## ASPER HEMATOLOGY SAATEKIRI

|  |  |
| --- | --- |
| Patsiendi nimi |  |
| Patsiendi isikukood/sünniaeg |  |
| Patsiendi sugu |  |
| Patsiendi kliiniline diagnoos |  |
| Proovi võtmise kuupäev |  |
| Proovimaterjali tüüp |  |
| Suunav arst, telefon,e-posti aadress |  |
| Saatev asutus |  |

**Alfa-talasseemia**

Deletsioonide/duplikatsioonide analüüs

LOINC: A-4541

HBA1 66618

HBA2 66618

**Beeta talasseemia**

HBB geeni sekveneerimine 66618  Deletsioonide/duplikatsioonide analüüs

LOINC: 50996-8 LOINC: A-4541

HBB ekson 1 66618

HBB eksonid 2-3 66618

**Fanconi aneemia**

Kompleksanalüüs 17 geeni sekveneerimisega  Deletsioonide/duplikatsioonide analüüs

LOINC: A-5338 LOINC: A-4541

BRCA2, BRIP1, ERCC4, FANCA, FANCB, FANCC 66618 FANCA eksonid 1-14 66618

FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL 66618 FANCA eksonid 15-29 66618

FANCM, PALB2, RAD51C, SLX4, XRCC2 66618 FANCA eksonid 30-43 66618

FANCB 66618

FANCD2 66618

PALB2 66618

**Koagulatsiooni häired**

Kompleksanalüüs 17 geeni sekveneerimisega

LOINC: A-5338

F2, F5, F8, F9, F10, F11 66618

F12, F13A1, FGA, FGB, FGG, GGCX 66618

LMAN1, MCFD2, SERPINC1, VKORC1, VWF 66618

**Neutropeenia**

Kompleksanalüüs 27 geeni sekveneerimisega

LOINC: A-5338

AP3B1, CSF3R, CXCR2, CXCR4, DNAJC21, EFL1, ELANE, GATA1, GATA2, GFI1, G6PC3 66618

HAX1, JAGN1, LAMTOR2, LYST, RAB27A, RAC2, SBDS, SLC37A4, SMARCD2, SRP54 66618

TAFAZZIN, USB1, VPS13B, VPS45, WAS, WIPF1 66618

**Pärilik sideroblastiline aneemia**

Kompleksanalüüs 9 geeni sekveneerimisega

LOINC: A-5338

ABCB7, ALAS2, GLRX5 66618

HSPA9, PUS1, SLC19A2 66618

SLC25A38, TRNT1, YARS2 66618

**Trombotsütopeenia**

Kompleksanalüüs 14 geeni sekveneerimisega

LOINC: A-5338

ADAMTS13, ANKRD26, CYCS, GATA1 66618

GP1BA, GP1BB, GP9, ITGA2B, ITGB3 66618

MASTL, MPL, MYH9, RUNX1, WAS 66618

**Eksoomi sekveneerimine** 66641

LOINC: 86205-2

**Perekondliku mutatsiooni määramine** 66616

LOINC: A-2504

............................................................................................................................................................................................

**Uuringu eesmärk**

diagnoosi kinnitamine

haiguse kandluse määramine

**Kliinilised sümptomid – vanus sümptomite avaldumisel………**

sümptomid puuduvad

aneemia..........................................................................................................................................................................

neutropeenia

trombotsütopeenia

splenomegaalia

polütsüteemia

tsüanoos

skeleti deformatsioonid...................................................................................................................................................

naha muutused...............................................................................................................................................................

urogenitaaltrakti deformatsioonid...................................................................................................................................

aju anomaaliad...............................................................................................................................................................

kasvajad.........................................................................................................................................................................

muud...............................................................................................................................................................................

**Vereanalüüsi tulemused (välja täitmine on kohustuslik beeta talasseemia ja sirprakulise aneemia analüüsiks)**

HbA1 ……….%

HbF...............%

HbA2…………%

Hb……………g/l

MCV ………..fl

**Transfusioonravi**

ei ole manustatud

on manustatud (manustamise kuupäev……………)

andmed puuduvad

**Pere anamnees**

………………………………………………………………………………………………………...............................................

………………………………………………………………………………………………………...............................................

**Varasemad geneetilised uuringud patsiendil/pereliikmetel**

ei ole tehtud geneetilisi uuringuid

tehtud järgmised geneetilised uuringud (täpsustada).………………………………………………………………………………………….............................................

Eksoomi ja genoomi sekveneerimisel tuvastatud juhuleiud raporteeritakse analüüsi tulemustes vastavalt ACMG (*The American College of Medical Genetics and Genomics*) poolt avaldatud soovitustele.

Nõustun saama informatsiooni eksoomi ja genoomi sekveneerimisel tuvastatud juhuleidude kohta vastavalt ACMG poolt avaldatud soovitustele

Ei nõustu saama informatsiooni eksoomi ja genoomi sekveneerimisel tuvastatud juhuleidude kohta vastavalt ACMG poolt avaldatud soovitustele

Asper Biogene OÜ võib järelejäänud proovimaterjali ja testi tulemusi anonüümsena kasutada kvaliteedi parandamiseks ja/või teadusuuringuteks.

Luban Asper Biogene’l anonüümselt kasutada minu proovimaterjali ja testi tulemusi ülaltoodud eesmärgil

Ei luba Asper Biogene’l anonüümselt kasutada minu proovimaterjali ja testi tulemusi ülaltoodud eesmärgil

Patsiendi nimi…………………………………………………………………………………………………………………………

Patsiendi allkiri………………………………………………………………………………………………………………………..

Kuupäev……………………………………………………………………………………………………………………………….

**NB!** Tellides geneetilise testimise teenuse nõustub klient Asper Biogene kodulehel olevate Geneetilise testimise sätete ja tingimustega ning Privaatsustingimustega.