

SEZNAM VYŠETŘOVANÝCH GENŮ METODOU SANGEROVA SEKVENOVÁNÍ

| | |
|---|--|
| X-vázaná agamaglobulinémie XLA | <i>BTK</i> |
| X-SCID | <i>IL2RG</i> |
| AR-Agamaglobulinémie | <i>IGHM</i> |
| AR.SCID, Omenn syndrom | <i>RAG1, RAG2</i> |
| Sekvenční varianty v TACI | <i>TNFRSF13B</i> |
| AR-SCID | <i>IL7R, ADA</i> |
| X-vázaný lymfoproliferativní syndrom | <i>SH2D1A, XIAP</i> |
| Wiskott-Aldrich syndrom | <i>WAS</i> |
| Hereditární angioedém typu I a II | <i>SERPING1</i> |
| Deficit GATA2 | <i>GATA2</i> |
| Hereditární angioedém s normálním C1 inh | <i>F12, ANGTP1, PLG</i> |
| X-vázaný hyper IgM syndrom | <i>CD40LG</i> |
| Wiskott-Aldrich syndrom | <i>WAS</i> |
| Hyper IgE syndrom | <i>STAT3</i> |
| Chronická granulomatózní choroba | <i>CYBB</i> |
| WHIM syndrom | <i>CXCR4</i> |
| CVID screening | <i>PIK3CD, PIK3R1, CTLA4, TNFRSF13B</i> |
| IPEX syndrom | <i>FOXP3</i> |
| Syndrom aktivované PI3K δ APDS | <i>PIK3CD, PIK3R1</i> |
| Genotypizace MBL | <i>MBL2</i> |
| Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom typu V | <i>CTLA4</i> |
| Syndrom hyperplastických chrupavek a vlasů | <i>RMRP</i> |
| ADA2 deficiencie | <i>ADA2</i> |
| VEXAS syndrom | <i>UBA1</i> |
| Hereditární transthyretinová amyloidóza | <i>TTR</i> |
| Deficit C2 složky komplementu | <i>C2</i> |
| Materno-fetální engraftment | |
| TREC/KREC | |