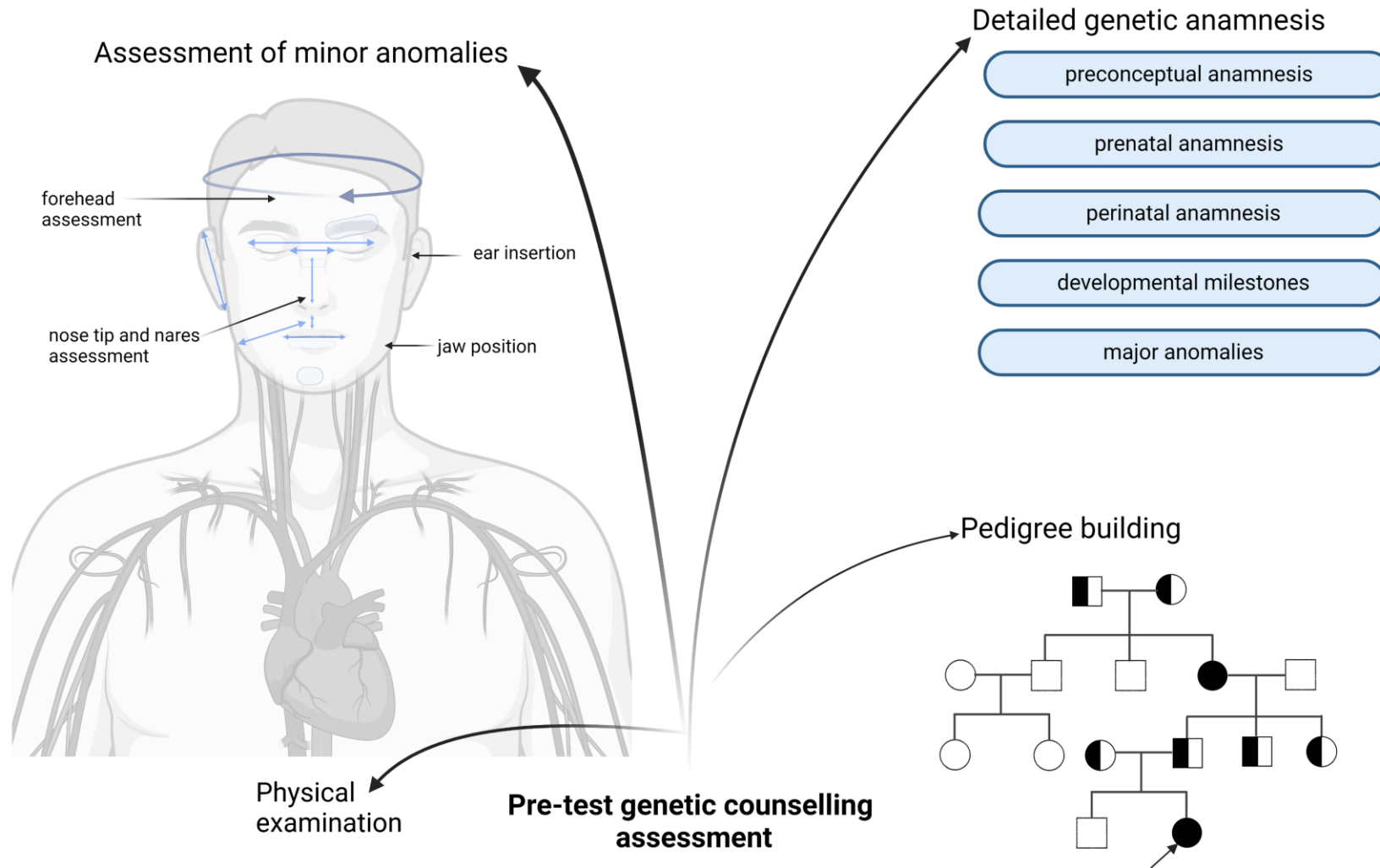
Dr. Kovács Árpád Ferenc, Ph.D.
Egyetemi tanársegéd, klinikai genetikus
2022.12.10

Áttekintés

I. DiGeorge-szindróma spektruma

II. Molekuláris diagnosztikai stratégia

III. Genetikai szakvélemény és utánkövetés



Kovács, Árpád Ferenc, Zaránd Némethi, Tünde Abonyi, György Fekete, and Gábor T. Kovács. 2022. "Enhancing Molecular Testing for Effective Delivery of Actionable Gene Diagnostics" *Bioengineering* 9, no. 12: 745. <https://doi.org/10.3390/bioengineering9120745>

Molekuláris szindromatológia

fenotípus

genotípus

Genetikai anamnézis

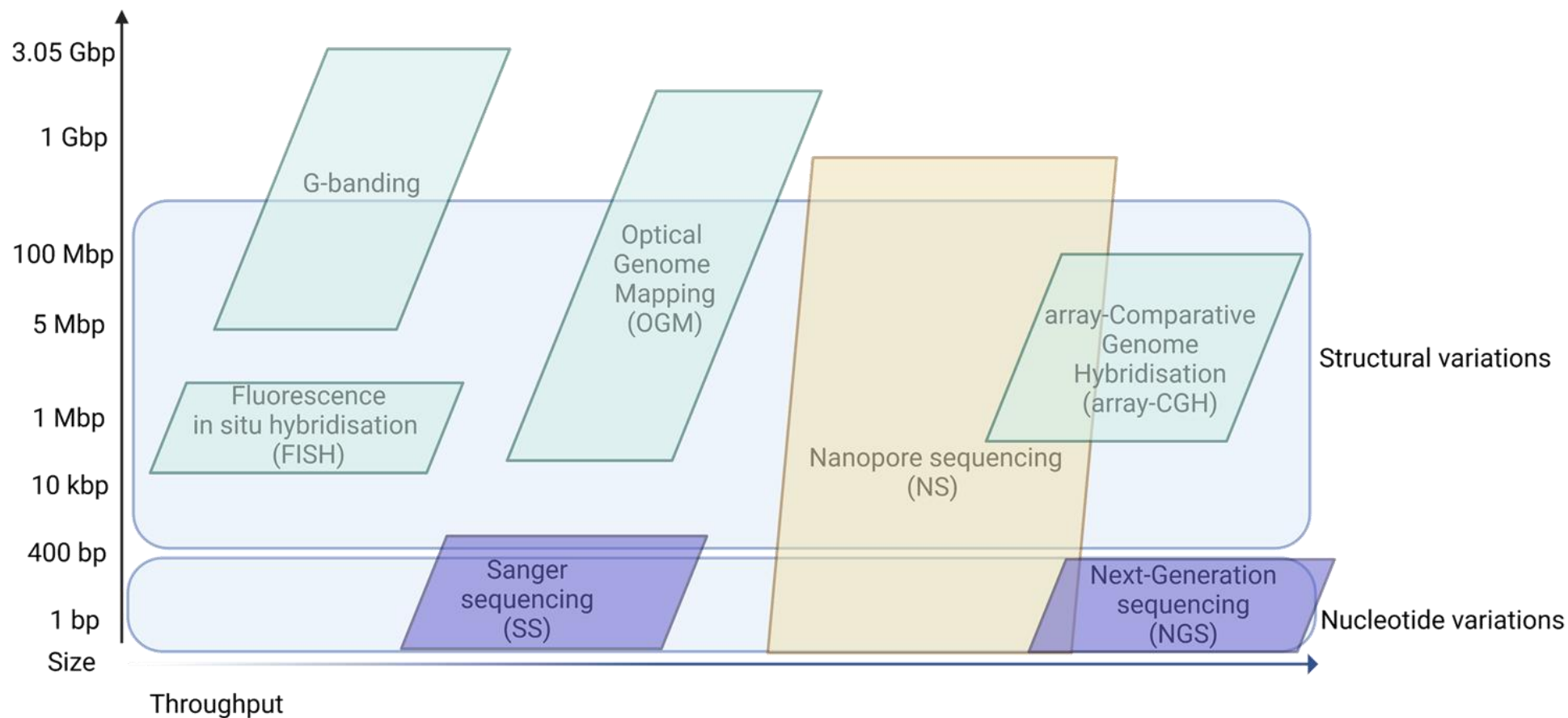
IV-V generációs családfaanalízis

Genetikai fókuszú fizikális vizsgálat

Molekuláris
gén-
diagnosztikai
arzenál

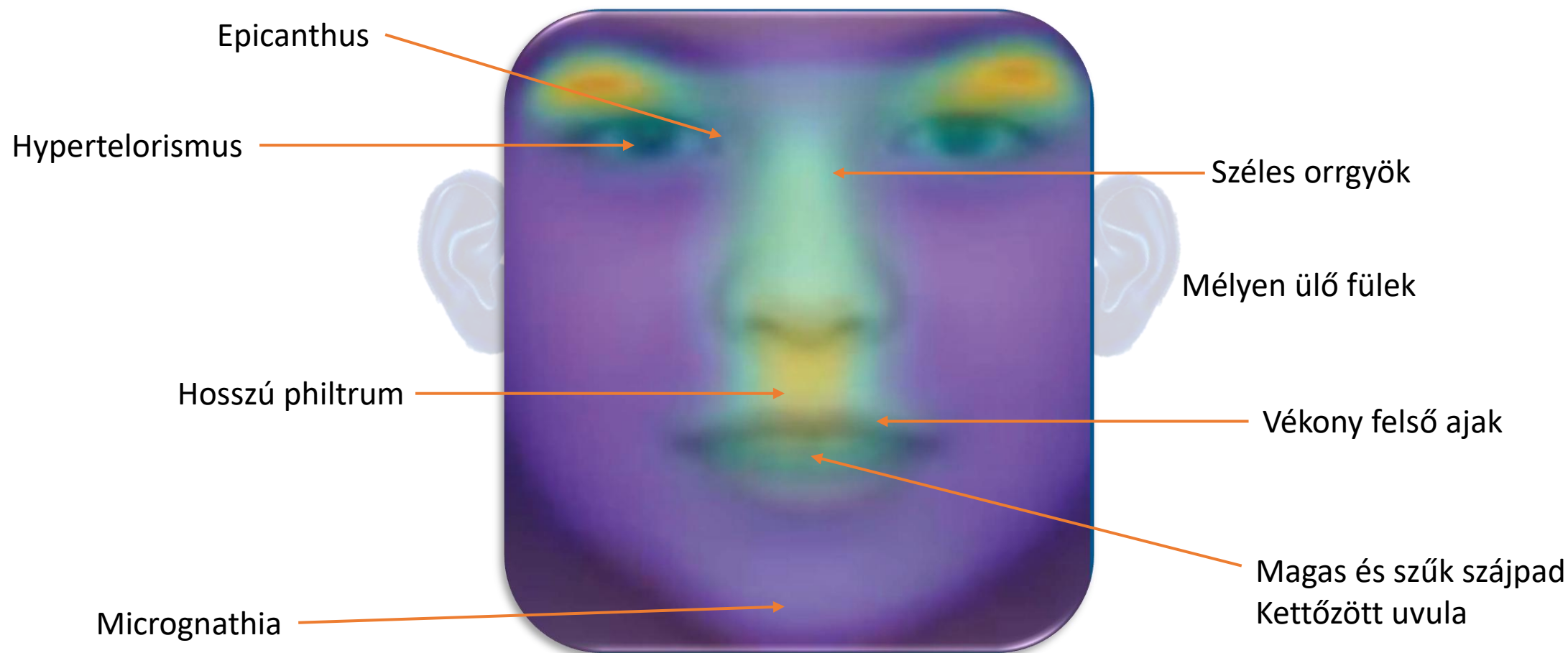
Betegségkókozó
variáns(ok)
azonosítása

Miért szükséges a különböző diagnosztikai technikák alkalmazása?

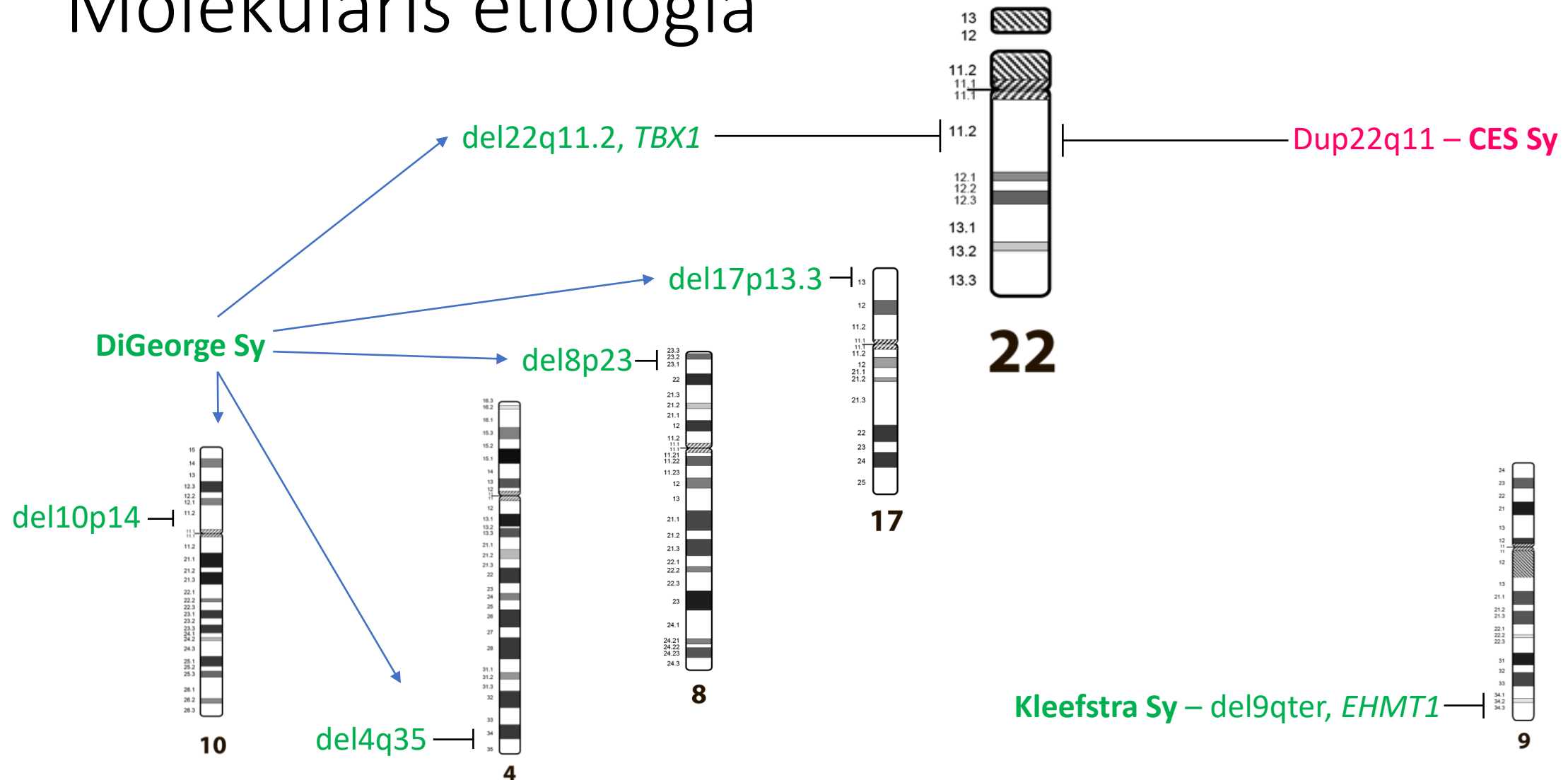


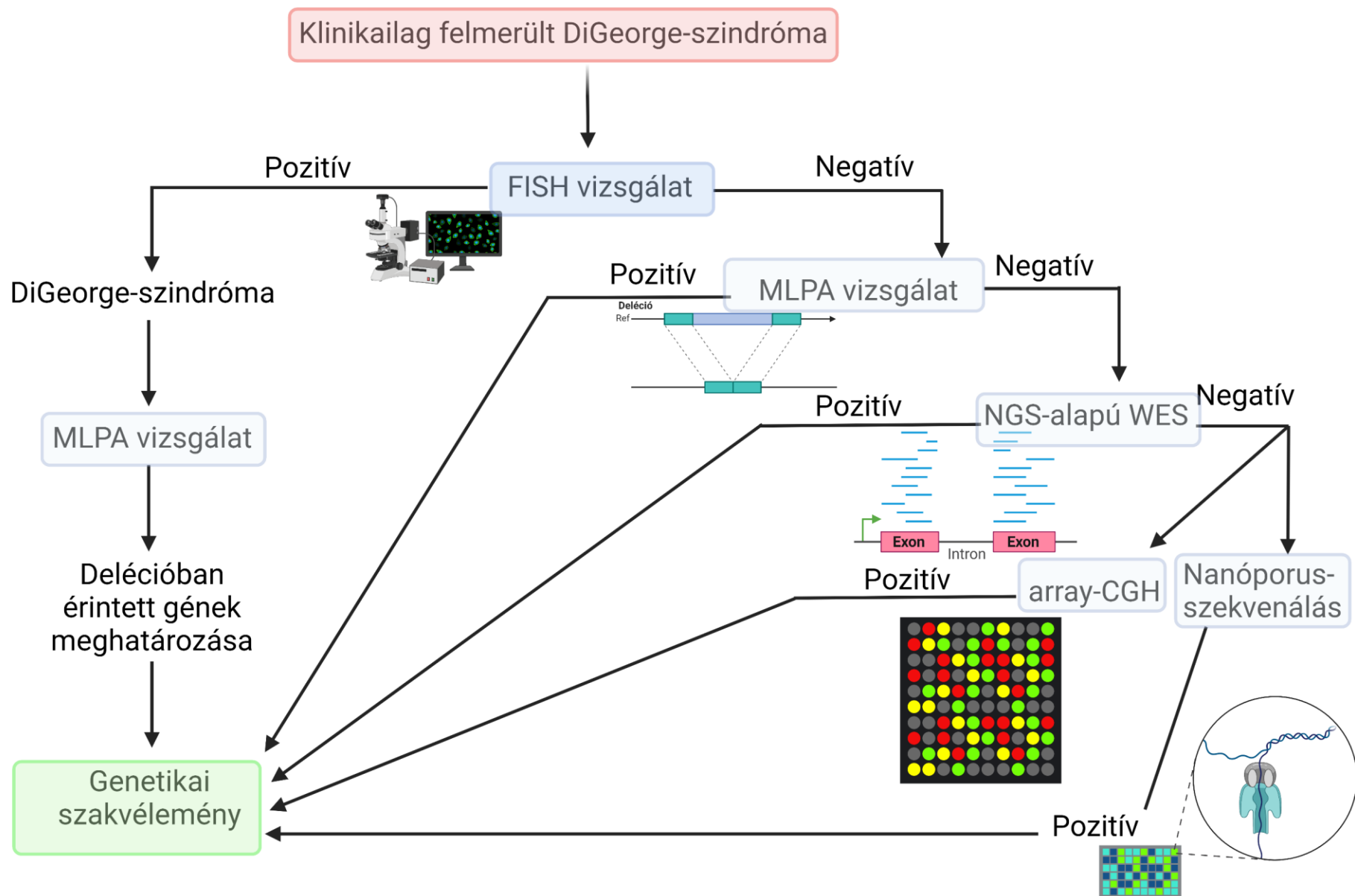
Kovács, Árpád Ferenc, Zaránd Némethi, Tünde Abonyi, György Fekete, and Gábor T. Kovács. 2022. "Enhancing Molecular Testing for Effective Delivery of Actionable Gene Diagnostics" *Bioengineering* 9, no. 12: 745. <https://doi.org/10.3390/bioengineering9120745>

Minor anomália mintázat DiGeorge-szindrómában

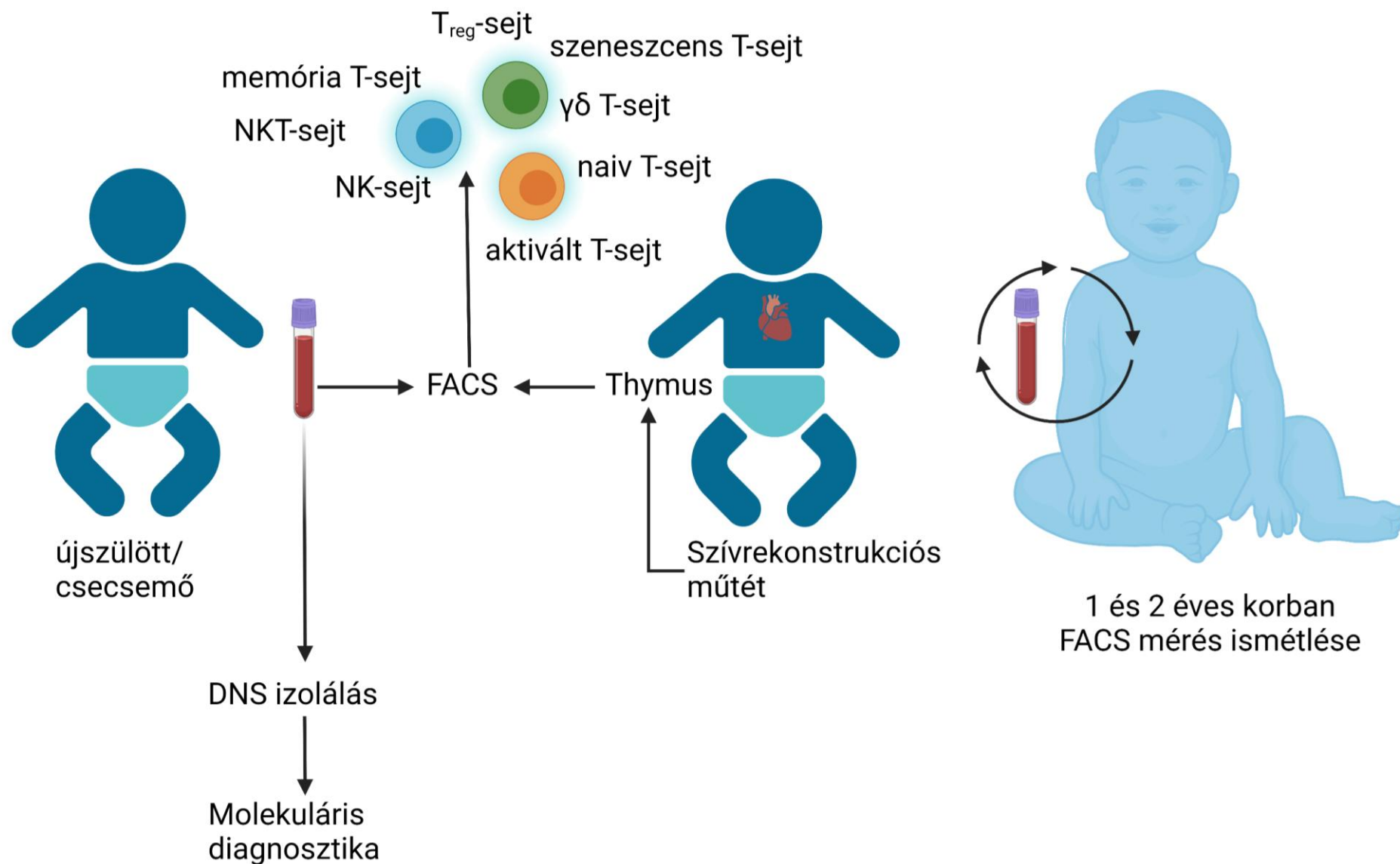


Molekuláris etiológia





T-sejtes immundiszfunkció utánkövetéses elemzése



DiGeorge-szindróma kérőlap



Oktatás, kutatás, gyógyítás: 250 éve
az egészség szolgálatában

SEMMELWEIS EGYETEM

ÁLTALÁNOS ORVOSTUDOMÁNYI KAR

II. sz. Gyermekgyógyászati Klinika

Igazgató, egyetemi tanár

Dr. Kovács Gábor DSc.

Genetikai Részleg

DiGeorge-szindróma I., II. típus és CES szindróma irányú vizsgálatkérő lap

Név		Orvos neve		
TAJ-szám		Pecsétszám		
Nem		E-mail cím		
Születési idő		Aláírás és bélyegző		
Anyja neve				
Lakcím				
Vizsgálatkérés dátuma	202	Mintaazonosító:		
Mintavétel dátuma	202	A mintát nem szabad lefagyasztani, elküldésig szobahőmérsékleten kérjük tárolni! (max 36 órán át)		
Vizsgálati minta:	mL EDTA-s vér			
Genetikai vizsgálat előtt elvégzendő!*	Teljes vérkép IgA, IgM, IgG	ionizált- és össz-kalcium szint	fT4, TSH, ATPO, PTH, D	Szív- ultrahang
Biobankolás	1mL TV -80fok	DNS izolálva	HMW DNS	Beleegyező nyilatkozat
Szülő telefonos elérhetőség		TUKEB dokumentáció	FISH	Fénykép

Arcképző morfológiai jelek

Eltérés (HPO kód)	Eltérés (HPO kód)
Széles orrgyök (HP:0000431)	Szűk és magas szájpad (HP:0000218)
Besüppedt orrgyök (HP:0005280)	Szájpadhasadék (HP:0000175)
Hipertelorizmus (HP:0000316)	Micrognathia (HP:0000347)
Rövid szemrés (HP:0012745)	Hosszú philtrum (HP:0000343)
Vékony felső ajak (HP:0000219)	Alacsonyán ülő fülek (HP:0000369)
Kettőzött uvula (HP:0000193)	Egyéb:

Jellegetes tünetek

Eltérés (HPO kód)	Eltérés (HPO kód)
Fallot tetralógia (HP:0001636)	Autizmus spektrumzavar (HP:0000729)
Kamrai sövény hiány (HP:0001629)	Hipotireózis (HP:0000821)
Truncus arteriosus (HP:0001660)	Obezitás (HP:0001513)
Megszakadt aortaív (HP:0011611)	Alacsony növekedés (HP:0004322)
Érrendszeri fejlődési anomália (HP:0002597)	Fejlődési elmaradás (HP:0001263)
Thymus hipoplázia (HP:0000777)	Megkészt beszéd (HP:0000750)
T-sejt diszfunkció (HP:0005435)	Tanulási nehezítettség (HP:0001328)
Visszatérő fertőzések (HP:0002719)	ADHD (HP:0007018)
Vese fejlődési rendellenesség (HP:0000077)	Orrhag (HP:0001611)
Strabismus (HP:0000486)	Scoliosis (HP:0002650)
Egyéb:	Köldöksér (HP:0001537)
	Lágyéksér (HP:0000023)
	Hipokalcémia (HP:0002901)

* A vizsgálatot akkor végezzük el, ha a mellékelt 4 vizsgálati eredmény az elmúlt 1 évben készült és ezeket csatolják/ továbbítják a laboratórium részére.

Cím: 1085 Budapest, Üllői út. 26.
Postacím: 1085 Budapest, Üllői út. 26.; 1428 Budapest, Pf. 2.
Klinika címe: 1094 Budapest, Tűzoltó u. 7-9.

Tel.: (06-1) 215-1380, (06-1) 459-1500/52800,
52870
Fax: (06-1) 218-1000,
Web: <http://semmelweis.hu/gyerekklinika2>



DiGeorge-szindróma

betegtájékoztató



Az élet egy öröklődő
tünetegyüttesel

Humán Genomért Alapítvány

Ingyenesen letölthető: <https://humangenomert.hu/alap/BT015.pdf>

Köszönöm szépen a figyelmet!



PC-2022-9/2022



OTKA PD 138521

3billion
MegaGrant20221123