

Kedves Szülő! Kedves Tanácskérő Páciens!

Az öröklődő megbetegedés gyanújának felmerülése esetén első lépésben a fizikális vizsgálat mellett kiemelten fontos a genetikai kórelőzmény és családfa. A részletes genetikai kórelőzmény és digitális családfa adatainak rögzítéséhez, amelyek elősegítik a genetikai szakrendelés gördülékenységét, kérjük, lehetőség szerint szíveskedjenek magukkal hozni az alábbi dokumentációs csomagot, illetve családjukban érdeklődjenek az alábbi információkról:

**A vizsgálandó gyermekre (páciensre) és szülőkre vonatkozó adatok:**

- Várandósság létrejöttének módja, anyai és apai életkor a várandósság létrejöttékor
- Várandósság alatti magzatvédő vitamin használata (melyik készítményt, mennyi ideig használta)
- Várandósság alatti gyógyszer szedése (melyik készítmény, adagolás)
- Történt-e kombinált teszt, nem invazív prenatális szűrőteszt, magzatvíz mintavételből vagy méhlepény mintavételből genetikai vizsgálat?
- Volt-e várandósság alatt igazolt fertőzés? Történt-e TORCH szűrővizsgálat?
- Volt-e az első trimeszterben 48 órát meghaladó lázas (38 C fok feletti) állapot?
- A várandósság alatt volt-e sugár expozíció (pl. kontrasztanyagok képalkotó vizsgálat, röntgen vizsgálat, CT vizsgálat) vagy vegyi anyaggal történt expozíció?
- Szülés módja, magzatvíz (tiszt/ meconiumos volta), terhességi kor szüléskor, születési súly, születési hossz, születési fejkörfogat, APGAR érték, hány napig volt szükséges a kórházi ellátás?
- Történt-e fejlesztés (korai fejlesztés, Dévény-torna, TSMT, konduktív fejlesztés, gyógytorna, logopédia)? Amennyiben igen, hány hónapos/éves korban kezdték, milyen időtartamon át?
- Gyakori visszatérő és/ vagy elhúzódó fertőzések jelentkeztek-e?
- Átesett-e a gyermek COVID-19 fertőzésen? Részesült-e SARS-CoV-2 ellenes védőoltásban? (ha igen, hány adag, mikor?)

**Kérjük az alábbi dokumentációt szíveskedjenek magukkal hozni:**

- 1. Várandósság alatti ultrahang leletek**
- 2. Várandósság alatt esetlegesen készült genetikai vizsgálatok leletei**
- 3. Újszülöttkori zárójelentés**
- 4. Gyermek egészségügyi könyv (oltási könyvvel)**
- 5. Műtéti beavatkozások, kórházi ellátások zárójelentései**
- 6. Háziorvosi/ szakorvosi beutaló**
- 7. Ha a várandósság mesterséges megtermékenyítéssel jött létre, az ehhez kapcsolódó orvosi dokumentáció**
- 8. Ha már történt, a fejlődésneurológiai felmérés eredménye**

**Fejlődési mérföldkövek elérése (hónapokban):**

- Hang felé fejfordítás
- Szociális mosoly
- Fejtartás
- Kúszás
- Felülés
- Felállás
- Járás
- Beszéd indulása
- 2-4 szavas mondatok használata
- Megnevezésre tárgyakra mutató
- Lépcsőn járás

**Családfa adatok:**

**Előfordult-e a családban (ha igen, kinél):**

- spontán vetélés az édesanyjánál vagy anyai nagymamánál?
- 45 éves kor előtti daganatos megbetegedés?

Amennyiben igen, milyen típusú daganat és hány évesen diagnosztizálták?

- mélyvénás trombózis, tüdőembólia?
- hirtelen szívhalál?
- újszülöttkori elhalálozás?
- halvaszületés?
- meddőség?
- rokonházasság?

Abban az esetben, ha jelentős alacsonynövés az egyik fő panasz, kérjük az érintett testvéreinek, szüleinek, elsőfokú és másodfokú rokonainak testmagasságát előzetesen feljegyezni és magukkal hozni!

Budapest, 2022.06.15.

Köszönettel:

A jelen útmutatót ellenőrizte és jóváhagyta a Humán Genomért Alapítvány Kuratóriuma a 2022.06.16.-án megtartott Kuratóriumi Ülésén.

Készítette: Dr. Kovács Árpád Ferenc, Abonyi Tünde, Némethi Zaránd

Lektorálta: Prof. Dr. Fekete György

Jelen útmutató online elérhetősége: [www.humangenomert.hu/gt.pdf](http://www.humangenomert.hu/gt.pdf)

© 2022. Minden jog fenntartva! Jelen tájékoztató részleges vagy teljes felhasználása kizárólagosan a Kuratórium írásos engedélyét követően lehetséges.