

SAATEKIRI

Molekulaargeneetilised uuringud, kardioloogia

PATSIENDI ANDMED

Nimi		
Isikukood		
Sünnikuupäev		Sugu N/M
DIAGNOOS		

TELLIJA ANDMED

Saatev asutus	
Aadress	
Arst	
Arsti kood	
Telefon	
E-mail	

Tellitav uuring märkida X:

<input type="checkbox"/>	Arütmia NGS paneel (58 geeni, sekveneerimine) LOINC: A-3573	EHK kood
Uuritavad geenid:	ABCC9, AKAP9, ANK2, BAG3, CACNA1C*, CACNB2, CALM1*, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, CDH2, CTNNA3, DBH, DES, DSC2, DSP, FLNC*, GATA6, HADHA, HCN4, JUP, KCNA5, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNQ1, LDB3, LEMD2, LMNA, MYH6, MYH7, MYL4, NKX2-5, NOS1AP, NUP155, PKP2#*, PLN, PPA2, RYR2, SALL4, SCN10A, SCN1B, SCN3B, SCN5A, TBX5, TECRL, TGFB3, TMEM43, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TRDN, TRPM4, TTN	66618 66618 66618

<input type="checkbox"/>	Arütmogeenne parema vatsakese kardiomiopaatia NGS paneel (21 geeni, sekveneerimine) LOINC: A-3573	EHK kood
Uuritavad geenid:	BAG3, CDH2, CTNNA3, DES, DSC2, DSG2, DSP, FLNC*, JUP, LDB3, LEMD2, LMNA, MYH7, NKX2-5, PKP2#*, PLN, RYR2, SCN5A, TGFB3, TMEM43, TTN	66618 66618 66618

<input type="checkbox"/>	Brugada NGS paneel (7 geeni, sekveneerimine) LOINC: A-3573	EHK kood
Uuritavad geenid:	CACNA1C, CACNB2, HCN4, KCNH2, SCN3B, SCN5A, TRPM4	66618 66618

<input type="checkbox"/>	Dilateeruv kardiomiopaatia NGS paneel (123 geeni, sekveneerimine) LOINC: A-3573	EHK kood
Uuritavad geenid:	ABCC6*, ABCC9, ACTA1, ACTC1, ACTN2, ALMS1*, ALPK3, APOA1, BAG3, CASZ1, CHRM2, DES, DMD, DOLK, DPM3, DSC2, DSG2, DSP, DYSE, EEF1A2, EMD, EPG5, ETFA, ETFB, ETFDH, FBXO32, FHOD3, FKTN, FLNC*, FOXD4*, GATA4*, GATA6, GATC*, GBE1, GLB1, GSK3B, HAND1, HCN4, ILK, JPH2, JUP, KLHL24, LAMP2, LDB3, LEMD2, LMNA, LMOD2, LRRC10, MLYCD, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-	66618 66618 66618

IB Genetics OÜ, www.igen.ee

Reg. nr. 11420515, tegevusluba L02423

Mäealuse 4/Akadeemia 15, 12618 Tallinn

Tel: 6000 199 Email: info@igen.ee

	TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MYBPC3, MYBPHL, MYH6, MYH7, MYL4, NKX2-5, NRAP, PCCA, PCCB#, PKP2#*, PLEKHM2, PLN, PPCS, PRDM16, QRSL1, RAF1, RBCK1, RBM20, RMND1*, SCN5A, SPEG, TAB2, TAZ, TBX20*, TBX5, TCAP, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TOR1AIP1, TPM1, TTN*, TTR, VCL, VPS13A	
--	--	--

<input type="checkbox"/>	Pärilik hemorragiline teleangiiektaasia NGS paneel (6 geeni, sekveneerimine) LOINC: A-5034	EHK kood
Uuritavad geenid:	CVRL1, ENG, EPHB4, GDF2, RASA1, SMAD4	66618 66618 66618

<input type="checkbox"/>	Hüperlipoproteineemia NGS paneel (18 geeni, sekveneerimine) LOINC: 42315-2	EHK kood
Uuritavad geenid:	ABCA1, ABCG5, ABCG8, ALMS1*, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE, CREB3L3, GPIHBP1, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LMF1, LPL, PCSK9	66618 66618 66618

<input type="checkbox"/>	Kardiomiopaatia NGS paneel (214 geeni, sekveneerimine) LOINC: A-3573	EHK kood
Uuritavad geenid:	AARS2, ABCC6*, ABCC9, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTC1, ACTN2, AGK*, AGL, ALMS1*, ALPK3, ANO5, APOA1, BAG3, BRAF*, CALR3, CAPN3, CASQ2, CASZ1, CBL, CDH2, CHRM2, COX15, CPT2, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, DBH, DES, DMD, DNAJC19, DOLK, DPM3, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, DYSE, EEF1A2, ELAC2, EMD, EPG5, ETFA, ETFB, ETFDH, FBXL4, FBXO32, FHL1*, FHOD3, FKRP, FKTN, FLNC*, FOXD4*, FOXRED1, FXN*, GAA, GATA4*, GATA6, GATAD1, GATC*, GBE1, GFM1, GLA, GLB1, GMPBB, GSK3B, GTPBP3, GUSB*, HADHA, HAND1, HCN4, HFE, HRAS, IDUA, ILK, ISPD, JPH2, JUP, KLHL24, KRAS*, LAMA2, LAMP2, LARGE, LDB3, LEMD2, LMNA, LMOD2, LRRC10, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MAP3K8, MIPEP*, MLYCD, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, MT-ND6, MT-RNR1, MT-RNR2, MT-TA, MT-TC, MT-TD, MT-TE, MT-TF, MT-TG, MT-TH, MT-TI, MT-TK, MT-TL1, MT-TL2, MT-TM, MT-TN, MT-TP, MT-TQ, MT-TR, MT-TS1, MT-TS2, MT-TT, MT-TV, MT-TW, MT-TY, MTO1#, MYBPC3, MYBPHL, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYL4, MYOT, MYPN, MYRF, NDUFAF2, NEXN, NF1*, NKX2-5, NONO, NRAP, NRAS, PCCA, PCCB#, PKP2#*, PLEC, PLEKHM2, PLN, PNPLA2, PPA2, PPCS, PPP1CB, PRDM16, PRKAG2, PTPN11, QRSL1, RAF1, RASA2, RBCK1, RBM20, RIT1, RMND1*, RRAS, RYR2, SCN5A, SCNN1B, SCNN1G, SCO1, SCO2, SDHA*, SELENON#, SGCA, SGCB, SGCD, SGGC, SHOC2, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A4, SMCHD1, SOS1, SOS2, SPEG, SPRED1, TAB2, TAZ, TBX20*, TBX5, TCAP, TGFB3, TMEM43, TMEM70, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TOR1AIP1, TPM1, TRIM32, TSFM#, TTN*, TTR, VCL, VCP, VPS13A, XK	66618 66618 66618 66618

<input type="checkbox"/>	Katehoolaminergiline polümorfne ventrikulaarne tahhükardia NGS paneel (10 geeni, sekveneerimine) LOINC: A-3573	EHK kood
Uuritavad geenid:	ANK2, CALM1*, CALM2, CALM3, CASQ2, KCNJ2, LMNA, RYR2, TECRL, TRDN	66618 66618 66618

<input type="checkbox"/>	Pulmonaalhüpertensiooni NGS paneel (23 geeni, sekveneerimine) LOINC: A-5034	EHK kood
Uuritavad geenid:	ABCC8, ACVRL1, AQP1, ATP13A3, BMPR1B, BMPR2, CAV1, EIF2AK4, ENG, FOXF1, GDF2, KCNA5, KCNK3, KLF2, NFU1, NOTCH3, RASA1, SARS2, SMAD4, SMAD9, SOX17, STRA6, TBX4	66618 66618 66618

IB Genetics OÜ, www.igen.ee

Reg. nr. 11420515, tegevusluba L02423

Mäealuse 4/Akadeemia 15, 12618 Tallinn

Tel: 6000 199 Email: info@igen.ee

--	--	--

<input type="checkbox"/>	Vasaku vatsakese mitte-kompaktse kardiomiopaatia NGS paneel (33 geeni, sekveneerimine) LOINC: A-5034	EHK kood
Uuritavad geenid:	ABCC9, BAG3, CTNNA3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, FBXO32, FLNC*, HCN4, JPH2, JUP, LAMP2, LMNA, MIPEP*, MYBPC3, MYH6, MYH7, PKP2#*, PLEKHM2, PLN, RAF1, RBM20, RYR2, SCN5A, TCAP, TNNT2, TPM1, TTN*, VCL	66618 66618 66618

<input type="checkbox"/>	Eksoomi sekveneerimine LOINC: 86205-2	EHK kood
--------------------------	--	----------

Uuringu materjal: Uuringu materjal ja kogus: **TÄISVERI EDTA -KATSUTIS** (lilla korgiga, 2 kuni 4ml)

Uuringu materjali võtmise kuupäev ja proovi võtnud isiku nimi: _____

Eelnevalt teostatud geneetilised uuringud patsiendil ja/või pereliikmetel:

- Geneetilisi uuringuid pole teostatud
- Teostatud on järgmised geneetilised uuringud/nõustamine:
-
-

Perekondlik anamnees:

.....

.....

IB Genetics OÜ võib säilitada testist üle jäänud proovi kordus -ja lisatestideks

- Luban kasutada minu proovimaterjali eespool nimetatud eesmärgil
- Ei luba minu proovimaterjali kasutada eespool nimetatud eesmärgil

IB Genetics OÜ võib säilinud proove ja testi tulemusi isikuga seostamatult kasutada arendus- ja/või teadusuuringuteks.

- Luban kasutada minu proovimaterjali ja testi tulemusi eespool nimetatud eesmärgil
- Ei luba minu proovimaterjali ja testi tulemusi kasutada eespool nimetatud eesmärgil

Patsiendi nimi:

Patsiendi allkiri:

Kuupäev:/...../.....