**ASPER IMMUNOGENETICS SAATEKIRI**

#

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

# Antikehade puudulikkus (a- ja hüpogammaglobulineemia)

[ ]  Kompleksanalüüs44 geeni sekveneerimisega

LOINC: A-5338

*AICDA, ARHGEF1, ATP6AP1, BLNK, BTK, CARD11, CD19, CD79A, CD79B, CD81, CR2 (CD21), CTNNBL1* 66618

*FNIP1, IGLL1, IKZF1, INO80, IRAK4, IRF2BP2, MOGS,* *MS4A1 (CD20),* *MSH6, MYD88,* 66618

*NFKB1, NFKB2, PIK3CD, PIK3R1, POU2AF1, PTEN, RAC2, SEC61A1, SH3KBP1, SLC39A7, SPI1,* 66618

*TCF3, TIRAP, TLR7, TLR8, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFSF12, TNFSF13, TOP2B, TRNT1, UNG* 66618

**Autoimmuunsus ja lümfoproliferatsioon**

[ ]  Kompleksanalüüs30 geeni sekveneerimisega

LOINC: A-5338

*AIRE, CARMIL2, CASP8, CASP10, CD27, CD70, CTPS1, ELF4, FADD, IL10,* 66618

*IL10RA, IL10RB, ITCH, JAK1, MAGT1, NFAT5, PDCD1, PEPD, PRKCD, RASGRP1,* 66618

*RIPK1, SH2D1A, SOCS1, TET2, TGFB1, TNFRSF6 (FAS), TNFSF6 (FASLG), TNFRSF9, TPP2, XIAP* 66618

**Hüper-IgE-sündroom**

[ ]  Kompleksanalüüs10 geeni sekveneerimisega

LOINC: A-5338

*CARD11, ERBIN (ERBB2IP), IL6R, IL6ST* 66618

*PGM3, SPINK5, STAT3* 66618

*TGFBR1, TGFBR2, ZNF341* 66618

# Kombineeritud immuunpuudulikkus

[ ]  Kompleksanalüüs 81 geeni sekveneerimisega

LOINC: A-5338

*ADA, AK2, B2M, BCL10, CARD11, CD247(CD3Z), CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD40LG, CD8A, CHD7,* *CHUK, CIITA*, *COPG1, CORO1A* 66618

*DCLRE1C, DOCK2, DOCK8, FCHO1, FOXN1, ICOS, ICOSLG, IKBKB, IKZF1, IKZF2, IL2RG, IL21, IL21R, IL7R, IRAK4, ITK, ITPKB* 66618

*JAK3, LAT, LCK, LIG4, LPC2 (ANXA2), MALT1, MAN2B2, MAP3K14, MSN, MTHFD1, MYD88, NBN(NBS1), NHEJ1, ORAI1, PAX1* 66618

*SLC46A1(PCFT), PGM3, PNP, POLD1, POLD2, PRKDC, PTPRC, RAC2, RAG1, RAG2, REL, RELA, RELB, RFX5, RFXANK(RFX-B)* 66618

*RFXAP, RHOH, SASH3, STIM1, STK4, ZAP70, TAP1, TAP2, TAPBP, TBX1, TFRC, TIRAP, TLR7, TLR8, TNFRSF4, TTC7A, UNC119* 66618

**Komplemendi defitsiit (välja arvatud HAE)**

[ ]  Kompleksanalüüs 33 geeni sekveneerimisega

LOINC: A-5338

*CD46, CD55, CD59, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5,* 66618

*CFI, CFP, C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C3, C4A, C4B,* 66618

*C5, C6, C7, C8A, C8B, C8G, C9, FCN3,* *MASP2, SERPING1, THBD* 66618

**Krooniline granulomatoostõbi**

[ ]  Kompleksanalüüs 7 geeni sekveneerimisega

LOINC: A-5338

*CYBA, CYBB, CYBC1,* 66618

*G6PD*. *NCF1,* 66618

*NCF2, NCF4* 66618

**Primaarne tsiliaarne düskineesia**

[ ]  Kompleksanalüüs 39 geeni sekveneerimisega

LOINC: A-5338

*CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCDC103, CCNO, CFAP298, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF4, DNAAF5,* 66618

[*DNAAF6*](https://www.genenames.org/tools/search/#!/genes?query=DNAAF6), *DNAAF11 (LRRC6), DNAH1, DNAH5, DNAH8, DNAH11, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAL1, DRD1, GAS8, HYDIN,* 66618

*MCIDAS, NME8, OFD1, ODAD1 (CCDC114), ODAD2 (ARMC4), ODAD3 (CCDC151), ODAD4 (TTC25), RPGR, RSPH1,* 66618

*RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SPAG1, STK36, ZMYND10*

**Pärilik angioödeem (HAE)**

[ ]  Kompleksanalüüs7 geeni sekveneerimisega

LOINC: A-5338

*ANGPT1, F12, HS3ST6* 66618

*KNG1, MYOF* 66618

*PLG, SERPING1* 66618

**Pärilikud autoinflamatoorsed seisundid**

[ ]  Kompleksanalüüs 32 geeni sekveneerimisega

LOINC: A-5338

*ADAM17, ALPI, CARD14, COPA, C2orf69, HAVCR2, HCK, IL1RN, IL36RN, LPIN1,* 66618

*MEFV, MVK, NCKAP1L, NLRC4, NLRP1, NLRP3, NLRP12, NOD2, OTULIN, PLCG2, PSMB8,* 66618

*PSMB9, PSMG2, PSTPIP1, RIPK1, SH3BP2, SLC29A3, SYK, TBK1, TNFAIP3, TNFRSF1A, TRIM22* 66618

**Pärilik vastuvõtlikkus mükobakteriaalsetele haigustele**

[ ]  Kompleksanalüüs 15 geeni sekveneerimisega

LOINC: A-5338

*CYBB, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IL12B,* 66618

*IL12RB2,* *IL12RB1, IL23R, IRF8, ISG15,* 66618

*JAK1, RORC,SPPL2A, TBX21, TYK2* 66618

**Pärilik vastuvõtlikkus seeninfektsioonidele/kandidoosile**

[ ]  Kompleksanalüüs 9 geeni sekveneerimisega

LOINC: A-5338

*AIRE, CARD9, CLEC7A,* 66618

*IL17F, IL17RA, IL17RC,* 66618

*MAPK8, STAT1, TRAF3IP2* 66618

**Pärilik vastuvõtlikkus viirushaigustele (sealhulgas herpesinfektsioonidele)**

[ ]  Kompleksanalüüs 23 geeni sekveneerimisega

LOINC: A-5338

*ATG4A, DBR1, FCGR3A, IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IRF3, IRF7,* 66618

*IRF9, MAP1LC3B2, NOS2, POLR3A, POLR3C, POLR3F, SNORA31,* 66618

*STAT1, STAT2, TBK1, TICAM1, TLR3, TRAF3, UNC93B1, ZNFX1* 66618

[ ]  **Eksoomi sekveneerimine** 66641

LOINC: 86205-2

[ ]  **Perekondliku mutatsiooni määramine** 66616

LOINC: A-2504

**Uuringu eesmärk**

[ ]  diagnoosi kinnitamine [ ]  kandluse määramine [ ]  muu

**Kliinilised sümptomid**

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

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

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

**Perekonna 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 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.