**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.