iGen
Tegevusluba L02423

SAATEKIRI

Molekulaargeneetilised uuringud, neuroloogia

PATSIENDI ANDMED

Nimi		
Isikukood		
Sünnikuupäev		Sugu N/M
DIAGNOOS		

TELLIJA ANDMED

Saatev asutus	
Aadress	
Arst	
Arsti kood	
Telefon	
E-mail	

Tellitav uuring märkida X:

☐	Amüotroofiline lateraalskleroos NGS paneel (33 geeni, sekveneerimine) LOINC: A-5034	EHK kood
Uuritavad geenid:	ALS2, ANG, ATL1, BSCL2, CHCHD10, CHMP2B, DCTN1, FIG4, FUS, GRN, HEXA, HNRNPA1*, HSPD1*, KIAA0196, KIF5A, MATR3*, OPTN, PFN1, PRF1, REEP1, SETX, SLC52A2, SLC52A3, SOD1, SPAST, SPG11, SPG20, SQSTM1, TARDBP*, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VCP	66618 66618 66618

☐	Autismi spektri häired (75 geeni, sekveneerimine) LOINC: A-3573	EHK kood
Uuritavad geenid:	ADNP, BCL11A, C12ORF4, CACNA1C*, CC2D1A, CNOT3, CNTN6, COL4A3BP, CSNK2A1, CTNND2, DHCR7, EHMT1, EN2, FBXO11, FOXP1, GAMT, KMT2E, KMT5B, MBOAT7, MECP2, 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, NBEA*, NFIB, NLGN3, NLGN4X, NSD1, POGZ, PTCHD1, PTEN*, RPL10, SHANK3, TBR1, TCF20, TRIP12, TSC1, TSC2, VAMP2, WASF1, ZSWIM6	66618 66618 66618

☐	Düstoonia NGS paneel (67 geeni, sekveneerimine) LOINC: A-5338	EHK kood
Uuritavad geenid:	ADCY5, ANO3, ATP1A3, BCAP31*, CACNA1B, CACNA1G, DCAF17, DNAJC12, FA2H, FITM2, GCH1, GNAL, KCNMA1, KMT2B, MECR, MIPEP*, MT-ATP6, MT-ATP8, MT-CO1, MT-CO2, MT-CO3, MT-CYB, MT-ND1, MT-ND2, MT-ND3, MT-ND4, MT-ND4L, MT-ND5, M, 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, PDE10A, PDGFB, PDGFRB, PNKD, PRKRA, PRRT2, SGCE#, SLC2A1, SLC39A14#, SPR, TH, THAP1, TOR1A, UBTF	66618 66618 66618

☐	Epilepsia NGS paneel (203 geeni, sekveneerimine) LOINC: A-5338	EHK kood
Uuritavad geenid:	ABAT, ACTL6B, ADAM22, ADAR, ADPRHL2, ADSL, ALDH7A1, ALG13, AMT, AP2M1, AP3B2, APOPT1, ARHGEF9, ARX#, ASNS*, ATP6V1A, BRAT1, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1E, CASK, CDKL5, CHD2, CLCN4, CLTC, CNKSR2, CNPY3, CNTNAP2, COX6B1, CPT2, CYFIP2, D2HGDH, DCX,	66618 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

	DENND5A, DNM1*, DNM1L, DOCK7, ECHS1, EEF1A2, ETHE1, FAR1*, FARS2, FGF12, FLNA, FOXG1, FRRS1L, GABBR2, GABRA1, GABRB2, GABRB3, GABRG2#, GAMT, GLDC, GNAO1, GPHN, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GTPBP3, HCN1, HECW2, HEPACAM, HIBCH, HNRNPU, HTT, KCNA2, KCNB1, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCNT2, KCTD3, KIF1A, LRPPRC, LYRM7, MBD5, MDH2, MECP2, MED17, MEF2C, MOCS1*, MRPL44, 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, MTFMT, MTHFR, NACC1, NDUFAF6, NDUFS2, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NECAP1*, NEUROD2, NRXN1, NUBPL, PARS2, PCDH19, PHACTR1, PIGA*, PIGB, PIGP, PIGQ, PIGS, PLAA, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, PPP3CA, PROSC, PTPN23, PURA, RMND1*, RNASEH2A, RNASEH2B, ROGDI, SAMHD1, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SCO1, SDHAF1, SERAC1, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC19A3, SLC25A1, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A8*, SLC9A6, SNAP25, SPTAN1, ST3GAL3, ST3GAL5, STXBP1, SYN1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TBC1D24, TBCD, TBCE, TBCK, TCF4, TRAK1, TREX1, TRIM8, TSC1, TSC2, TTC19, UBA5*, UBE3A*, UNC80, VARS, WARS2, WDR45, WWOX, ZEB2*	

☐	Leukodüstroofia ja leukotsefalopaatia NGS paneel (116 geeni, sekveneerimine) LOINC: A-5338	EHK kood
Uuritavad geenid:	ABCD1*, ADAR, AIFM1, AIMP1, ALDH3A2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1#*, APOPT1, ARSA, ASPA, CLCN2, COA7, COL4A1, COX15, COX6B1, CSF1R, CTC1, CYP27A1, D2HGDH, DARS, DARS2, DEGS1#, EARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EPRS, FA2H, FAM126A, FDX1L, FOLR1, FOXRED1, GALC, GFAP, GFM1, GJC2, HEPACAM, HIBCH, HSPD1*, HTRA1, IBA57, L2HGDH, LMNB1, LYRM7, MARS2, MLC1, MRPL44, 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-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, MTFMT, NDUFAF5, NFU1, NKX6-2, NOTCH3, NT5C2, NUBPL, PLP1, POLR3A, POLR3B, PSAP, PYCR2, RARS, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF216*, SAMHD1, SCO1, SDHAF1, SERAC1, SLC1A4, SNORD118, SOX10, SUMF1, TREX1, TTC19, TUBB4A*, ZFYVE26	66618 66618 66618

☐	Ataksia NGS paneel (208 geeni, sekveneerimine) LOINC: A-5338	EHK kood
Uuritavad geenid:	ABCB7, ABHD12, ACO2, ADCK3, ADPRHL2, AFG3L2*, AGTPBP1, AHI1, ALDH5A1, ANO10, APTX, ARL13B, ARL6, ATCAY, ATM, ATP1A3, ATP2B3, ATP8A2, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BEAN1#, C10ORF2, C12ORF4, C5ORF42, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CACNB4, CAMTA1, CAPN1, CASK, CC2D2A#, CCDC88C, CEP290*, CEP41, CLCN2, CLN5, CLPP, COA7, COASY, COX20, CSTB, CWF19L1, CYP27A1, CYP2U1, DHPS#, DNAJC19, DNMT1, DOCK3, EBF3, EEF2, ELOVL4, ELOVL5, FA2H, FBXL4, FDXR, FGF14, FLVCR1, FMR1, FXN*, GBA2, GFAP, GOSR2*, GRID2, GRM1, GSS, HARS2, HIBCH, INPP5E, IRF2BPL, ITM2B, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KIF1C*, KIF7, LAMA1, LARS2, LMNB1, LRPPRC, MARS2, MECR, MKKS, MKS1, MME, MRE11A, MSTO1#*, 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, MTFMT, MTPAP, MTTP, NDUFAF6, NDUFS2, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NKX6-2, NOL3, NPHP1, NUBPL, OFD1, OPA1, OPHN1, PAX6, PDYN, PEX7, PHYH, PNKD, PNKP, PNPLA6, POLG, PRKCG, PRRT2, PUM1, RNF216*, RUBCN, SACS, SCYL1, SERAC1, SETX, SIL1, SLC1A3, SLC20A2, SLC25A46, SLC2A1, SLC52A2, SLC9A1, SLC9A6, SNX14, SPG7, SPTBN2, STUB1, SYNE1, SYT14#*, TCTN1#, TCTN2, TCTN3, TDP1, TGM6, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM240,	66618 66618 66618 66618

	TMEM67, TPP1, TRIM32, TTBK2, TTC19, TTC8, TTPA, TUBB4A*, UBA5*, UBTF, UCHL1, VAMP1, VLDLR, WDPCP, WDR81, WFS1, WWOX, ZFYVE26, ZNF423	

☐	Tuberoosne skleroos (2 geeni, sekveneerimine) LOINC: A-3573	EHK kood
Uuritavad geenid:	TSC1, TSC2	66618 66618 66618

☐	Parkinsoni NGS paneel (60 geeni, sekveneerimine) LOINC: A-5338	EHK kood
Uuritavad geenid:	ATP13A2, ATP1A3, DNAJC6, FBXO7, GCH1, LRRK2, MAPT, 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-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, PARK2, PARK7, PDGFB, PDGFRB, PINK1, PLA2G6, PRKRA, SLC20A2, SLC39A14#, SLC6A3, SNCA, SPR, SYNJ1, TH, VPS13A, VPS13C, VPS35	66618 66618 66618

☐	Eksoomi sekveneerimine LOINC: 86205-2	EHK kood 66641

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.

IB Genetics OÜ, www.igen.ee
Reg. nr. 11420515, tegevusluba L02423
Mäealuse 4/Akadeemia 15, 12618 Tallinn
Tel: 6000 199 Email: info@igen.ee

☐ 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: ……/……/……

IB Genetics OÜ, www.igen.ee
Reg. nr. 11420515, tegevusluba L02423
Mäealuse 4/Akadeemia 15, 12618 Tallinn
Tel: 6000 199 Email: info@igen.ee