

Přehled molekulárně genetických vyšetření PID v genetické laboratoři CKTCH Brno
(X/2017)

PID	GEN
SCID/ CID	
X-SCID	<i>IL2RG</i>
AR-SCID/Omenn	<i>RAG1, RAG2</i>
AR-SCID /IL7R	<i>IL7R</i>
AR-SCID - deficit ADA	<i>ADA</i>
X-hyper IgM syndrom	<i>CD40L</i>
cartilage-hair hypoplasia	<i>RMRP</i>
hyper IgE syndrom	<i>STAT3 (LOF)</i>
Wiskott-Aldrich syndrom	<i>WAS</i>
<i>TREC/KREC</i>	
<i>materno-fetální engraftment</i>	
Dominantně protilátkové deficiencie	
X-vázaná agamaglobulinémie	<i>BTK</i>
CVID (IgAD)	<i>TNFRSF13B*</i>
APDS	<i>PIK3CD (GOF), PIK3R1</i>
Dysregulace imunity	
X-vázaný lymfoproliferativní syndrom (XLP1, XLP2)	<i>SH2D1A, BIRC4</i>
Autoimunitní lymfoproliferativní syndrom typu V	<i>CTLA4</i>
IPEX syndrom	<i>FOXP3</i>
Lymfoproliferace, orgánové autoimunitní postižení, rec. infekce	<i>STAT3 (GOF)</i>
Fagocytóza	
Chronická granulomatózní choroba (X-vázaná)	<i>CYBB</i>
Monomac sy/ Embergerův sy/ dispozice k leukemii/myelodysplasii	<i>GATA2</i>
Komplement	
hereditární angioedém I, II	<i>SERPING1</i>
hereditární angioedém III	<i>FXII, PLG1</i>
deficit C2 složky komplementu	<i>C2</i>
deficit MBL	<i>MBL2</i>
Vrozená imunita - ostatní	
WHIM syndrom	<i>CXCR4</i>
PID s nejasným klinickým/laboratorním fenotypem	WES ** <i>po domluvě</i>

* *dispozice k CVID*; ** *Whole exome sequencing*

Kontakt:

Genetická laboratoř Centra kardiovaskulární a transplantační chirurgie v Brně
Výstavní 17/19, 603 00 Brno; tel.: 54318 2546; e-mail: tomas.freiberger@cktch.cz