

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>
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 imunodeficience 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	
Hereditární α-tryptasémie	

*Akreditovaná metoda dle: SOPA-GL-02