

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>
AR-SCID	<i>IL7R, ADA</i>
X-vázaný lymfoproliferativní syndrom XLP	<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, ANGTPI, PLG</i>
X-vázaný hyper IgM syndrom	<i>CD40LG</i>
Hyper IgE syndrom	<i>STAT3</i>
Chronická granulomatózní choroba	<i>CYBB</i>
WHIM syndrom	<i>CXCR4</i>
Běžná variabilní imunodeficiencie CVID screening	<i>PIK3CD, PIK3R1, CTLA4, TNFRSF13B</i>
IPEX syndrom	<i>FOXP3</i>
Syndrom aktivované PI3Kδ 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>
TREC/KREC	