## ASPER ONCOGENETICS SAATEKIRI

|  |  |
| --- | --- |
| Patsiendi nimi |  |
| Patsiendi isikukood/sünniaeg |  |
| Patsiendi sugu |  |
| Patsiendi kliiniline diagnoos |  |
| Proovi võtmise kuupäev |  |
| Proovimaterjali tüüp |  |
| DNA eraldamise meetod/kit |  |
| Suunav arst, telefon, e-postiaadress |  |
| Saatev asutus, aadress |  |

**Eesnäärmevähk**

Kompleksanalüüs 13 geeni sekveneerimisega

LOINC: A-5338

ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2 66618

EPCAM, HOXB13, MLH1, MSH2 66618

MSH6, NBN, PALB2, RNASEL, TP53 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

**Kilpnäärmevähk**

Kompleksanalüüs 10 geeni sekveneerimisega  Deletsioonide/duplikatsioonide analüüs

LOINC: A-5338 LOINC: A-4541

APC, CDC73, DICER1, MEN1 66618 SDHB, SDHC, SDHD 66618

MEN2 (RET), PRKAR1A, PTEN, 66618 SDHAF1, SDHAF2 66618

SDHB, SDHD, TP53 66618 MEN1 66618

**Lynchi sündroom**

Kompleksanalüüs 3 geeni sekveneerimisega  Deletsioonide/duplikatsioonide analüüs

LOINC: A-5338 LOINC: A-4541

MLH1 66618 MLH1, MSH2 66618

MSH2 66618

MSH6 66618

Deletsioonide/duplikatsioonide analüüs  Mikrosatelliitide ebastabiilsus

LOINC: A-4541 LOINC: 43368-0

MSH6 66618 BAT25, BAT26, NR-21, NR-24 66616

MONO-27, Penta C, Penta D 66616

**Mitmikendokriinsete neoplaasiate sündroom**

Mutatsioonianalüüs 2 geeni sekveneerimine

LOINC: A-5338

MEN1, 66618

MEN2 (RET) eksonid 1-10 66618

MEN2 (RET) eksonid 11-20 66618

**Melanoom**

Kompleksanalüüs 11 geeni sekveneerimisega  Deletsioonide/duplikatsioonide analüüs

LOINC: A-5338 LOINC: A-4541

BAP1, BRCA2, CDK4, CDKN2A 66618 CDK4, CDKN2A 66618

MC1R, MITF, POT1, PTEN 66618 CDKN2B, MITF 66618

RB1, TERT, XRCC3 66618

**Neeruvähk**

Kompleksanalüüs 25 geeni sekveneerimisega sekveneerimine

LOINC: A-5338

BAP1, CDC73, CDKN1C, DICER1, DIS3L2, EPCAM,

FH, FLCN 66618

GPC3, HNF1A, MET, MLH1, MSH2, MSH6, PTEN, REST,

SDHB 66618

SDHC, SDHD, SMARCB1, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WT1 66618

**Neurofibromatoos**

Kompleksanalüüs 9 geeni sekveneerimisega

LOINC: A-5338

CCND1, LZTR1, NF1 66618

NF2, SMARCB1, SPRED1 66618

TSC1, TSC2, VHL 66618

**Nijmegen’i murru sündroom**

NBN geeni sekveneerimine  NBN geeni mutatsioonianalüüs

LOINC: 82515-8 LOINC: A-5386

NBN eksonid 1-8 66618 c.657\_661delACAAA (p.Lys219AsnfsTer16) 66616

NBN eksonid 9-16 66618

**Munasarjavähk**

Kompleksanalüüs 9 geeni sekveneerimisega

LOINC: A-5338

BRCA1, BRCA2, BRIP1, PALB2, RAD51C, RAD51D 66618

**Polüpoosi sündroomid**

Kompleksanalüüs 9 geeni sekveneerimisega  Deletsioonide/duplikatsioonide analüüs

LOINC: A-5338 LOINC: A-4541

APC, BMPR1A, GREM1, MSH3, 66618 BMPR1A, PTEN 66618

MUTYH, PTEN, RNF43 66618 SMAD4 66618

SMAD4, STK11 66618 STK11 66618

**Rinna- ja munasarjavähk**

## Kompleksanalüüs 14 geeni sekveneerimisega BRCA1, BRCA2 geenide sekveneerimine

LOINC: A-5338 LOINC: 21639-0, 38531-0

1. ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, 66618 BRCA1 66618
2. MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PALB2, 66618 BRCA2 66618
3. PTEN, STK11, TP53 66618

Del/dup analüüs

LOINC: A-4541

BRCA1, BRCA2, CHEK2 66618

**Tuberoosne skleroos**

TSC1, TSC2 geenide sekveneerimine  Deletsioonide/duplikatsioonide analüüs

(sh valik mittekodeerivaid variante) LOINC: A-4541

LOINC: A-5338 TSC1 66618

TSC1 66618 TSC2 eksonid 1-21 66618

TSC2 eksonid 1-21 66618 TSC2 eksonid 22-42 66618

TSC2 eksonid 22-42 66618

**Vähi eelsoodumuse määramine**

Kompleksanalüüs 106 geeni sekveneerimisega

LOINC: A-5338

AIP, ALK, APC, ATM, BAP1, BARD1, BLM, BMPR1A, BRCA1, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CDC73, CDH1, CDK4, CDKN1C, CDKN2A,

CEBPA, CEP57, CHEK2, CYLD, DDB2, DICER1, DIS3L2, EGFR, EPCAM, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, EXT1, EXT2, EZH2,

FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2 (excluding exon 15, 16), FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, 66618

FH, FLCN, GATA2, GPC3, GREM1, HNF1A, HOXB13, HRAS, KIT, MAX, MEN1, MET, MITF, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH6,

MUTYH, NBN, NF1, NF2, NSD1, NTHL1, PALB2, PHOX2B, POLD1, POLE, PRF1, PRKAR1A, PRSS1, PTCH1, PTEN, RAD50, 66618

RAD51C, RAD51D, RB1, RECQL4, RET, RHBDF2, RNF43, RUNX1, SBDS, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SLX4, SMAD4,

SMARCB1, STK11, SUFU, TMEM127, TP53, TSC1, TSC2, VHL, WRN, WT1, XPA, XPC, XRCC2 66618

**Von Hippel–Lindau sündroom Von Hippel–Lindau sündroom**

VHL geeni sekveneerimine  VHL geeni sekveneerimine eksoomipõhiselt

LOINC: 34502-5 LOINC: A-5338

VHL 2 x 66618 VHL 3 x 66618

**Eksoomi sekveneerimine** 66641

LOINC: 86205-2

**Perekondliku mutatsiooni määramine** 66616

LOINC: A-2504

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

**Uuringu eesmärk**

diagnoosi kinnitamine

riskigrupi indiviidi analüüs/mutatsiooni kandluse määramine tervel indiviidil

**Kliinilised sümptomid**

sümptomid puuduvad

vanus sümptomite avaldumisel …………

………………………………………………………………………………………………………………………………………

**Pereanamnees**

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

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

**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.