

**SA Tartu Ülikooli Kliinikum**

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

Ribakood

Geenipaneeli sekveneerimine 6700 geeni (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 geene).

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

- | | |
|--|--|
| ☐ Vaimse arengu mahajäämus | ☐ Hereditaarne spastiline parapleegia |
| ☐ Epilepsia | ☐ Charcot'-Marie-Toothi tõbi ja neuropaatiad |
| ☐ Ainevahetushaigused | ☐ Leukodüstroofiad |
| ☐ Mitokondriaalsed haigused (tuumageenid) | ☐ Pärilikud ataksiad |
| ☐ Lihashaigused | ☐ Düstoonia (varajase algusega) |
| ☐ Kuulmislangus | ☐ Parkinsoni tõbi ja parkinsonistlikud sündroomid |
| ☐ Silmahaigused | ☐ Dementsus (varajase algusega) |
| ☐ Skeletidüsplaasiad | ☐ Monogeenne diabeet (sh MODY) |
| ☐ Ehlersi-Danlosi sündroom ja sidekoehaigused | ☐ Sugulise arengu häired |
| ☐ Marfani sündroom ja perekondlik aordianeürism | ☐ Perekondlik hüperkolesteroleemia |
| ☐ Südame rütmihäired | ☐ Primaarne immuunpuudulikkus |
| ☐ Kardiomüopatiad | ☐ Hüpgonadotroopne hüpgonadism |
| ☐ Aneemiad ja tsütopeeniad | ☐ Neeruhaigused |
| ☐ Hübimishäired | ☐ Muu - täpsusta geenid: |
| ☐ Insuldi eelsoodumus | |
| | |

Kas patsient soovib juhuleidudest teavitamist (ACMG geeninimekiri v3, 78 geeni)? ☐ JAH ☐ EI

1 vakutainer (kuni 4 ml) täisverd EDTA-ga (lilla korgiga). 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: