



SA Tartu Ülikooli Kliinikum
Geneetika ja personaalmeditsiini kliinik
laboratoorse geneetika osakond
L. Puusepa 2, 50406 Tartu; tel. 731 9487

Ribakood

Geenipaneeli sekveneerimine (NGS)**Koodid 3x 66618**

Patsiendi nimi..... Isikukood.....
Saatev asutus..... Osakond.....
Raviarst.....
Saatja postiaadress, telefon, e-mail.....
Proovi võtmise kuupäev.....
Anamnees, kliiniline sümptomatoloogia, sugupuu:

Analüüsitava alampaneelide nimekiri (võimalik analüüsida Illumina TruSight One paneeliga kaetud genee).

Palume kindlasti märkida paneeli nimetuse ees olevasse kastikesse, millist paneeli soovite.

- | | |
|--|--|
| <input type="checkbox"/> Vaimse arengu mahajäämus | <input type="checkbox"/> Charcot'-Marie-Toothi tõbi ja neuropaatiad |
| <input type="checkbox"/> Epilepsia | <input type="checkbox"/> Leukodüstroofiad |
| <input type="checkbox"/> Ainevahetushaigused | <input type="checkbox"/> Pärilikud ataksiad |
| <input type="checkbox"/> Mitokondriaalsed haigused (tuumageenid) | <input type="checkbox"/> Düstoonia (varajase algusega) |
| <input type="checkbox"/> Lihashaigused | <input type="checkbox"/> Parkinsoni tõbi ja parkinsonistlikud sündroomid |
| <input type="checkbox"/> Kuulmislangus | <input type="checkbox"/> Dementsus (varajase algusega) |
| <input type="checkbox"/> Silmahaigused | <input type="checkbox"/> Monogeenne diabeet (sh MODY) |
| <input type="checkbox"/> Skeletidüsplaasiad | <input type="checkbox"/> Sugulise arengu häired |
| <input type="checkbox"/> Ehlersi-Danlosi sündroom ja sidekoehaigused | <input type="checkbox"/> Perekondlik hüperkolesteroleemia |
| <input type="checkbox"/> Marfani sündroom ja perekondlik aordianeürüsm | <input type="checkbox"/> Primaarne immuunpuudulikkus |
| <input type="checkbox"/> Südame rütmihäired | <input type="checkbox"/> Hüpogonadotropne hüpogonadism |
| <input type="checkbox"/> Kardiomüopaatiad | <input type="checkbox"/> Neeruhaigused |
| <input type="checkbox"/> Aneemiad ja tsütopeeniad | <input type="checkbox"/> Genodermatoosid |
| <input type="checkbox"/> Hüübimishäired | <input type="checkbox"/> Muu - täpsusta geenid: |
| <input type="checkbox"/> Insuldi eelsoodumus | |
| | |

Hereditaarne spastiline parapleegia

Kas patsient soovib juhuleidudest teavitamist (ACMG geeninimekiri v3.2, 81 geeni)? JAH EI

K2E/K3E-katsuti (lilla korgiga) kuni 4 ml täisverd. NB! Mitte kasutada antikoagulandina hepariini. Peale vere võtmist tuubi kergelt loksutada, et tagada antikoagulandi ja vere ühtlane segunemine.

Hoida +4°C. Mitte külmutada!

Analüüsid saata SA TÜK geneetika ja personaalmeditsiini kliinikusse L.Puusepa 2, Tartu 50406

Laborisse saabumise kuupäev: