

Sectie Genoemdiagnostiek

Universitair Medisch Centrum Utrecht
Centrale Balie CDL
Huispost G.03.3.30
Heidelberglaan 100
3584 CX Utrecht



UMC Utrecht

Sectie Genoemdiagnostiek

Bereikbaar: 8:30-17:00 ma-vr

Tel 088 – 75 54090

Fax 088 – 75 55034

E-mail genoemdiagnostiek@umcutrecht.nl

PERSOONSgegevens (volledig invullen (blokletters)/plaats patiëntsticker in het vak)

Gebruik één formulier per patiënt

BSN nummer* : * verplicht

Naam + initialen :

Adres :

Postcode + woonplaats :

Geboortedatum :

Geslacht :

Ziektekostenverzekeraar :

Verzekeringsnummer :

Huisarts (HA) :

Adres + Woonplaats HA :

AANVRAGEND ARTS (volledig invullen, gaarne in blokletters)

Naam : Datum :

Ziekenhuis : Telefoon :

Afdeling : E-mailadres :

Adres : Uw referentie (optioneel) :

Postcode + plaats : cc uitslag (optioneel) :

INDICATIE

- Selecteer de gewenste genpanel-/individuele gen- analyse(s) in de tabel vanaf pagina 4 of vermeld de details van de familiere mutatie onder 'gendifect in familie'.
- Vermeld relevante klinische gegevens en/of stamboomgegevens op pagina 2.

Spoed (uitsluitend na overleg), neem contact op via 088 - 75 54090. Gebruik adres voor (spoed)verzending via koerier (zie pagina 3).

DOEL ONDERZOEK

- Bevestiging / uitsluiting diagnose
- Dragerschapbepaling (bekend gendifect in familie)
- Presymptomatisch onderzoek (bekend gendifect in familie)
- Partneronderzoek
- Informativiteitstest (t.b.v. interpretatie variant in familielid)
- Prenataal onderzoek (**uitsluitend na overleg**)
- Opslag (i.v.m. toekomstige diagnostiek)
- Research (**uitsluitend na overleg**)

GENDEFECT IN FAMILIE

- Mutatie onbekend → selecteer de gewenste test(en) in de tabel vanaf pagina 4
- Mutatie bekend → vermeld relevante klinische informatie en geef de relatie met indexpatiënt aan in stamboom op pagina 2

Gen :

Mutatie :

Familie nummer :

Referentie :

MATERIAAL

Patiëntmateriaal duidelijk voorzien van **naam, geslacht** en **geboortedatum** en **datum/tijd afname**. Niet juist gelabelde monsters kunnen geweigerd worden. Voor afname- en verzendinginstructies zie pagina 3.

- Bloed* (2 x 10 mL EDTA, minimaal 2 x 2 mL bij kleine kinderen)
- Chorion villi (15 mg) (**uitsluitend na overleg**)
- Vruchtwater (30 mL) (**uitsluitend na overleg**)
- Bloed voor RNA isolatie (2 x 2,5 mL PAXgene bloedbuizen) (**uitsluitend na overleg**)
- Beenmerg | Type buis: EDTA Heparine
- Weefsel | Type : Monsternummer(s) :
- DNA (2x >10 µg) | monsternummer(s) :
- DNA reeds aanwezig
- Navelstrengbloed (5 mL)

Voor alle monsters
Afname datum/tijd:

* Na een allogene stamceltransplantatie is bloed niet geschikt als onderzoeksmateriaal. Neem in dit geval contact op met het secretariaat van ons laboratorium op nummer 088-7554090.

GEbruik LICHAAMSMATERIAAL

Het lichaamsmateriaal wordt verstuurd naar het UMC Utrecht. Daarmee wordt de huidige persoon ook een patiënt van het UMC Utrecht. Het UMC Utrecht gebruikt rest-lichaamsmateriaal voor het ontwikkelen van nieuwe en het verbeteren van bestaande technieken en voor nader onderzoek in lijn met de oorspronkelijke diagnostische vraagstelling. De aanvrager van het onderzoek behoort de patiënt hierover te informeren. (zie pag. 3 en de patiënt informatie brief op de laatste pagina voor meer informatie).

IN TE VULLEN DOOR LABORATORIUMMEDEWERKER

U-nummer

--	--	--	--	--	--	--	--

Datum:

Etiketten**Registratie**

Indicatie:

Gericht / Volledig

Paraaf:

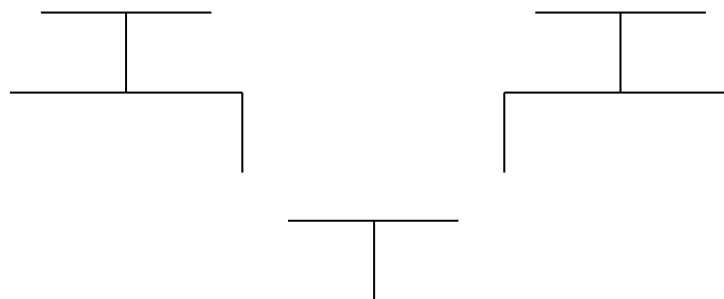
Ontvangstdatum:

RELEVANTE KLINISCHE INFORMATIE

Wij verzoeken u relevante klinische informatie zo volledig mogelijk in te vullen. Vermeld ook naam en geboortedatum van de indexpatiënt in het geval van een bekende familiale mutatie in de stamboom.

STAMBOOM

Geef de te onderzoeken persoon aan met een pijl (→); gebruik ■/● voor aangedane individuen. Vermeld naam en geboortedatum van alle familieleden die eerder onderzocht zijn.



Nummer in stamboom	Naam	Geboortedatum

Inhoudsopgave

Beschikbare testen

Bloed- en vaataandoeningen en beenmergfalen	4
Genpanels	4
Individuele genen Sequentieanalyse	4
Cardiovasculaire ziekten	4
Genpanels	4
Individuele genen Sequentieanalyse	5
Dysmorfologie	5
Genpanels	5
Individuele genen Sequentieanalyse	5
Epilepsie	6
Genpanels	6
Individuele genen Sequentieanalyse	6
Erfelijke kanker	6
Genpanels	6
Individuele genen Sequentieanalyse	7
Metabole ziekten	7
Genpanels	7
Individuele genen Sequentieanalyse	7
Neurologische ziekten	7
Genpanels	7
Individuele genen Sequentie-/repeatexpansieanalyse	8
Neuromusculaire ziekten	8
Genpanels	8
Individuele genen Sequentieanalyse	9
Nierziekten	9
Genpanels	9
Individuele genen Sequentieanalyse	11
Obesitas	11
Individuele genen Sequentieanalyse	11
Primaire immuundeficiënties	11
Genpanels	11
Individuele genen Sequentieanalyse	12
Verstandelijke beperking: syndrooma/niet syndrooma	12
Genpanel Exoom	12
Individuele genen Sequentieanalyse	13
Overige ziekten	13
Genpanels	13
Individuele genen Sequentieanalyse	13

U kunt de samenstelling van genpanels a.d.h.v. het versienummer bekijken op www.umcutrecht.nl/NGS. Het aanbod en de samenstelling van de genpanels wijzigt regelmatig, **gebruik daarom altijd de meest recente versie van dit formulier**. U kunt deze downloaden via de website.

Afname en verzendinstructies

- Indien nodig kan materiaal overnacht opgeslagen worden bij 4°C. Materiaal niet invriezen of verhitten.
- Materiaal kan bij kamertemperatuur verstuurd worden. Bij voorkeur twee onafhankelijke monsters insturen.
- Indien chorion villi, vruchtwater of navelstrengbloed ingestuurd wordt is maternaal materiaal noodzakelijk voor het uitvoeren van een maternale contaminatie test. Gebruik voor het insturen van het maternale materiaal een apart aanvraagformulier.
- Voor uitgebreide afname-instructies zie: <http://www.umcutrecht.nl/aanvraagGenoom>
- Adres voor **(spoed)verzending via koerier**: UMC Utrecht, DBG afdeling Genetica, Lundlaan6, KC.04.084.2, 3584 EA Utrecht. Afleveren bij receptie afdeling Genetica KC.04.084.2.

Voor ziektebeelden en gentesten die niet worden vermeld op dit aanvraagformulier

Wanneer u één of meerdere genen niet kunt vinden kunt u op de website www.dnadiagnostiek.nl het aanbod vinden van de andere klinisch genetische centra in Nederland. Verder kan, naast de op dit aanvraagformulier vermelde testen, op verzoek ook een op maat gemaakte incidentele test uitgevoerd worden voor één of meerdere genen, ook voor genen welke niet in ons huidige aanbod vermeld staan. Neem contact op voor meer informatie over de mogelijkheden.

Gebruik lichaamsmateriaal

Lichaamsmateriaal wordt opgeslagen en kan gebruikt worden voor (diagnostisch) vervolgonderzoek. Verder kan het anoniem gebruikt worden voor de verbetering en/of implementatie van huidige en nieuwe technieken (zie de patiënt informatie brief op de laatste pagina voor meer informatie). Voor uitgebreide informatie over privacy en de bescherming van persoonsgegevens verwijzen wij naar de website van het UMC Utrecht: Mijn UMC Utrecht > Privacy > Bescherming van uw gegevens > privacy rondom uw dossier > wetenschappelijk onderzoek en bezwaar > gebruik restmateriaal / medische gegevens. Hier kan ook de toestemming tot het gebruik van restmateriaal gewijzigd worden.

Geheimhouding

Geheimhouding van gegevens is gewaarborgd en vastgelegd in de ziekenhuisvoorschriften van het UMC (zwijgplicht over patiëntgegevens). Zie: www.umcutrecht.nl/erfelijkheid.



De sectie genoomdiagnostiek is NEN-EN-ISO 15189:2012 geaccrediteerd door de Raad voor Accreditatie. De scope van accreditatienummer M001 is in te zien op www.rva.nl.

Bloed- en vaataandoeningen en beenmergfalen

Genpanels

 Beenmergfalen (BMF01v20.1; 122 genen)

ABCB7, ABCD4, ABCG5, ABCG8, ABCD5, ACD, ACKR1, AK2, AMN, ANKRD26, AP3B1, ATR, BRCA2, BRIP1, CD40LG, CECR1, CLCN7, CLPB, CSF3R, CTC1, CTLA4, CUBN, CXCR4, CYCS, DDX41, DHFR, DKC1, DNAJC21, EFL1, EIF2AK3, ELANE, ERCC4, ERCC6L2, ETV6, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FYB1, G6PC3, GATA1, GATA2, GBA, GF11, GP1BA, GP1BB, GP9, GRHL2, HAX1, HOXA11, IVD, JAGN1, KLF1, LIG4, LYST, MASTL, MECOM, MPIG6B, MPL, MTR, MTRR, MYH9, MYSM1, NBEAL2, NHEJ1, NHP2, NOP10, OSTM1, PALB2, PARN, PLEKHM1, PRF1, RAB27A, RAC2, RBM8A, RMRP, RPL11, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS19, RPS24, RPS26, RPS29, RPS7, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SH2D1A, SLC19A2, SLC25A38, SLC46A1, SLX4, SRC, SRP72, STIM1, STK4, STN1, TAZ, TBXAS1, TCIRG1, TCN2, TERC, TERT, THPO, TINF2, TNFRSF11A, TNFSF11, TUBB1, UBE2T, USB1, VPS13B, VPS45, WAS, WRAP53

 Diamond-Blackfan anemie (DBA01v20.1; 27 genen)

EPO, GATA1, HEATR3, RPL11, RPL15, RPL18, RPL19, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35, RPL35A, RPL5, RPL9, RPLP0, RPS10, RPS11, RPS14, RPS15A, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, RPS7, TSR2

 Hereditaire hemolytische anemie (EMS00v17.1; 46 genen)

ABCB6, ABCG5, ABCG8, ADA, AK1, ALAS2, ALDOA, ANK1, ATP11C, C15orf41, CD59, CDAN1, COL4A1, CYB5R3, EPB41, EPB42, G6PD, GATA1, GCLC, GPI, GPX1, GSR, GSS, HBA1, HBA2, HBB, HK1, KCNN4, KIF23, KLF1, NT5C3A, PFKM, PGD, PGK1, PGLS, PIEZO1, PKLR, RHAG, SEC23B, SLC2A1, SLC4A1, SPTA1, SPTB, TALDO1, TPI1, XK

 Primaire hemostase defecten (TRO02v21.1; 96 genen)

ABCG5, ABCG8, ACTN1, ACVRL1, ADRA2A, ADRA2B, ANKRD26, ANO6, AP3B1, BLOC1S3, BLOC1S6, CD36, CDC42, COL1A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, CYCS, DIAPH1, DTNBP1, ENG, EPHB2, ETV6, F2R, F2RL3, FBN1, FERMT3, FGA, FGB, FGG, FLI1, FLNA, FYB1, GALE, GATA1, GATA2, GBA, GF11B, GNA12, GNA13, GNAI1, GNAI2, GNAQ, GNAS, GNAZ, GNE, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, IKZF5, ITGA2, ITGA2B, ITGB1, ITGB3, LYST, MASTL, MECOM, MLPH, MPL, MYH9, MYO5A, NBEAL2, P2RX1, P2RY1, P2RY12, PLA2G4A, PLAU, PLCB2, PLCB3, PLCG2, PRKAGC, PTGS1, PTPRJ, RAB27A, RASGRP2, RBM8A, RGS2, RUNX1, SLFN14, SRC, STIM1, TBXA2R, TBXAS1, THPO, TUBB1, VIPAS39, VPS33B, VWF, WAS

 Congenitale secundaire erythrocytose (EMS01v21.1; 16 genen)

BPGM, CYB5R3, EGLN1, EGLN2, EPAS1, EPO, EPOR, HBA1, HBA2, HBB, HIF3A, OS9, PIEZO1, PKLR, SH2B3, VHL

Bloed- en vaataandoeningen

Individuele genen | Sequentieanalyse

- | | |
|--|---------------------|
| <input type="checkbox"/> Hemofilie A, (HEMA) [§] | F8 [§] |
| <input type="checkbox"/> Rendu Osler Weber syndroom (ROW), HHT1 [§] | ENG [§] |
| <input type="checkbox"/> Rendu-Osler-Weber syndroom (ROW), HHT2 [§] | ACVRL1 [§] |
| <input type="checkbox"/> Rendu-Osler-Weber syndroom (ROW), HHT5 | GDF2 |
| <input type="checkbox"/> Rendu-Osler-Weber syndroom (ROW), JPHT | SMAD4 |
| <input type="checkbox"/> Hereditaire trombocytose | THPO |
| <input type="checkbox"/> Congenitale amegakaryocytische trombocytopenie (CAMT) | MPL |
| <input type="checkbox"/> Von Willebrand Factor | [TRO03v18.1] VWF |

Cardiovasculaire ziekten

Genpanels

 Aangeboren hartafwijkingen (CAR05v19.1; 55 genen)Relevante klinische informatie Nonsyndromaal

- ASD/VSD/DORV
- Heterotaxie
- Tetralogie van Fallot (TOF)

 Syndromaal

- Heterotaxy
- Velocardiofaciaal/DiGeorge (DGS)
- Oculo-Facio-Cardio Dental
- Holt-Oram (HOS)
- Alstrom (ALMS)
- Alagille (AGS)
- Wolff-Parkinson-White (WPW)
- Cantú syndroom
- Noonan/LEOPARD (NS/LS)
- Cardio-Facio-Cutaan (CFC)

ALMS1, ACTC1, ACVR2B, BRAF, CBL, CFAP53, CFC1, CHD7, CITED2, CRELD1, ELN, FOXH1, GATA4, GATA5, GATA6, GDF1, GJA1, GJC1, HAND1, HAND2, HRAS, JAG1, KRAS, LDB3, LEFTY2, MAP2K1, MAP2K2, MED13L, MMP21, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, NKX2-5, NKX2-6, NODAL, NOTCH1, NOTCH2, NR2F2, NRAS, PKD1L1, PTPN11, RAF1, SHOC2, SMAD6, SOS1, TAB2, TAZ, TBX1, TBX20, TBX5, TFAP2B, TLL1, ZFPM2, ZIC3

Deletie/duplicatietest:

-
- MYBPC3
-
- JAG1

 Cardiomyopathie (CAR01v21.1; 42 genen)Relevante klinische informatie

- Hypertrofische (HCM)
- Dilaterende (DCM)[®] + Geleidingsstoornis
- Arrhythmogene rechter ventrikel (ARVD/C)
- Linker ventrikel non compactie (LVNC)
- Restrictieve (RCM)

ACTC1, ACTN2, ALPK3, BAG3, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, FHL1, FLNC, GLA, HCN4, JPH2, JUP, LAMP2, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, NEXN, PKP2, PLN, PRDM16, PRKAG2, RBM20, RYR2, SCN5A, TAZ, TCAP, TMEM43, TNNC1, TNIN3, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL

Deletie/duplicatietest:

-
- MYBPC3
-
- PKP2

 Erfelijke hartritmeoornissen (CAR03v21.1; 50 genen)Relevante klinische informatie

- Plotse hartstilstand
- Plotse onverklaarde dood
- Arrhythmogeen rechter ventrikel (ARVD/C)
- Brugada syndroom (BrS)
- Sick Sinus syndroom (SSS)
- Atrial standstill
- Catecholaminerge polymorfe VT's (CPVT)
- Korte QT syndroom (SQT)
- Lange QT syndroom (LQT)

ABCC9, AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, DES, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, GJA5, GPD1L, HCN4, JUP, KCNA5, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, LAMP2, LMNA, MYL4, NKX2-5, NPPA, PKP2, PLN, PRKAG2, RYR2, SCN1B, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TBX5, TECLR, TMEM43, TRDN, TRPM4, TTN

Deletie/duplicatietest:

-
- PKP2
-
- KCNQ1/KCNH2

 Vasculaire aandoeningen (CAR04v21.1; 36 genen)Relevante klinische informatie

- Familiare Thoracale Aneurismata (TAAD)
- Marfan (MFS) Loeyes-Dietz (LDS)

ACTA2, ARIH1, BGN, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBN1, FBN2, FLNA, FOXE3, GATA4, GATA5, HCN4, LOX, LTBP3, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, ROBO4, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB3R1, TGFB3R2

Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de patiënt heeft besproken.

<https://artsogenetica.nl/genetische-testen>

https://www.vkqi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

[§] Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Cardiovasculaire ziekten

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Alagille, syndroom van (*alleen deletie/duplicatietest*) JAG1
- Alveolaire capillaire dysplasie met misalignment van de pulmonaire venen, ACDMPV FOXF1
- AR rechter atrium isomerisme GDF1
- Aritmogene rechter ventrikel dysplasie (ARVD/C1) TGFB3
- Aritmogene rechter ventrikel dysplasie (ARVD/C5) TMEM43
- Aritmogene rechter ventrikel dysplasie (ARVD/C8) DSP
- Aritmogene rechter ventrikel dysplasie (ARVD/C9)^δ PKP2^δ
- Aritmogene rechter ventrikel dysplasie (ARVD/C10) DSG2
- Aritmogene rechter ventrikel dysplasie (ARVD/C11) DSC2
- Aritmogene rechter ventrikel dysplasie (ARVD/C12) JUP
- Aritmogene rechter ventrikel dysplasie (ARVD/C) DES
- Aritmogene rechter ventrikel dysplasie (ARVD/C) PLN
- Aritmogene rechter ventrikel dysplasie (ARVD/C)^δ LMNA^δ
- Aritmogene rechter ventrikel dysplasie/ cardiomyopathie (ARVD/C) CTNNA3
- Brugada syndroom SCN1B
- Brugada syndroom [CAR07v21.1] SCN5A
- Cantú syndroom ABCC9
- Cardiomyopathie, dilaterende (DCM)^δ LMNA^δ
- Cardiomyopathie, dilaterende (DCM) DES
- Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe (DCM/HCM) CRYAB
- Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe (DCM/HCM) TNNT2
- Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe (DCM/HCM) PLN
- Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe (DCM/HCM) MYL2
- Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe (DCM/HCM) MYLK2
- Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe (DCM/HCM) MYOZ2
- Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe (DCM/HCM) MYH7
- Cardiomyopathie, gedilateerde/hypertrofe (DCM/HCM)^δ MYBPC3^δ
- Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe (DCM/HCM) CASQ2
- Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe (DCM/HCM) CAV3
- Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe (DCM/HCM) FHL1
- Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe (DCM/HCM) TCAP
- Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe (DCM/HCM) TNNC1
- Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe (DCM/HCM) TNNI3
- Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe (DCM/HCM) TPM1
- Cataract en dilaterende cardiomyopathy CRYAB
- Fabry, Ziekte van alpha-galactosidase A deficiëntie^δ GLA^δ
- Fallot, Tetralogy van (TOF) NKX2-5
- Fallot, Tetralogy van (TOF), AD GDF1
- Holt-Oram syndroom (HOS)^δ TBX5^δ
- Long QT syndroom, type I en II (*alleen deletie/duplicatietest*) KCNQ1/KCNH2
- Oculofaciocardientaal syndroom (OFCD) BCOR
- Syndromaal microphthalmia 2 (MCOPS2) BCOR
- Velocardiofaciaal syndroom (VCF) / DiGeorge Syndroom TBX1
- Ventricular tachycardia, catecholaminergic polymorphic type 2 (CPVT2) CASQ2

Dysmorfologie

Genpanels

- Fraser syndroom** (FRA00v16.1; 4 genen)
FRAS1, FREM2, FREM1, GRIP1
- Hypodontie/Oligodontie** (DON01v19.1; 17 genen)
AXIN2, BCOR, EDA, EDAR, EDARADD, FGFR1, FLNA, GJA1, GREM2, IRF6, LRP6, LTBP3, MSX1, PAX9, TP63, WNT10A, WNT10B

- Amelogenesis imperfecta** (DON02v19.1; 27 genen)
ACPT, AMBN, AMELX, C4orf26, CNNM4, COL17A1, DLX3, ENAM, FAM20A, FAM20C, FAM83H, GPR68, ITGB6, KLK4, LAMA3, LAMB3, LTBP3, MMP20, ORAI1, PEX1, PEX6, RELT, ROGDI, SLC13A5, SLC24A4, STIM1, WDR72
- Hemifaciale microsomie** (OWS01v19.1; 43 genen)
Inclusief deletie/duplicatietest EYA1
BMP4, CDC6, CDT1, CHD7, DHODH, EDNRA, EFTUD2, EIF4A3, EYA1, FGF10, FGF3, FGFR2, FGFR3, FRAS1, FREM2, GNAI3, GRIP1, GSC, HMX1, HOXA2, HSPA9, KDM6A, KMT2D, OFD1, ORC1, ORC4, ORC6, OTX2, PLCB4, POLR1A, POLR1C, POLR1D, SALL1, SALL4, SF3B4, SIX1, SLC26A4, SOX10, TCOF1, TFAP2A, GDF6, RPS28, SIX5
- Schisis (non)syndromaal inclusief Robin Sequentie** (OWS02v20.2; 195 genen)
Uitsluitend aan te vragen door klinisch genetica
ACTB, ACTG1, ALX1, ALX3, AMER1, AMMECR1, ANKRD11, ARHGAP29, ARHGAP31, ASXL1, B3GALT6, B3GALT7, B9D2, BCOR, BMP2, BMPER, C2CD3, C5orf42, CC2D2A, CDC45, CDH1, CDKN1C, CHD7, CHRNG, CHST14, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COLEC10, COLEC11, CTCF, CTNND1, DDX3X, DDX59, DHCR7, DHODH, DLL4, DOCK6, DVL1, DVL3, DYNC2H1, DYNC2L1, EBP, EDN1, EDNRA, EFN1, EFTUD2, EIF2S3, EIF4A3, EOGT, EPG5, ESCO2, EYA1, FAM20C, FGD1, FGF8, FGFR1, FGFR2, FLNA, FLNB, FOXC2, FOXE1, FRAS1, FTO, GDF6, GJA1, GLI2, GLI3, GNAI3, GNB1, GPC3, GRHL3, HDAC8, HYL51, ICK, IFT140, IFT172, IFT57, IFT80, IMPAD1, INTU, IRF6, KANSL1, KAT6A, KCNJ2, KCNK9, KDM6A, KIAA0196, KIAA0586, KIAA1279, KIF7, KMT2D, MAP3K7, MAPRE2, MASP1, MBTPS2, MED25, MEIS2, MID1, MKS1, MSX1, NEDD4L, NEK1, NIPBL, NOTCH1, OFD1, ORC1, PAX3, PGM1, PHF8, PHGDH, PIEZO1, PIGN, PIGV, PLCB4, POLR1A, POLR1C, POLR1D, POMT1, PORCN, PQBP1, PROKR2, PRRX1, PTCH1, PTCH2, PVRL1, RBM10, RIPK4, ROR2, RPGRIP1L, RPL11, RPL26, RPL5, RPS19, RPS26, RPS28, RUNX2, SALL4, SATB2, SCARF2, SEC23A, SEMA3E, SEPT9, SF3B4, SHH, SIX1, SIX3, SIX5, SKI, SLC26A2, SMAD3, SMAD4, SMC1A, SMC3, SMCHD1, SMS, SNRPB, SON, SOX9, SPECC1L, STAC3, STAMBP, TAPT1, TBX1, TBX15, TBX2, TBX22, TCOF1, TCTN3, TFAP2A, TGDS, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TMCO1, TMEM216, TMEM8C, TP63, TRIM37, TUBB, TWIST1, TXNL4A, USP9X, WDR35, WNT4, WNT5A, XYLT1, ZEB2, ZIC2, ZIC3, ZMPSTE24, ZSWIM6
- Pierre Robin Sequentie** (OWS03v19.1; 20 genen)
AMER1, COL11A1, COL11A2, COL2A1, DHODH, EDN1, EFTUD2, GNAI3, PGM1, PLCB4, POLR1A, POLR1C, POLR1D, RBM10, SATB2, SF3B4, SLC26A2, SOX9, TBX1, TCOF1

Dysmorfologie

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Acrocallosaal Syndroom (ACLS) KIF7
- Amelogenesis imperfecta, hypomaturatie-hypoplastisch type, met taurodontisme (AIHHT) DLX3
- Cantú syndroom ABCC9
- Cleidocraniale dysplasie (CCD)^δ RUNX2^δ
- Currarino, triade van (TRIAD) MNX1
- Floating-Harbor Syndroom (FHS) SRCAP
- Hypodontie (HYD1) MSX1
- Hypodontie (HYD3) PAX9
- Hypodontie WNT10A
- Hypodontie / Oligodontie IRF6
- Hypodontie / Oligodontie ITM2A
- Hypodontie / Oligodontie SUMO1
- Hypodontie / Oligodontie TBX22
- Oligodontie / Colorectaal kankersyndroom (ODCRCS) AXIN2
- Syndromaal microphthalmia 2 (MCOPS2) / Oculofaciocardientaal syndroom (OFCD) BCOR
- Trichodontoosseous syndroom (TDO) DLX3
- Van der Woude syndroom IRF6

Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de patiënt heeft besproken.

<https://artsogenetica.nl/genetische-testen>

https://www.vkqi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

^δ Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Epilepsie
Genpanels **Epilepsie volledig genpanel (EPI00v21.1; 301 genen)**

AARS1, ABAT, ACTL6B, ADPRS, ADSL, ALDH7A1, ALG13, AMT, ANKRD11, AP2M1, AP3B2, ARG1, ARHGEF9, ARV1, ARX, ASAH1, ATAD1, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATP6V1A, ATRX, BRAT1, C12orf57, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1D, CACNA1E, CACNA1G, CACNA2D2, CAD, CASK, CDK19, CDKL5, CERS1, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CIC, CLCN4, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLTC, CNKSR2, CNM22, CNPY3, CNTNAP2, COQ2, COQ4, CPLX1, CPT2, CSNK2B, CSTB, CTSD, CUL4B, CUX2, CYFIP2, D2HGDH, DCX, DEAF1, DENND5A, DEPDC5, DHDDS, DHPS, DIAPH1, DMXL2, DNAJC5, DNMI1, DNMI2, DOCK7, DPM1, DYRK1A, EEF1A2, EIF2S3, EIF3F, EPM2A, FARS2, FGD1, FGF12, FLNA, FOLR1, FOXG1, FRRS1L, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA3, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRG2, GAMT, GATM, GCCH, GLB1, GLDC, GLRA1, GLRB, GNAO1, GNB1, GNB5, GOSR2, GOT2, GPAA1, GPC3, GPHN, GRIA3, GRIA4, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRM7, GRN, HACE1, HCF1, HCN1, HECW2, HNRNP, HNRNP, HSD17B10, HUWE1, INTS8, IQSEC2, IRF2BPL, KANSL1, KARS1, KAT8, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCNC2, KCND3, KCNH1, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCNT2, KCTD3, KCTD7, KDM5C, NEXMIF, KIF1A, KMT2A, KPNA7, LGI1, LIAS, MAST3, MBD5, MBOAT7, MDH2, MECP2, MED12, MEF2C, MFSB8, MOCS1, MOCS2, MPDU1, MTHFR, MTOR, NACC1, NAPB, NBEA, NHLRC1, NPRL2, NPRL3, NRXN1, NSDHL, NTRK2, NUS1, OFD1, OPHN1, OTUD6B, PACS2, PAK1, PAK3, PARS2, PCDH19, PGAP1, PHACTR1, PHF6, PHGDH, PIGA, PIGB, PIGC, PIGG, PIGH, PIGN, PIGO, PIGP, PIGQ, PIGT, PIGU, PIGW, PLCB1, PLP1, PLPBP, PNKP, PNPO, POLG, PPP2CA, PPP3CA, PPT1, PQBP1, PRICKLE1, PRIMA1, PRRT2, PSAT1, PSPH, PURA, QARS1, RAB39B, RAI1, RANBP2, RELN, RHOBTB2, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, ROGDI, RORA, RORB, RPS6KA3, SAMHD1, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SETD1A, SHANK3, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC19A3, SLC1A2, SLC1A3, SLC1A4, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A1, SLC6A5, SLC6A8, SLC9A6, SMC1A, SMS, SNAP25, SON, SPATA5, SPAN1, ST3GAL3, ST3GAL5, STAMBP, STRADA, STX1B, STXBP1, SYN1, SYNGAP1, SYNJ1, SYP, SZT2, TANC2, TANGO2, TBC1D24, TBCE, TBCK, TCF4, TDP2, TPP1, TRAK1, TREX1, TRIM8, TRIO, TRPM6, TSC1, TSC2, UBA5, UBE2A, UBE3A, UFM1, UGDH, UGP2, WDR45, WWOX, YWHAG, ZDHHC9, ZEB2

Repeatexpansieanalyse*: CSTB **Benigne neonatale/infantiele convulsies (EPI01v21.1; 7 genen)**

Inclusief deletie/duplicatietest KCNQ2

ATP1A1, KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A, TBC1D24

 Focale epilepsie (EPI04v21.1; 22 genen)

CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CNKSR2, DCX, DEPDC5, FLNA, GRIN2A, KCNT1, LGI1, MICAL1, MTOR, NPRL2, NPRL3, POLG, PRIMA1, RELN, SLC12A5, SYN1, TSC1, TSC2, ZDHHC9

 Epilepsie (koortsgevoelig/ontstekingsgemiddeld, gegeneraliseerd en/of paroxysmaal) (EPI11v21.1; 29 genen)

ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, CHD2, CLCN4, CPT2, CSTB, GABRA1, GABRB3, GABRG2, HCN1, HCN2, KCNA1, KCNA2, KCNMA1, MAST3, PCDH19, POLG, PRRT2, RANBP2, RORB, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SLC1A3, SLC2A1, STX1B, TBC1D24

Epilepsie

Individuele genen | Sequentieanalyse

- | | |
|---|---------------------|
| <input type="checkbox"/> Autosomaal dominante lateraal temporaalkwabepilepsie (ADLTE) | LG1 |
| <input type="checkbox"/> Benigne familiäre infantiele convulsies type 2 (BFIS2) | PRRT2 |
| <input type="checkbox"/> Benigne familiäre neonatale convulsies (BFNC) [§] | KCNQ2 [§] |
| <input type="checkbox"/> Benigne familiäre neonatale convulsies (BFNC) [§] | KCNQ3 [§] |
| <input type="checkbox"/> Benigne familiäre neonatale-infantiele convulsies (BFNIS) | SCN2A |
| <input type="checkbox"/> Corticale dysplasie-focale epilepsie syndroom (CDFE) | CNTNAP2 |
| <input type="checkbox"/> Dravet syndroom (SMEI/SMEB) [§] | SCN1A [§] |
| <input type="checkbox"/> Early infantile epileptic encephalopathy type 1 (EIEE1) [§] | ARX [§] |
| <input type="checkbox"/> Early infantile epileptic encephalopathy type 2 (EIEE2) [§] | CDKL5 [§] |
| <input type="checkbox"/> Early infantile epileptic encephalopathy type 3 (EIEE3) | SLC25A22 |
| <input type="checkbox"/> Early infantile epileptic encephalopathy type 4 (EIEE4) [§] | STXBP1 [§] |
| <input type="checkbox"/> Early infantile epileptic encephalopathy type 7 (EIEE7) [§] | KCNQ2 [§] |
| <input type="checkbox"/> Early infantile epileptic encephalopathy type 8 (EIEE8) | ARHGEF9 |
| <input type="checkbox"/> Early infantile epileptic encephalopathy type 9 (EIEE9) [§] | PCDH19 [§] |

- | | |
|---|---------------------|
| <input type="checkbox"/> Early infantile epileptic encephalopathy type 10 (EIEE10) | PNKP |
| <input type="checkbox"/> Early infantile epileptic encephalopathy type 11 (EIEE11) | SCN2A |
| <input type="checkbox"/> Early infantile epileptic encephalopathy type 12 (EIEE12) | PLCB1 |
| <input type="checkbox"/> Genetic epilepsy with febrile seizures plus (GEFS+) [§] | SCN1A [§] |
| <input type="checkbox"/> Genetic epilepsy with febrile seizures plus (GEFS+) | SCN1B |
| <input type="checkbox"/> Genetic epilepsy with febrile seizures plus (GEFS+) | SCN2A |
| <input type="checkbox"/> Genetic epilepsy with febrile seizures plus (GEFS+) | GABRG2 |
| <input type="checkbox"/> GLUT1 deficientie syndroom type 1 en type 2, (GLUT1DS1/GLUT1DS2) [§] | SLC2A1 [§] |
| <input type="checkbox"/> Mentale retardatie, stereotype bewegingen, epilepsie en/of cerebrale malformaties [§] | MEF2C [§] |
| <input type="checkbox"/> Nachtelijke frontaal kwab epilepsie type 1 (ADNFLE1) [§] | CHRNA4 [§] |
| <input type="checkbox"/> Nachtelijke frontaal kwab epilepsie type 3 (ADNFLE3) [§] | CHRN2 [§] |
| <input type="checkbox"/> Progressieve myoclonische epilepsie type 1 / Ziekte van Unverricht Lundborg (ULD) | CSTB |
| <input type="checkbox"/> Progressieve myoclonische epilepsie type 1B (EPM1B) | PRICKLE1 |
| <input type="checkbox"/> Progressieve myoclonische epilepsie type 2A (EMP2A) / Lafora [§] | EPM2A [§] |
| <input type="checkbox"/> Progressieve myoclonische epilepsie type 2B (EPM2B) / Lafora [§] | NHLRC1 [§] |
| <input type="checkbox"/> Progressieve myoclonische epilepsie type 3 (EPM3) | KCTD7 |
| <input type="checkbox"/> Progressieve myoclonische epilepsie type 4, AMRF, (EPM4) | SCARB2 |
| <input type="checkbox"/> Progressieve myoclonische epilepsie type 5 (EPM5) | PRICKLE2 |
| <input type="checkbox"/> Progressieve myoclonische epilepsie type 6 (EPM6) | GOSR2 |
| <input type="checkbox"/> Pyridoxine-afhankelijke epilepsie (PDE) | ALDH7A1 |
| <input type="checkbox"/> Pyridoxine-afhankelijke epilepsie (PDE) | PNPO |
| <input type="checkbox"/> X-gebonden multipole congenitale anomalien-hypotonie-convulsies syndroom type 2 | PIGA |
| <input type="checkbox"/> X-gebonden rolandische epilepsie, mentale retardatie en spraak dyspraxie, RESDX | SRPX2 |

Erfelijke kanker

Genpanels

- | | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> Borst- en eierstokkanker (ONC02v22.1; 10 genen)
Inclusief deletie/duplicatietest BRCA1
BRCA1, BRCA2, ATM, BARD1, CHEK2, PALB2, RAD51C, RAD51D, PTEN, BRIP1 | |
| <input type="checkbox"/> Eierstokkanker (ONC01v22.1; 6 genen)
Inclusief deletie/duplicatietest BRCA1
BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C, RAD51D, BRIP1 | |
| <input type="checkbox"/> Feochromocytoom (ONC04v18.1; 11 genen)
Inclusief deletie/duplicatietesten SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD en VHL.
FH, MAX, MDH2, RET (alleen relevante exonen), SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL | |
| <input type="checkbox"/> Paraganglioom (ONC05v18.1; 6 genen)
Inclusief deletie/duplicatietesten SDHAF2, SDHB, SDHC en SDHD.
MAX, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD | |
| <input type="checkbox"/> MEN1 (ONC06v18.1; 7 genen)
Inclusief deletie/duplicatietesten AIP, CDKN1B en MEN1.
AIP, CDC73, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2B, CDKN2C, MEN1 | |
| <input type="checkbox"/> Nierkanker (ONC07v18.1; 7 genen)
Inclusief deletie/duplicatietest VHL.
BAP1, FH, FLCN, MET, PTEN, SDHB, VHL | |

Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de patiënt heeft besproken.

<https://artsogenetica.nl/genetische-testen>https://www.vkqi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

§ Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

^ Alleen repeatexpansieanalyse

Erfelijke kanker

Genpanels

(Vervolg)

- Wilms tumor predispositie** (ONC03v21.1; 22 genen)
ASXL1, BLM, BUB1B, CDC73, CDKN1C, CEP57, CTR9, DICER1, DIS3L2, FBXW7, GPC3, GPC4, HACE1, NF1, NYN1RIN, PIK3CA, REST, TP53, TRIM28, TRIM37, TRIP13, WT1
- Polyposis/darmkanker** (ONC08v20.1; 19 genen)
Inclusief deletie/duplicatietesten APC, MUTYH (6 van de 16 exonen).
APC, BMPR1A, EPCAM, GREM1, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2 (verminderde sensitiviteit door aanwezigheid pseudogen), POLD1, POLE, PTEN, RNF43, RPS20, SMAD4, STK11
- Non-polyposis/darmkanker** (ONC09v20.1; 7 genen)
Inclusief deletie/duplicatietesten MSH6, MLH1, MSH2.
EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 (verminderde sensitiviteit door aanwezigheid pseudogen), POLD1, POLE
- Prostaatcancer** (ONC11v21.1; 5 genen)
Inclusief deletie/duplicatietest BRCA1
BRCA1, BRCA2, ATM, CHEK2, PALB2

Erfelijke kanker

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Acromegalie, Hypofyse-adenoem predispositie (PAP)[§] AIP[§]
- Lynch syndroom (HNPCC2)[§] MLH1[§]
- Lynch syndroom (HNPCC1)[§] MSH2[§]
- Lynch syndroom (HNPCC5)[§] MSH6[§]
- Multipele Endocriene Neoplasie type 1 (MEN1)[§] MEN1[§]
- Multipele Endocriene Neoplasie type 2A (MEN2A) (alleen relevante exonen) RET
- Medullair Schildklier Carcinoom, Sporadisch (SMTC) (alleen op DNA uit tumorweefsel) RET
- Von Hippel-Lindau, ziekte van (VHL)[§] VHL[§]

Metabole ziekten

Genpanels

- Glycogeenstapelingsziekten** (MET06v16.2; 23 genen)
AGL, ENO3, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, LDHA, PFKM, PGAM2, PGM1, PHKA1, PHKA2, PYGL, PYGM, SLC2A2, G6PC, PHKG2, PHKB, ALDOA, GYS2, SLC37A4, LAMP2, PRKAG2
- Methylmalon acidurie (MMA)** (MET11v20.1; 29 genen)
Alleen aan te vragen bij positieve hielprik.
ABCD4, ACSF3, ALDH6A1, AMN, CBS, CD320, CLYBL, CUBN, GIF, HCFC1, HIBCH, IVD, LMBRD1, MCEE, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MTHFR, MTR, MTRR, MUT, SLC46A1, SUCLA2, SUCLG1, TCN1, TCN2, THAP11, ZNF143
- Niemann-Pick disease** (MET04v16.1; 3 genen)
SMPD1, NPC1, NPC2
- Progressieve familiale intrahepatische cholestase (PFIC)** (MET02v21.1; 9 genen)
ABCB11, ABCB4, ATP8B1, NR1H4, TJP2, USP53, LSR, KIF12, ZFYVE19
- Cholestase, brede differentiaal diagnose** (MET10v21.1; 69 genen)
ABCB11, ABCB4, ABCC2, ABCD3, ADK, AHCY, AKR1D1, ALDOB, AMACR, ARG1, ASAH1, ATP7B, ATP8B1, BAAT, BCS1L, C10orf2, CFTR, CIRH1A, CLDN1, CYP27A1, CYP7B1, DCDC2, DGUOK, DHCR7, FAH, GALT, GBA, GBE1, GLIS3, HADHA, HNF1A, HNF1B, HSD3B7, IFT43, INVS, JAG1, LIPA, MPV17, MTM1, MYO5B, NOTCH2, NPC1, NPC2, NPHP3, NR1H4, PEX1, PEX14, POLG, POMC, PROP1, SCO1, SERPINA1, SHPK, SLC25A13, SLC27A5, STX3, SUCLA2, TALDO1, TJP2, TPO, TRMU, VIPAS39, VPS33B, USP53, LSR, KIF12, ZFYVE19, SLC01B3, SLC01B1

- Serine biosynthesedefect** (MET03v16.1; 3 genen)
PHGDH, PSPH, PSAT1

Metabole ziekten

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Biotinidase deficiëntie BTD
- Congenital disorder of glycosylation type 1A (CDG1A) PMM2
- Congenital disorder of glycosylation type 1P (CDG1P) ALG11
- Congenital disorder of glycosylation type 3 (CDG3) COG6
- Familiaire Hyperinsulinemische Hypoglycemie type 7, (HHF7) SLC16A1
- Fenyktonurie type 1 (PKU) PAH
- Fenyktonurie type 3 (PTPS) PTS
- Glycerolkinase deficiëntie (GKD) GK
- Glycine Encephalopathie/ Non-ketotische hyperglycinemie AMT
- Glycine Encephalopathie/Non-ketotische hyperglycinemie GCSH
- Glycine Encephalopathie/Non-ketotische hyperglycinemie[§] GLDC[§]
- Hartnup disorder SLC6A19
- Hemochromatose, (HFE) HFE
- Cholestase, Familiaire Intrahepatische (FIC1) ATP8B1
- Cholestase, Familiaire Intrahepatische (FIC2) ABCB11
- Cholestase, Familiaire Intrahepatische (FIC3) ABCB4
- Medium-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase deficiëntie (MCAD) [MET14 v21.1] ACADM
- Metachromatische Leukodystrofie (MLD)[§] ARSA[§]
- Methylmalonic aciduria type cblA MMAA
- Pompe, Ziekte van, Glycogen storage disease II (GSD2) GAA
- PyruvaatKinase deficiëntie (PK) PKLR
- Serine biosynthese defect, PHGDH deficiëntie PHGDH
- Serine biosynthese defect, PSPH deficiëntie PSPH
- Serine biosynthese defect, PSAT1 deficiëntie PSAT1
- Tyrosinemie, type I FAH
- Wilson, ziekte van (WD)[§] ATP7B[§]

Neurologische ziekten

Genpanels

- Repeatexpansies veroorzaken een belangrijk deel van verschillende neurologische en neuromusculaire ziekten. Deze kunnen echter niet gedetecteerd worden door middel van NGS sequencing en dienen apart aangevraagd te worden door het aanvinken van de gewenste aanvullende genanalyse bij het panel."

Ataxia's NGS panel: zie Neuromusculaire ziekten

- FTD-ALS**[•] (NEU01v22.1; 28 genen)
Inclusief repeatexpansieanalyse SCA2 (ATXN2)
ALS2, ANG, ANXA11, APP, C21ORF2, CHCHD10, CHMP2B, ERBB4, FUS, GRN, KIF5A, MAPT, MATR3, NEK1, OPTN, PFN1, PRPH, PSEN1, PSEN2, SETX, SIGMAR1, SOD1, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VCP
Repeatexpansieanalyse[•]: C9ORF72
- Cerebrale cavernouse malformaties (CCM)** (NEU03v16.1; 3 genen)
Inclusief deletie/duplicatietesten KRIT1, CCM2, PDCD10
KRIT1, CCM2, PDCD10
- Ziekte van Fahr** (NEU04v20.1; 6 genen)
JAM2, KIAA1161, SLC20A2, PDGFRB, PDGFB, XPR1

Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de patiënt heeft besproken.

<https://artsogenetica.nl/genetische-testen>https://www.vkqi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf[§] Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest[•] Alleen repeatexpansieanalyse

Neurologische ziekten

Individuele genen | Sequentie-/repeatexpansieanalyse

- Amyloidosis I en VII; transthyretin amyloidosis TTR
- Amyotrofe lateraal sclerose type 1 (ALS1) SOD1
- Amyotrofe lateraal sclerose (juveniel) type 2 (ALS2) ALS2
- Amyotrofe lateraal sclerose type 4 (ALS4) SETX
- Amyotrofe lateraal sclerose type 6 (ALS6) FUS
- Amyotrofe lateraal sclerose type 8 (ALS8) VAPB
- Amyotrofe lateraal sclerose type 9 (ALS9) ANG
- Amyotrofe lateraal sclerose type 10 (ALS10) TARDBP
- Amyotrofe lateraal sclerose type 11 (ALS11) FIG4
- Amyotrofe lateraal sclerose type 14 (ALS14) VCP
- Amyotrofe lateraal sclerose type 15 (ALS15), met of zonder FTD UBQLN2
- Amyotrofe lateraal sclerose / Frontotemporale dementie (FTDALS)[§] C9ORF72[^]
- Cerebrale caverneuze malformaties type 1 (CCM1)[§] KRIT1[§]
- Cerebrale caverneuze malformaties type 2 (CCM2)[§] CCM2[§]
- Cerebrale caverneuze malformaties type 3 (CCM3)[§] PDCD10[§]
- Frontotemporale dementie (FTD)[§] MAPT[§]
- Frontotemporale dementie (FTD)[§] GRN[§]
- Fuhrmann syndroom WNT7A
- Inclusion body myopathy met early-onset Paget disease en frontotemporale demencia (FTD) VCP
- Pitt Hopkins-like syndroom 1 CNTNAP2
- Pitt Hopkins-like syndroom 2[§] NRXN1[§]
- Schizencephaly (CBPS) EMX2
- Spinocerebellaire ataxie type 1 (SCA1)[^] ATXN1[^]
- Spinocerebellaire ataxie type 2 (SCA2)[^] ATXN2[^]
- Spinocerebellaire ataxie type 3 (SCA3)[^] ATXN3[^]
- Spinocerebellaire ataxie type 6 (SCA6)[^] CACNA1A[^]
- Spinocerebellaire ataxie type 7 (SCA7)[^] ATXN7[^]
- Spinocerebellaire ataxie type 12 (SCA12)[^] PPP2R2B[^]
- Spinocerebellaire ataxie type 13 (SCA13) KCNC3
- Spinocerebellaire ataxie type 14 (SCA14) PRKCG
- Spinocerebellaire ataxie type 17 (SCA17)[^] TBP[^]
- Spinocerebellaire ataxie type 23 (SCA23) PDYN
- Spinocerebellaire ataxie type 28 (SCA28) AFG3L2

Neuromusculaire ziekten

Genpanels

• Repeatexpansies veroorzaken een belangrijk deel van verschillende neurologische en neuromusculaire ziekten. Deze kunnen echter niet gedetecteerd worden door middel van NGS sequencing en dienen apart aangevraagd te worden door het aanvinken van de gewenste aanvullende genanalyse bij het panel."

- Ataxia's[•]** (NEM14v22.1; 57 genen)
 AFG3L2, ANO10, APTX, ATG7, ATM, BEAN1, CACNA1A, CACNA1G, CACNB4, CCDC88C, COA7, COQ8A, CWF19L1, EBF3, EEF2, ELOVL4, ELOVL5, FGF14, FXN, GDAP2, GRID2, GRM1, IFRD1, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, MME, MRE11, MSTO1, NOP56, PDYN, PEX7, PHYH, POLG, PRKCG, RNF216, SACS, SCYL1, SETX, SIL1, SLC1A3, SNX14, SPTBN2, STUB1, SYNE1, TDP1, TDP2, TGM6, THG1L, TK2, TMEM240, TRPC3, TTBK2, TTPA, TWNK, VPS13D
- Repeatexpansieanalyse[•]: ATXN1 ATXN2 ATXN3
 ATXN7 CACNA1A PPP2R2B TBP
 FMR1 (FXTAS)

Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de patiënt heeft besproken.

<https://artsengenetica.nl/genetische-testen>

https://www.vkqi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

[§] Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

- Congenitale en metabole myasthene syndromen** (NEM12v22.1; 29 genen)
 AGRN, ALG14, ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, COL13A1, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, GMPPB, LAMB2, LRP4, MUSK, MYO9A, PLEC, PREPL, RAPSN, SCN4A, SLC18A3, SLC25A1, SLC5A7, SNAP25, SYT2, VAMP1
- Congenitale musculaire dystrofie** (NEM07v19.1; 34 genen)
 ACTA1, ALG13, B3GALNT2, B4GAT1, CHKB, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DNM2, DPM1, DPM2, FHL1, FKRP, FKTN, GMPPB, GOLGA2, INPP5K, ISPD, ITGA7, LAMA2, LARGE1, LMNA, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, RXYLT1, SELENON, TCAP, TRAPPC11, TRIP4
- Congenitale myopathie** (NEM04v22.1; 39 genen)
 ACTA1, ACTN2, BIN1, CACNA1S, CFL2, CNTN1, DNM2, FXR1, HACD1, HNRNPA1, HRAS, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, LMOD3, MAP3K20, MEGF10, MTM1, MYBPC3, MYH2, MYH7, MYL1, MYL2, MYMK, MYO18B, MYPN, NEB, PAX7, PYROXD1, RYR1, SELENON, SPEG, SPTBN4, STAC3, TNNI1, TPM2, TPM3, TRIM32, TTN
- Distale myopathie** (NEM05v22.1; 24 genen)
 ACTN2, ADSS1, ANO5, BAG3, CAV3, CRYAB, DES, DNM2, DYSF, FLNC, GNE, KLHL9, KY, LDB3, MATR3, MYH7, MYOT, NEB, SELENON, SORD, SQSTM1, TIA1, TTN, VCP
- Hereditaire spastische paraparese (HSP)** (NEM26v22.1; 61 genen)
 Inclusief deletie/duplicatietest **ATL1 en SPAST**
 ABCD1, AFG3L2, ALDH18A1, ALDH3A2, ALS2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARL6IP1, ATL1, ATP13A2, B4GALNT1, BSCL2, C12orf65, C19orf12, CAPN1, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, FA2H, FARS2, GBA2, GJC2, HACE1, HSPD1, IBA57, WASHC5, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KLC2, L1CAM, MAG, MARS2, MTPAP, NIPA1, NT5C2, PLP1, PNPLA6, REEP1, RTN2, SACS, SLC33A1, SPAST, SPG11, SPART, SPG21, SPG7, TECPR2, TFG, UBAP1, VAMP1, VPS37A, ZFYVE26, ZFYVE27
- Limb-Girdle spierzwakte** (NEM08v22.1; 44 genen)
 ANO5, BVES, CAPN3, CAV3, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DPM3, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, GAA, GMPPB, HNRNPDL, ISPD, LIMS2, LMNA, MYOT, PLEC, POGLUT1, POMGNT1, POMT1, POMT2, POPDC3, PTRF, PYROXD1, SGCA, SGCB, SGCG, SGCG, SMCHD1, SYNE1, SYNE2, TCAP, TMEM43, TNPO3, TOR1AIP1, TRAPPC11, TRIM32, TTN, VCP
- Maligne hyperthermie** (NEM11v17.1; 3 genen)
 CACNA1S, RYR1, SCN4A
- Metabole myopathie** (NEM30v19.1; 28 genen)
 ABHD5, ACAD9, ACADVL, AGL, CPT2, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FLAD1, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, LDHA, LPIN1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PNPLA2, PNPLA8, PRKAG2, PYGM, RBCK1, SLC22A5, SLC25A20
- Myotone syndromen[•]** (NEM09v22.1; 5 genen)
 ATP2A1, CAV3, CLCN1, HSPG2, SCN4A
 Repeatexpansieanalyse[•]: DMPK CNBP
- Motorneuron ziekten[•]** (MND) (NEM13v22.1; 56 genen)
 AARS1, ALS2, ANG, ANXA11, AR, ASAH1, ASCC1, ATP7A, BICD2, BSCL2, CHCHD10, CHMP2B, DCTN1, DNAJB2, DYNC1H1, ERBB3, ERBB4, EXOSC3, EXOSC8, FBXO38, FIG4, FUS, GARS1, GLE1, HEXB, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HSPB1, HSPB3, IGHMBP2, MATR3, NEFH, OPTN, PPN1, PIP5K1C, PLEKHG5, PRPH, REEP1, SETX, SIGMAR1, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SOD1, SPG11, SQSTM1, TARDBP, TRIP4, TRPV4, TUBA4A, UBA1, UBQLN2, VAPB, VCP, VRK1, WARS1
 Repeatexpansieanalyse[•]: C9ORF72
 Deletie/duplicatietest: SMN1((SMN2))
- Motor en sensory neuropathie[•]** (NEM15v22.1; 91 genen)
 AARS1, AIFM1, ARHGEF10, ARSA, ATL1, ATL3, ATP1A1, BAG3, BSCL2, CCT5, COX6A1, CTDP1, DCAF8, DGAT2, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DST, DYNC1H1, EGR2, ELP1, RETREG1, FBLN5, FGD4, FIG4, GAN, GARS1, GDAP1, GJB1, GJB3, GLA, GNB4, HARS1, HINT1, HK1, HOXD10, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KARS1, KIF1A, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS1, MFN2, MME, MORC2, MPZ, MTR2, NAGLU, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, NTRK1, PDK3, PLEKHG5, PMP2, PMP22, PNKP, PRDM12, PRPS1, PRX, RAB7A, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SEPTIN9, SH3TC2, SLC12A6, SORD, SPG11, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, TFG, TRIM2, TRPV4, TTR, VCP, VRK1, WNK1, YARS1
 Deletie/duplicatietest[•]: PMP22/MPZ/GJB1

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Neuromusculaire ziekten

(Vervolg)

Genpanels

- NMZ Breed panel (NEM27v22.1; 430 genen)**
AARS1, ABCD1, ABHD5, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTN2, ACVR1, COQ8A, ADSS1, AFG3L2, AGL, AGRN, AIFM1, ALDH18A1, ALDH3A2, ALG13, ALG14, ALG2, ALS2, AMPD2, ANO10, ANOS, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, APTX, AR, ARHGEF10, ARL6IP1, ARSA, ASAH1, ASCC1, ATG7, ATL1, ATL3, ATM, ATP13A2, ATP1A1, ATP2A1, ATP7A, B3GALNT2, B4GALNT1, B4GAT1, BAG3, BEAN1, BICD2, BIN1, BSCL2, BVES, C12orf65, C19orf12, CACNA1A, CACNA1G, CACNA1S, CACNB4, CAPN1, CAPN3, CASQ1, CAV3, CCDC78, CCDC88C, CCT5, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHKB, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CLCN1, CLN3, CNTN1, CNTNAP1, COA7, COL12A1, COL13A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, COX6A1, CPT2, CRYAB, CTDP1, CWF19L1, CYP2U1, CYP7B1, DAG1, DCAF8, DCTN1, DDHD1, DDHD2, DES, DGAT2, DHTKD1, DMD, DNAJB2, DNAJB6, DNM2, DNMT1, DOK7, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DST, DYNC1H1, DYSF, EBF3, ECEL1, EEF2, EGR2, ELOVL4, ELOVL5, ELP1, EMD, ENO3, ENTPD1, ERBB3, ERLIN1, ERLIN2, ETFA, ETFB, ETFDH, EXOSC3, EXOSC8, FA2H, FAM111B, RETREG1, FARS2, FASTKD2, FBLN5, FBXO38, FGD4, FGF14, FHL1, FIG4, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNC, FXN, FXR1, GAA, GAN, GARS1, GBA2, GBE1, GDAP1, GDAP2, GFPT1, GJB1, GJB3, GJC2, GLA, GLE1, GMPBPB, GNB4, GNE, GOLGA2, GRID2, GRM1, GYG1, GYS1, HACE1, HARS1, HEXB, HINT1, HK1, HNRNP1A1, HNRNPDL, HNRNPA2B1, HOXD10, HRAS, HSPB1, HSPB3, HSPB8, HSPD1, HSPG2, IBA57, IFRD1, IGHMBP2, INF2, INP5K, ISCU, CRPPA, ITGA7, ITPR1, KARS1, KBTBD13, KCNA1, KCNC3, KCND3, KCNE1, KCNE5, KCNE2, KCNE3, KCNJ18, KCNJ2, KCNJ5, WASHC5, KIDINS220, KIF1A, KIF1B, KIF1C, KIF21A, KIF5A, KLC2, KLHL40, KLHL41, KLHL9, KY, L1CAM, LAMA2, LAMB2, LAMP2, LARGE1, LDB3, LDHA, LIMS2, LITAF, LMNA, LMOD3, LPIN1, LRP4, LRSAM1, MAG, MAP3K20, MARS1, MARS2, MED25, MEGF10, MFN2, MICU1, MME, MORC2, MPZ, MRE11, MSTN, MSTO1, MTM1, MTR2, MTPAP, MUSK, MYBPC3, MYF6, MYH2, MYH3, MYH7, MYH8, MYL1, MYL2, MYMK, MYO18B, MYO9A, MYOT, MYPN, NAGLU, NDRG1, NEB, NEFH, NEFL, NGF, NIPA1, NOP56, NTSOC2, NTRK1, OBSCN, OPA1, ORAI1, PABPN1, PAX7, PDK3, PDYN, PEX7, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHOX2A, PHYH, PIP5K1C, PLEC, PLEKHG5, PLP1, PMP2, PMP22, PNKP, PNPLA2, PNPLA6, PNPLA8, POGUT1, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC3, PRDM12, PREPL, PRKAG2, PRKCG, PRPS1, PRX, HACD1, CAVIN1, PTRH2, PUS1, PYGM, PYROXD1, RAB7A, RAPS1, RBCK1, REEP1, RNF216, RRM2B, RTN2, RXYLT1, RYR1, SACS, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN4A, SCN9A, SCYL1, SELENON, SEPTIN9, SETX, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SGPL1, SH3TC2, SIGMAR1, SIL1, SLC12A6, SLC1A3, SLC2A5, SLC25A20, SLC25A4, SLC25A42, SLC33A1, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SMCHD1, SNAP25, SNX14, SORD, SPAST, SPEG, SPG11, SPART, SPG21, SPG7, SPTBN2, SPTBN4, SPTLC1, SPTLC2, SQSTM1, STAC3, STIM1, STUB1, SUCLA2, SURF1, SYNE1, SYNE2, SYT2, TCAP, TDP1, TDP2, TECPR2, TFG, TGM6, THG1L, TIA1, TK2, TMEM240, TMEM43, TMEM65, TNN2, TNNT1, TNNT3, TNPO3, TOR1A, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRAPPC11, TRIM2, TRIM32, TRIM54, TRIM63, TRIP4, TRPC3, TRPV4, TTBK2, TTC19, TTN, TTPA, TTR, TUBB3, TWNK, UBA1, UBAP1, VAMP1, VCP, VIPAS39, VMA21, VPS13D, VPS37A, VRK1, WARS1, WNK1, YARS1, YARS2, ZFYVE26, ZFYVE27
- NMZ met aanvalsgewijze/geprovoceerde verschijnselen (NEM28v22.1; 15 genen)**
CACNA1A, CACNA1S, CLCN1, KCNA1, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ18, KCNJ2, KCNQ1, OBSCN, RYR1, SCN4A, SCN5A
- Periodieke paralysie en ionkanaal spierziekten (NEM10v22.1; 12 genen)**
CACNA1A, CACNA1S, CLCN1, KCNA1, KCNE1, KCNE5, KCNE2, KCNE3, KCNJ5, KCNJ18, KCNJ2, SCN4A
- Scapuloperoneale syndromen (NEM25v16.1; 13 genen)**
CAPN3, DES, EMD, FHL1, GAA, LAMP2, LMNA, MYH7, PYGM, SYNE1, SYNE2, TMEM43, TRPV4
- Overige neuromusculaire ziekten (NEM20v19.1; 34 genen)**
AIFM1, CASQ1, CHCHD10, CNTNAP1, ELP1, FAM111B, FASTKD2, KIF21A, MYH3, MYH8, OPA1, ORAI1, PHOX2A, POLG, POLG2, PTRH2, PUS1, RRM2B, SGCE, SLC25A4, SLC25A42, STIM1, SUCLA2, SYNE1, TK2, TMEM65, TNN2, TNNT3, TOR1A, TPM2, TTR, TUBB3, TWNK, YARS2

- Musculaire dystrofie, Limb-Girdle type 2G (LGMD2G)** TCAP
- Myofibrillaire myopathie type 1 (MFM1)** DES
- Myofibrillaire myopathie type 2 (MFM2)** CRYAB
- Myotone dystrofie type 1 (DM1)[^]** DMPK[^]
- Myotone dystrofie type 2 (DM2)[^]** CNBP[^]
- Nemaline myopathie type 1 (NEM1)** TPM3
- Nemaline myopathie type 3 (NEM3)** ACTA1
- Nemaline myopathie type 4 (NEM4)** TPM2
- Nemaline myopathie type 5 (NEM5)** TNNT1
- Nemaline myopathie type 6 (NEM6)** KBTBD13
- Nemaline myopathie type 7 (NEM7)** CFL2
- Spinale Musculaire Atrofie (SMA type 1 - 4)⁸ (sequentie-analyse alleen na overleg)** SMN1⁶

Nierziekten

Genpanels

Nierkanker NGS panel: zie erfelijke kanker

- Atypisch hemolytisch uremisch syndroom (aHUS)/ thrombotische microangiopathie (NEF07v21.1; 14 genen)**
Inclusief deletie/duplicatietest CD46, CFH, CFI, CFHR1, CFHR3 ADAMTS13, C3, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFI, DGKE, MMACHC, PRDX1, THBD
- Alport syndroom, klassiek (NEF01v.16.1; 3 genen)**
COL4A3, COL4A4, COL4A5
- Alport syndroom, brede differentiaal diagnose (NEF23v21.1; 22 genen)**
ACTN4, C3, CD2AP, CFH, CFHR5, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, FAT1, FN1, INF2, ITGB4, LAMA5, LMX1B, MYH9, MYO1E, NPHS1, NPHS2, SLC7A7, TRPC6, WT1
- Congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT) (NEF03v21.1; 100 genen)**
ACE, ACTA2, ACTG2, AGT, AGTR1, ANOS1, BICC1, BMP4, BNC2, CBWD1, CENPF, CEP55, CHD1L, CHD7, CHRM3, CHRNA3, COQ7, DACT1, DHCR7, DOCK4, DSTYK, EVX1, EYA1, FAM58A, FGF20, FGF8, FOXF1, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GDNF, GDF6, GFRA1, GLI3, GREB1L, GREM1, GRIP1, HAAO, HNF1B, HOXA10, HOXA13, HOXD13, HPSE2, HSPA6, ISL1, ITGA8, ITGB4, JAG1, KCTD1, KIF14, KYNU, LHX1, LMOD1, LPP, LRIG2, LRP10, LRP4, MKKS, MYH11, MYLK, NAALADL2, NCAPG2, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPNT, PAX2, PAX8, PBX1, RBM8A, REN, RET, ROBO1, ROBO2, SALL1, SALL4, SIX1, SIX2, SIX5, SKAP2, SLIT2, SLIT3, SOX17, STRA6, TBC1D1, TBX18, TBX6, TNXB, TP63, TRAP1, TSHZ3, UMOD, UPK3A, WNT4, WNT9B, WT1, ZEB2, ZIC3
Deletie/duplicatietest: EYA1 HNF1B NPHP
 RET
- Diabetes insipidus, nefrogeen en neurohypofyseaal (NEF25v16.1; 3 genen)**
AQP2, AVP, AVPR2
- Electrolyten stoornis (incl. Bartter syndroom, Gitelman syndroom en hypomagnesemie) (NEF09v21.2; 36 genen)**
ATP1A1, BSND, CACNA1S, CASR, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CNNM2, DGAT1, EGF, EPCAM, FXYD2, GUCY2C, HNF1B, KCNJ1, KCNJ10, MAGED2, MYO5B, NEUROG3, PCBD1, RRAGD, SARS2, SCN4A, SCN11A, SCN11B, SCNN1G, SLC12A1, SLC12A3, SLC26A3, SLC41A1, SLC9A3, SPINT2, TRPM6
Deletie/duplicatietest: CLCNKB SLC12A3

Neuromusculaire ziekten

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Central core disease/maligne hyperthermie [NEM29v19.1] RYR1
- Ehlers-Danlos syndroom (musculocontractural) CHST14
- Kennedy, ziekte van: X-gebonden type 1 SBMA, (SMA1)[^] AR[^]
- Motor en sensory neuropathie (alleen PMP22/MPZ/GJB1 *deletie/duplicatietest*)
- Musculaire dystrofie, Emery-Dreifuss type 6 (EDMD6) FHL1

Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de patiënt heeft besproken.

<https://artsogenetica.nl/genetische-testen>

https://www.vkqi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

⁸ Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Nierziekten
Genpanels

(Vervolg)

Erfelijke nierziekte (incl. niertumoren) (NEF00v21.1; 495 genen)

Uitsluitend aan te vragen door klinisch genetici

AGC, ACTA2, ACTG2, ACTN4, ADAMTS13, ADAMTS9, ADCK3, ADCY10, AGK, AGT, AGTR1, AGXT, AHI1, ALDOB, ALG1, ALG5, ALG6, ALG8, ALG9, ALMS1, ALPL, AMN, ANKFY1, ANKS3, ANKS6, ANLN, ANOS1, AP2S1, APOA1, APOE, APOL1, APRT, AQP2, ARHGAP24, ARHGDI1, ARL13B, ARL3, ARL6, ARMC9, ARSA, ATP1A1, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP7B, ATXN10, AVIL, AVP, AVPR2, B2M, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCS1L, BICC1, BMP2, BMPR2, BNC2, BSND, C2CD3, C3, C8ORF37, CA2, CACNA1D, CACNA1H, CACNA1S, CASR, CBWD1, CBY1, CC2D2A, CCDC114, CCDC28B, CD151, CD2AP, CD46, CDC73, CDK20, CDKN1C, CENPF, CEP104, CEP110, CEP164, CEP290, CEP41, CEP55, CEP83, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CHD1L, CHD7, CHRM3, CHRNA3, CLCN2, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CNM2, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ8B, COQ9, COX10, CPLANE1, CPT2, CRB2, CSPP1, CTNS, CUBN, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP24A1, CYP27B1, CYP2R1, CYP3A4, DAAM2, DACT1, DCDC2, DDX59, DGAT1, DGKE, DHCR7, DICER1, DLC1, DMP1, DNAJB11, DOCK4, DST, DSTYK, DYNC2H1, DYNC2L1, DZIP1L, E2F3, EGF, EHHADH, ELP1, EMP2, ENPP1, EPCAM, ERCC6, ERCC8, EVC, EVC2, EVH1, EXOC8, EYA1, FAH, FAHD2A, FAM134B, FAM149B1, FAM20A, FAM20C, FAM58A, FAN1, FAT1, FBXL4, FGA, FGF20, FGF23, FGF8, FGFFR1, FH, FLCN, FN1, FOXC2, FOXF1, FOXI1, FRAS1, FREM1, FREM2, FXR2, G6PC, GALNT3, GALT, GANAB, GAPVD1, GATA3, GATM, GDNF, GDF6, GFRA1, GLA, GLI3, GLIS2, GLIS3, GNA11, GNAS, GON7, GPC3, GPC5, GREB1L, GREM1, GRHR, GRIP1, GSN, GUCY2C, HAAO, HNF1B, HNF4A, HOGA1, HOXA10, HOXA13, HOXD13, HPR1, HPSE2, HRAS, HSD11B2, HSPA6, HYL1, ICK, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT57, IFT74, IFT80, IFT81, IL1RAP, INF2, INPP5E, INTU, INVS, IQCB1, ISL1, ITGA8, ITGB4, ITSN1, ITSN2, JAG1, KANK1, KANK2, KANK4, KATNIP, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ5, KCTD1, KCTD3, KIAA0586, KIAA0753, KIF14, KIF3B, KIF7, KIRREL1, KL, KLHL3, KRAS, KYNU, LAGE3, LAMA5, LAMB2, LCAT, LHX1, LMNA, LMOD1, LMX1B, LPP, LRIG2, LRP10, LRP2, LRP4, LRP5, LYZ, LZTFL1, MAFB, MAGED2, MAGI2, MAP7D3, MAPKBP1, MET, MKKS, MKS1, MMAACHC, MOCOS, MTR, MTRR, MTX2, MUC1, MYH11, MYH9, MYLK, MYO1E, MYO5B, NAALADL2, NCAPG2, NEK1, NEK8, NEU1, NEUROG3, NGF, NOS1AP, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NPNT, NR3C1, NR3C2, NRAS, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, NXF5, OCL, OFD1, OSGEP, PAX2, PAX8, PBX1, PCBD1, PCM1, PDE6D, PDS1, PDS2, PHEX, PIBF1, PKD1, PKD2, PKHD1, PLCE1, PMM2, POC1B, PODXL, PRDM12, PRDX1, PRKCSH, PSAP, PTEN, PTH1R, PTPRO, PYGM, RBM8A, REN, RERE, RET, RICTOR, RMND1, ROBO1, ROBO2, RPRGRIP1, RPRGRIP1L, RRGAD, RRM2B, SALL1, SALL4, SARS2, SCARB2, SCLT1, SCN11A, SCN4A, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SDCCAG8, SDHB, SEC61A1, SEC61B, SEC63, SGP1, SIX1, SIX2, SIX5, SKAP2, SLC12A1, SLC12A3, SLC16A12, SLC19A2, SLC22A12, SLC26A1, SLC26A3, SLC2A2, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC36A2, SLC37A4, SLC3A1, SLC41A1, SLC4A1, SLC4A4, SLC5A2, SLC6A19, SLC6A20, SLC7A7, SLC7A9, SLC9A3, SLC9A3R1, SLIT2, SLIT3, SMARCAL1, SOX17, SPTLC1, SPTLC2, STRA6, STRADA, STX16, SYNPO, TBC1D1, TBC1D8B, TBX18, TBX6, TCTEX1D2, TCTN1, TCTN2, TCTN3, THBD, TMEM104, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM260, TMEM67, TMEM72, TNS2, TNXB, TOGARAM1, TP53RK, TP63, TPRKB, TRAF3IP1, TRAP1, TRIM32, TRIM8, TRPC6, TRPM6, TRPM7, TSC1, TSC2, TSHZ3, TTC21B, TTC8, TXNDC15, UMOD, UPK3A, UQCQ2, VDR, VHL, VIPAS39, VPS33B, WPCP, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, WDR72, WDR73, WNK1, WNK4, WNT4, WNT9B, WT1, XDH, XPNPEP3, XPO5, YRDC, ZEB2, ZIC3, ZMPSTE24, ZNF365, ZNF423

MUC1 VNTR Cytosine insertie doorgaans niet aantoonbaar.

Hypertensie / Pseudo-hypoaldosteronisme (NEF15v21.1; 21 genen)

BMPR2, CACNA1D, CACNA1H, CLCN2, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, HSD11B2, KCNJ5, KLHL3, MTX2, NR3C1, NR3C2, SARS2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, STX16, WNK1, WNK4

Hyperuricemie / uricosurie (NEF08v21.1; 14 genen)

ALDOB, ATP7B, CTNS, G6PC, GALT, HPR1, MOCOS, PYGM, REN, SARS2, SLC22A12, SLC2A9, SLC37A4, UMOD

Nefrocalcinose / nefrolithiase (NEF10v21.1; 64 genen)

ADCY10, AGK, AGXT, ALDOB, AP2S1, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP7B, BSND, CA2, CASR, CLCN5, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CTNS, CYP24A1, DMP1, ENPP1, FAM20A, FGF23, FOXI1, G6PC, GALT, GNA11, GRHR, HNF4A, HOGA1, HPR1, KCNJ1, KL, MAGED2, MOCOS, OCL, PHEX, PTH1R, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SLC12A1, SLC22A12, SLC26A1, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC36A2, SLC37A4, SLC3A1, SLC4A1, SLC6A19, SLC6A20, SLC7A9, SLC9A3R1, STRADA, TRPM6, VDR, VIPAS39, VPS33B, WDR72, WNK4, XDH, ZNF365

Deletie/duplicatietest: SLC3A1 SLC7A9

Jong nierfalen, CKD-Y (inclusief PKD1 en PKD2) (NEF24v21.1; 256 genen)

ACE, ACTG2, ACTN4, ADAMTS9, AGT, AGTR1, AGXT, AHI1, ALG1, ALMS1, AMN, ANKS6, ANLN, APOA1, APOE, APOL1, APRT, ARHGAP24, ARHGDI1, ARL13B, ARL6, ARMC9, ATXN10, AVIL, B2M, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCS1L, BICC1, BMPR2, C3, C8ORF37, CACNA1D, CACNA1H, CC2D2A, CD151, CD2AP, CD46, CDK20, CEP104, CEP164, CEP290, CEP41, CEP83, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CHD7, CLCN2, CLCN5, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CPLANE1, CRB2, CSPP1, CTNS, CUBN, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, DAAM2, DACT1, DCDC2, DGKE, DLC1, DNAJB11, DSTYK, E2F3, EMP2, EYA1, FAM149B1, FAN1, FAT1, FGA, FN1, FOXC2, FRAS1, FREM1, FREM2, GANAB, GAPVD1, GATA3, GATM, GLA, GLIS2, GRHR, GRIP1, GSN, HNF1B, HOGA1, HPSE2, HSD11B2, HYL1, IFT27, IFT74, IFT81, IL1RAP, INF2, INPP5E, INVS, IQCB1, ITGA3, ITGA8, ITGB4, ITSN1, ITSN2, JAG1, KANK1, KANK2, KANK4, KATNIP, KCNJ5, KIAA0586, KIF3B, KIRREL1, KLHL3, LAMB2, LMNA, LMX1B, LRIG2, LYZ, LZTFL1, MAFB, MAGI2, MAP7D3, MAPKBP1, MKKS, MKS1, MMAACHC, MOCOS, MTR, MTRR, MTX2, MUC1, MYH11, MYH9, MYO1E, NEK8, NOS1AP, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NR3C1, NR3C2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, NXF5, OCL, OFD1, OSGEP, PAX2, PBX1, PCM1, PDS1, PDS2, PIF1, PKD1, PKD2, PKHD1, PLCE1, PMM2, POC1B, PODXL, PTPRO, REN, RMND1, ROBO2, RPRGRIP1, RRM2B, SALL1, SARS2, SCARB2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SDCCAG8, SEC61A1, SGPL1, SIX1, SIX5, SLC22A12, SLC2A9, SLC3A1, SLC41A1, SLC4A1, SLC7A7, SLC7A9, SMARCAL1, SOX17, STX16, TBC1D8B, TBX18, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TMEM72, TNS2, TNXB, TOGARAM1, TP53RK, TPRKB, TRAF3IP1, TRAP1, TRIM32, TRIM8, TRPC6, TTC21B, TTC8, UMOD, VIPAS39, VPS33B, WPCP, WDR19, WDR35, WDR60, WDR73, WNK1, WNK4, WT1, XDH, XPNPEP3, YRDC, ZMPSTE24, ZNF423

MUC1 VNTR Cytosine insertie doorgaans niet aantoonbaar.

Deletie/duplicatietest: HNF1B NPHP1

Nefrotisch syndroom (NPHS)/ focale segmentele glomerulosclerose (FSGS) (NEF11v21.1; 107 genen)

ACTN4, ADCK3, ALG1, ALMS1, AMN, ANKFY1, ANLN, APOA1, APOE, APOL1, ARHGAP24, ARHGDI1, AVIL, B2M, CD151, CD2AP, CDK20, CFH, CLCN5, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ8B, COQ9, CRB2, CUBN, DAAM2, DGKE, DLC1, E2F3, EMP2, ERCC6, ERCC8, FAT1, FGA, FN1, FOXC2, GAPVD1, GLA, GON7, GPC5, GSN, HNF1B, IL1RAP, INF2, ITGA3, ITGB4, ITSN1, ITSN2, KANK1, KANK2, KANK4, KIRREL1, LAGE3, LAMA5, LAMB2, LCAT, LMNA, LMX1B, LYZ, MAFB, MAGI2, MTR, MYH9, MYO1E, NOS1AP, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, NXF5, OCL, OSGEP, PAX2, PDS1, PDS2, PLCE1, PMM2, PODXL, PTPRO, SCARB2, SEC61A1, SGPL1, SLC7A7, SMARCAL1, SYNPO, TBC1D8B, TNS2, TP53RK, TPRKB, TRIM8, TRPC6, TTC21B, WDR73, WT1, XPO5, YRDC, ZMPSTE24

Renale cysten en/of ciliopathieën (incl. Bardet-Biedl syndroom, nefronoftise en Joubert syndroom) (NEF17v21.1; 159 genen)

Inclusief deletie/duplicatietest NPHP1

ADAMTS9, AGXT, AHI1, ALG5, ALG6, ALG8, ALG9, ALMS1, ANKS3, ANKS6, ARL13B, ARL3, ARL6, ARMC9, ATXN10, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BICC1, C2CD3, C8ORF37, CBY1, CC2D2A, CCDC114, CCDC28B, CDC73, CDKN1C, CENPF, CEP104, CEP120, CEP164, CEP290, CEP41, CEP55, CEP83, CLDN10, COL4A1, COL4A4, CPLANE1, CPT2, CRB2, CSPP1, DCDC2, DDX59, DHCR7, DICER1, DNAJB11, DYNC2H1, DYNC2L1, DZIP1L, EVC, EVC2, EXOC8, FAM149B1, FAN1, GANAB, GLIS2, GLIS3, GPC3, HNF1B, HYL1, ICK, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT57, IFT74, IFT80, IFT81, INPP5E, INTU, INVS, IQCB1, JAG1, KATNIP, KIAA0586, KIAA0753, KIF14, KIF3B, KIF7, LRP5, LZTFL1, MAP7D3, MAPKBP1, MKKS, MKS1, MUC1, NCAPG2, NEK1, NEK8, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PBX1, PCM1, PDE6D, PIF1, PKD1, PKD2, PKHD1, PMM2, POC1B, PRKCSH, REN, RERE, RMND1, RPRGRIP1, RPRGRIP1L, SCLT1, SDCCAG8, SEC61A1, SEC61B, SEC63, SLC41A1, SLC4A1, TBX18, TCTEX1D2, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM104, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TMEM72, TOGARAM1, TRAF3IP1, TRIM32, TSC1, TSC2, TTC21B, TTC8, TXNDC15, UMOD, VHL, WPCP, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, XPNPEP3, ZIC3, ZNF423

MUC1 VNTR Cytosine insertie doorgaans niet aantoonbaar.

Deletie/duplicatietest: HNF1B

Renale cysten op de volwassen leeftijd en autosomaal dominante tubulo-interstitiële nierziekte (ADTKD) (NEF26v21.2; 29 genen)

ALG5, ALG6, ALG8, ALG9, CDC73, COL4A1, DNAJB11, GANAB, HNF1B, IFT140, JAG1, LRP5, MUC1, NOTCH2, NPHP1, OFD1, PKD1, PKD2, PKHD1, PRKCSH, REN, SEC61A1, SEC61B, SEC63, TMEM104, TSC1, TSC2, UMOD, VHL

MUC1 VNTR Cytosine insertie doorgaans niet aantoonbaar.

Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de patiënt heeft besproken.

<https://artsogenetica.nl/genetische-testen>

https://www.vkqi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

8 Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

^ Alleen repeatexpansieanalyse

Nierziekten

Genpanels

(Vervolg)

- Renale Fanconi syndroom** (NEF16v21.1; 33 genen)
ALDOB, AMN, ARSA, ATP7B, BCS1L, CLCN5, COQ7, COQ9, COX10, CTNS, CUBN, EHHADH, FAH, FAHD2A, G6PC, GALT, GATM, GLA, HNF4A, LRP2, OCRL, PSAP, RMDN1, SLC16A12, SLC19A2, SLC2A2, SLC34A1, SLC37A4, SLC5A2, SLC6A19, SLC6A20, VIPAS39, VPS33B
- Renale fosfaat-handling** (NEF18v21.1; 24 genen)
ALPL, CLCN5, CYP27B1, CYP2R1, CYP3A4, DMP1, ENPP1, FAH, FAM20C, FGF23, FGFRL1, GALNT3, GATM, GNAS, HRAS, KL, KRAS, NRAS, OCRL, PHEX, SLC34A1, SLC34A3, SLC9A3R1, VDR
- Renale tubulaire acidose** (NEF19v21.1; 22 genen)
ATP6V0A4, ATP6V1B1, BSND, CA2, CLCNKB, COQ9, EHHADH, FBXL4, FN1, FOXI1, G6PC, GATM, KCNJ1, SLC12A1, SLC12A3, SLC37A4, SLC4A1, SLC4A4, UQC22, VIPAS39, VPS33B, WDR72
- Renale tubulaire dysgenese** (NEF20v16.1; 5 genen)
ACE, AGT, AGTR1, REN, UMOD
- Ziekte van Dent (type 1 en type 2) / Lowe syndroom** (NEF22v16.2; 3 genen)
CLCN5, CTNS, OCRL

Nierziekten

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Atypisch Hemolytisch Uremisch Syndroom 1 (AHUS1)[§] CFH[§]
- Atypisch Hemolytisch Uremisch Syndroom 2 (AHUS2)[§] CD46[§]
- Atypisch Hemolytisch Uremisch Syndroom 3 (AHUS3)[§] CFI[§]
- Branchiootorenaal syndroom 1 (BOR1)[§] EYA1[§]
- Branchiootorenaal syndroom 2 (BOR2) SIX5
- Branchiootorenaal syndroom 3 (BOR3) SIX1
- Branchio-otic syndroom (BOS1) EYA1
- Familiaire vesicoureterale reflux (VUR2) ROBO2
- Focaal gesegmenteerde glomerulosclerose 1 (FSGS1) ACTN4
- Focaal gesegmenteerde glomerulosclerose 2 (FSGS2) TRPC6
- Focaal gesegmenteerde glomerulosclerose 3 (FSGS3) CD2AP
- Focaal gesegmenteerde glomerulosclerose 5 (FSGS5) INF2
- Gitelman syndroom[§] SLC12A3[§]
- Glomerulopathie met fibronectine depositie (GFND2) FN1
[NEF06v16.1]
- Hirschsprung disease 3, susceptibilty to (HSCR3) GDNF
- Hypertensie en brachydactylie syndroom/Bilginturan syndroom PDE3A
- Hypoparathyroidie, doofheid en renale dysplasie syndroom (HDR) GATA3
- Interstitiële longfibrose en congenitaal nefrotisch syndroom ITGA3
- Joubert syndroom type 3 (JBTS3) AHI1
- Joubert syndroom type 4 (JBTS4)[§] NPHP1[§]
- Joubert syndroom type 12 (JBTS12) KIF7
- Nephronophthisis 1[§] NPHP1[§]
- Nephronophthisis 3 NPHP3
- (Nefrogene) diabetes insipidus AQP2
- (Nefrogene) centrale diabetes insipidus AVP
- (Nefrogene) X- gebonden diabetes insipidus AVPR2
- Nefrotisch syndroom, congenitaal Finse type (NPHS1) NPHS1
- Nefrotisch syndroom, steroïde resistent (NPHS2) NPHS2
- Nefrotisch syndroom type 3, early onset (NPHS3) PLCE1
- Nefrotisch syndroom met diffuse mesangiale sclerose, (NPHS4) WT1
- Pierson syndroom, congenitaal LAMB2

Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de patiënt heeft besproken.

<https://artsengenetica.nl/genetische-testen>

https://www.vkqi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

[§] Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

- Papillorenaal syndroom PAX2
- Renale adysplasie[§] RET[§]
- Renale adysplasie UPK3A
- Renale cysten en diabetes syndroom[§] HNF1B

Obesitas

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Cohen syndroom[§] *[OBE01v16.1]* VPS13B[§]
- Leptine deficiëntie LEP
- Leptine receptor deficiëntie LEPR
- Obesitas with impaired prohormone processing PCSK1
- Proopiomelanocortine deficiëntie POMC
- Obesitas, autosomaal dominant, Melanocortine receptor MC4R

Primaire immuundeficiënties

Genpanels

- Primaire immuundeficiënties volledig panel** (PID00v21.2; 446 genen)
ACD, ACP5, ACTB, ADA, ADA2, ADAM17, ADAR, AGA, AICDA, AIRE, AK2, ALG13, ALPI, ANGPT1, AP1S3, AP3B1, AP3D1, APOL1, ARHGEF1, ARPC1B, ATG4A, ATM, ATP6AP1, B2M, BACH2, BCL10, BCL11B, BLK, BLM, BLNK, BLOC1S6, BTK, C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C3, C5, C6, C7, C8A, C8B, C8G, C9, CA2, CARD11, CARD14, CARD9, CARMIL2, CASP10, CASP8, CAVIN1, CCBE1, CD19, CD247, CD27, CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD40LG, CD46, CD55, CD59, CD70, CD79A, CD79B, CD81, CD8A, CDC42, CDCA4, CDKN2B, CEBPE, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR5, CFI, CFP, CFTF, CHD7, CIB1, CIITA, CLCN7, CLEC4D, CLEC7A, CLPB, COFA, CORO1A, CR2, CREBBP, CSF2RA, CSF2RB, CSF3R, CTC1, CTLA4, CTNINBL1, CTPS1, CTSC, CXCR4, CYBA, CYBB, CYBC1, DBR1, DCLRE1B, DCLRE1C, DDX58, DEF6, DGAT1, DHFR, DKC1, DNAJC21, DNASE1, DNASE1L3, DNASE2, DNMT3B, DOCK2, DOCK8, ELANE, ELF4, EPG5, ERCC2, ERCC3, ERCC6L2, EXTL3, F12, FAAP24, FADD, FAS, FASLG, FAT4, FCGR1A, FCGR2A, FCGR2B, FCGR3A, FCGR3B, FCHO1, FCN3, FERMT3, FNIP1, FOXN1, FOXP3, FPR1, G6PC, G6PC3, G6PD, GATA2, GF11, GINS1, GUC2, GRHL2, GTF2H5, HAVCR2, HAX1, HELLS, HMOX1, HYOU1, ICOS, ICOSLG, IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IGHM, IGLL1, IKKB, IKKBG, IKZF1, IL10, IL10RA, IL10RB, IL12B, IL12RB1, IL17F, IL17RA, IL17RC, IL18BP, IL1RN, IL2, IL21, IL21R, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL36RN, IL6R, IL6ST, IL7R, INO80, INSR, IRAK1, IRAK4, IRF2BP2, IRF3, IRF4, IRF7, IRF8, IRF9, ISG15, ITCH, ITGB2, ITK, IVNS1ABP, JAGN1, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KMT2D, KRAS, LACC1, LAMTOR2, LAT, LCK, LIG1, LIG4, LPIN2, LRBA, LRRC8A, LSM11, LTBP3, LYST, MAGT1, MAL, MALT1, MAN2B1, MANBA, MAP3K14, MAP1LC3B2, MAPK8, MASP2, MBL2, MC2R, MCM10, MCM4, MEFV, MOGS, MRE11, MRTFA, MS4A1, MSN, MTHFD1, MVK, MYD88, MYSM1, NBAS, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCKAP1L, NCSTN, NFA5, NFE2L2, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NHP2, NLR4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, NOP10, NOS2, NRAS, NSMCE3, OAS1, ORAI1, OSTM1, OTULIN, PARN, PAX1, PAX5, PBX1, PCCA, PCCB, PEPD, PGM3, PIGA, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PLCG2, PLEKHM1, PLG, PMM2, PNP, POLA1, POLE2, POMP, POT1, PRF1, PRKCD, PRKDC, PRPS1, PSENFEN, PSMA3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSGM2, PSTPIP1, PTPN22, PTPRC, RAB27A, RAC2, RAG1, RAG2, RANBP2, RASGRP1, RASGRP2, RBCK1, RC3H1, RECQL4, RELB, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHOF, RIPK1, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF168, RNF31, RNU4ATAC, RORC, RPSA, RSPH9, RTEL1, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SBDS, SEC61A1, SEMA3E, SERAC1, SERPING1, SH2B3, SH2D1A, SH3BP2, SH3BP1, SKIV2L, SLC29A3, SLC35A1, SLC35C1, SLC37A4, SLC39A4, SLC39A7, SLC46A1, SLC7A7, SLP76, SMARCA1, SMARCD2, SNORA31, SNX10, SOCS1, SOCS4, SP110, SPINK5, SPPL2A, SRP54, SRP72, STAT1, STAT2, STAT3, STAT4, STAT5B, STAT6, STIM1, STING1, STK4, STN1, STX11, STXBP2, TAP1, TAP2, TAPBP, TAZ, TBX1, TBX21, TCF3, TCI1R1, TCF2, TERC, TERT, TET2, TFR3, TGFBI1, THBD, TICAM1, TINF2, TIRAP, TLR3, TLR4, TLR7, TLR8, TMC6, TMC8, TNFAIP3, TNFRSF11A, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFRSF1A, TNFRSF4, TNFRSF9, TNFSF11, TNFSF12, TNFSF13, TOP2B, TPP2, TRAC, TRAF3, TRAF3IP2, TREX1, TRIM22, TRNT1, TTC37, TTC7A, TYK2, UBA1, UNC13D, UNC93B1, UNG, USB1, USP18, VAV1, VPS13B, VPS45, WAS, WDR1, WIPF1, WRAP53, XIAP, ZAP70, ZBTB24, ZNF341

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Primaire immuundeficiënties

(Vervolg)

Genpanels

- ALPS/Autoimmunity** (PID03v17.1; 12 genen)
FAS, FASLG, CASP10, CASP8, KRAS, NRAS, FADD, AIRE, FOXP3, IL2RA, ITCH, LRBA
- Autoinflammatoir** (PID01v21.1; 65 genen)
ACP5, ADA2, ADAM17, ADAR, ADGRE2, AP1S3, CARD14, CEBPE, COPA, DDX58, DNASE1, DNASE1L3, DNASE2, IFIH1, IKZF1, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL36RN, LACC1, LPIN2, LSM1, MEFV, MVK, NCKAP1L, NCSTN, NLRP4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NLRP7, NOD2, OTULIN, PEPD, PIK3CD, PLCG2, POMP, PRKCD, PSENE1, PSMA3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMG2, PSTPIP1, RBCK1, RIPK1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF31, SAMHD1, SH3BP2, SLC29A3, STAT2, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF11A, TNFRSF1A, TREX1, TRNT1, UBA1, USP18, WDR1
- Autoinflammatoir mozaïcisme** (PID09v19.1; 5 genen)
Hotspot analyse van mozaïek varianten in de volgende genen:
NLRCA, NLRP3, NOD2, PSTPIP1, TNFRSF1A
- B-cel pathologie** (PID05v16.1; 14 genen)
BTK, ICOS, CD19, CD81, TNFRSF13B, TNFRSF13C, CD40, CD40L, AICDA, UNG, CD79A, BLNK, CD79B, IGLL1
- Chronische mucocutane candidiasis (CMC)** (PID07v17.1; 7 genen)
IL17RA, IL17F, STAT1, TLR3, AIRE, IL2RA, CARD9
- HLH/Immune dysregulation** (PID02v16.1; 9 genen)
PRF1, UNC13D, STX11, STXBP, SH2D1A, XIAP, LYST, RAB27A, AP3B
Deletie/duplicatietest: PRF1 UNC13D STX11
- Hyper IgE Syndroom (HIES)** (PID06v21.1; 9 genen)
Inclusief deletie/duplicatietest DOCK8
CARD11, CARD14, IL6R, IL6ST, PGM3, STAT3, TYK2, ZNF341
- (S)CID** (PID04v20.1; 29 genen)
Inclusief deletie/duplicatietest DOCK8
ADA, AK2, BCL11B, CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD40LG, CD8A, CORO1A, DCLRE1C, DOCK8, FOXN1, IL2RA, IL2RG, IL7R, JAK3, LIG4, NHEJ1, ORAI1, PNP, PRKDC, PTPRC, RAG1, RAG2, STAT5B, STIM1, TBX1, ZAP70

Primaire immuundeficiënties

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Acne inversa, familiar type 1 NCSTN
- Acne inversa, familiar type 2 PSENE1
- ADA2 deficiëntie CECR1
- Agammaglobulinemie, X-gebonden (XLA) BTK
- Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom (ALPS) type 1a FAS
- Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom (ALPS) type 1b FASL
- Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom (ALPS) type 2a CASP10
- Auto-immuun polyendocrinopathie syndroom type I (APS1) AIRE
- Blau syndroom NOD2
- CINCA syndroom NLRP3
- Candidiasis, familiar type 2 CARD9
- Candidiasis, familiar type 5 IL17RA
- Candidiasis, familiar type 6 IL17F
- Candidiasis, familiar type 7 STAT1
- DIRA syndroom IL1RN
- Familiaire koude autoinflammatoir syndroom (FCAS1) NLRP3
- Familiaire koude autoinflammatoir syndroom (FCAS2) NLRP12
- Familiaire koude autoinflammatoir syndroom (FCAS3)[§] PLCG2[§]
- Familiaire mediterrane koorts (FMF) MEFV
- Frequentie hydatidiform mola type 1 NLRP7
- Hemofagocyterende lymfohistiocytose, (HLH) type 2[§] PRF1[§]
- Hemofagocyterende lymfohistiocytose, (HLH) type 3[§] UNC13D[§]

- Hemofagocyterende lymfohistiocytose, (HLH) type 4[§] STX11[§]
- Hemofagocyterende lymfohistiocytose, (HLH) type 5 STXBP2
- Hyper-IgM syndroom, CD40 ligand deficiëntie CD40LG
- Hyper-IgM syndroom, AID deficiëntie AICDA
- Hereditaire Angioedema type 1 en 2 SERPING1
- Hyper-IgE syndroom[§] DOCK8[§]
- Hyper-IgE syndroom[§] STAT3[§]
- Hyper-IgD syndroom (HIDS) MVK
- Inflammatory Bowel Disease (IBD) IL10RA
- Inflammatory Bowel Disease (IBD) IL10RB
- JPM syndroom, Candle syndroom, Nakajo syndroom PSMB8
- Mevalonaatkinasedeficiëntie (MKD) MVK
- Muckle-Wells syndroom NLRP3
- Multipele congenitale anomalieën-hypotonie-seizures syndroom 2 PIGA
- PAPA syndroom PSTPIP1
- Psoriasis, generalized pustular IL36RN
- Severe combined immunodeficiency (SCID), X-gebonden, Common γ -chain deficiëntie IL2RG
- Severe combined immunodeficiency (SCID) ZAP70
- Severe combined immunodeficiency (SCID) CD3G
- Severe combined immunodeficiency (SCID) CD3D
- Severe combined immunodeficiency (SCID) CD3E
- Severe combined immunodeficiency (SCID) RAG1
- Severe combined immunodeficiency (SCID) RAG2
- TNFR associated periodic fever syndroom (TRAPS) TNFRSF1A
- WHIM syndroom CXCR4
- Wiskott-Aldrich syndroom WAS
- X- gebonden lymfoproliferatief syndroom type 1 (XLP1)[§] SH2D1A[§]
- X- gebonden lymfoproliferatief syndroom type2 (XLP2) XIAP
- Ziekte van Crohn NOD2

Verstandelijke beperking: syndrooma/niet syndrooma

Genpanel | Exoom

Dit genpanel en/of de exoomwijde analyse is uitsluitend aan te vragen door klinisch genetici van het UMC Utrecht. Neem contact op met de sectie Klinische Genetica voor meer informatie via: 088 - 75 75 309

Verstandelijke beperking | genpanel/exoomanalyse

(VBE01v21.1; 1235 genen/exoom)

Deze genpanel analyse is inclusief CNV analyse voor specifieke microdeletie & -duplicatie syndromen (voor regio specificaties, zie link hieronder)

Voor de actuele samenstelling van het genpanel zie de tabel met de beschikbare genpanels op: <http://www.umcutrecht.nl/nl/Ziekenhuis/Professionals/Diagnostiek-aanvragen/Genoemdiagnostiek/Next-Generation-Sequencing-NGS>

Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de patiënt heeft besproken.

<https://artsengenetica.nl/genetische-testen>

https://www.vkqi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

[§] Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Verstandelijke beperking: syndrooma/niet syndrooma

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Angelman syndroom (AS) (*methylerings-gevoelige deletie/duplicatietest*) [15q11-q13]
- Angelman syndroom (AS)[§] UBE3A[§]
- Cohen syndroom[§] [OBE01v16.1] VPS13B[§]
- Fragiele-X syndroom, FRAXA ^ FMR1^
- Lesch-Nyhan syndroom, (LNS) HPRT1
- Rett syndroom, RTT[§] MECP2[§]
- Rett syndroom, atypisch[§] CDKL5[§]
- Rett syndroom, congenitale variant[§] FOXP1[§]
- Prader-Willi syndroom (PWS) (*methylerings-gevoelige deletie/duplicatietest*) [15q11-q13]
- analyse en *methyleringsgevoelige deletie/duplicatietest*
- X-gebonden verstandelijke beperking HDAC8

Overige ziekten

Genpanels

- Amyloidose** (AMY01v19.1; 12 genen)
APOA1, APOA2, APOC2, APOC3, B2M, CST3, FGA, GSN, IL31RA, LYZ, OSMR, TTR
 - Congenitale diarree** (DIA00v17.1; 64 genen)
ADA, ADAM17, AIRE, ANGPTL3, ANKZF1, APOB, CD3D, CD3E, CFTR, CLMP, DCLRE1C, DGAT1, EpCAM, FLNA, FOXP3, GUCY2C, IL10, IL10RA, IL10RB, IL12RB1, IL21, IL2RA, IL2RG, IL7R, JAK3, LCT, MPI, MTPP, MYO5B, NCF4, NEUROG3, NHEJ1, NPC1L1, PCSK1, PCSK9, PNLIP, PNP, PRSS1, PTPRC, RAG1, RAG2, SAR1B, SBDS, SI, SKIV2L, SLC10A2, SLC26A3, SLC2A2, SLC39A4, SLC5A1, SLC7A7, SLC9A, SPINK1, SPINT2, STAT1, STAT5B, STX3, TCN2, TMPRSS15, TTC37, TTC7A, UBR1, XIAP, ZAP70
 - Erfelijk angio-oedeem** (HAE01v21.1; 7 genen)
ANGPT1, F12, HS3ST6, KNG1, MYOF, PLG, SERPING1
 - Familiaire partiële lipodystrofie (FPLD) en congenitale gegeneraliseerde lipodystrofie (CGL)** (LIP01v22.1; 11 genen)
AGPAT2, AKT2, BSCL2, CAV1, CIDEA, LIPE, LMNA, PLIN1, PPARG, PTRF, ZMPSTE24
 - Interstitiële pulmonale fibrose** (IPF01v21.1; 34 genen)
ABCA3, ACD, AP3B1, COPA, CSF2RA, CSF2RB, DKC1, DTNBP1, FAM111B, FARSA, FARSB, HPS1, HPS4, ITGA3, MARS, NHP2, NKX2-1, NOP10, OAS1, PARN, POT1, RTEL1, SFTPA1, SFTPA2, SFTPB, SFTPC, TERC, TERT, TIN2, TMEM173, USB1, WRAP53, ZCCHC8, FOXF1
 - Neonatale erythrodermie** (ERY00v17.1; 60 genen)
ABCA12, ABHD5, ADAM17, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, ASS1, ATP7A, BCKDHA, BCKDHB, BTBD, BTK, C5, C8A, C8B, C8G, CARD14, CLDN1, CPS1, CYP4F22, CERS3, CDSN, DCLRE1C, DSG1, DBT, DLD, EBP, ELOVL4, ERCC2, ERCC3, GBA, GJB2, GJB6, GTF2H5, HLCS, IL36RN, KIT, KRT1, KRT10, KRT2, LIPN, LOR, MPLKIP, MBTPS2, MUT, NIPAL4, NSDHL, PCCA, POMP, PNPLA1, PCCB, RAG1, RAG2, STST, SLC25A13, SLC30A2, SLC39A4, SPINK5, TBX1, TGM1
 - Niet-syndromale geslachtelijke ontwikkelingsstoornissen**[•] (DSD00v21.1; 38 genen)
Inclusief deletie/duplicatietest SRY, SOX9, NR0B1, SOX3
AKR1C2, AKR1C4, AMH, AMHR2, AR, CBX2, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, DHX, DHX37, DMRT1, DMRT2, ESR2, HSD17B3, HSD3B2, LHB, LHCGR, MAMLD1, MAP3K1, NR0B1, NR2F2, NR3C1, NR5A1, POR, PSMC3IP, RSP01, SOX3, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, TSPYL1, WNT4, WT1, ZFPM2
- Repeatexpansieanalyse**[•]: AR

- Syndromale geslachtelijke ontwikkelingsstoornissen**[•] (DSD01v21.2; 134 genen)

Inclusief deletie/duplicatietest SRY, SOX9, NR0B1, SOX3

AIRE, AKR1C2, AKR1C4, AMH, AMHR2, ANOS1, AR, ARMC5, ATRX, B9D1, BMP15, CBX2, CCNQ, CDKN1C, CEP41, CHD7, CILK1, CLPP, CUL4B, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DHCR7, DHH, DHX37, DMRT1, DMRT2, DUSP6, DYNC2H1, EIF2B5, ERAL1, ESR1, ESR2, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FGFR2, FLRT3, FOXL2, FRAS1, FREM2, FSHB, FSHR, FZD2, GATA4, GDF9, GK, GLI2, GNRH1, GNRHR, GRIP1, HESX1, HFM1, HHAT, HOXA13, HS6ST1, HSD17B3, HSD17B4, HSD3B2, IL17RD, INPP5E, IRF6, KISS1, KISS1R, LARS2, LEP, LEPR, LHB, LHCGR, LHX3, MAMLD1, MAP3K1, MCM5, MCM8, MCM9, MKKS, MKRN3, MYRF, NEK1, NNT, NOBOX, NR0B1, NR2F2, NR3C1, NR5A1, NSMF, PBX1, PCSK1, PLXNA1, PNPLA6, POLE, POR, PPP1R12A, PROK2, PROKR2, PROP1, PSMC3IP, RIFK4, ROR2, RPL10, RSP01, SAMD9, SEMA3A, SEMA3E, SGPL1, SOHLH1, SOX10, SOX2, SOX3, SOX8, SOX9, SPRY4, SRCAP, SRD5A2, SRY, STAG3, STAR, SYCE1, TAC3, TACR3, TBX3, TOE1, TSPYL1, TWIST2, TWNK, WDR11, WDR60, WNT4, WT1, ZFPM2

Repeatexpansieanalyse[•]: AR**Overige ziekten**

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Azoö/oligozoöspermie (AZF) (*alleen deletie/duplicatietest*) [AZF]
- Diarrhea 2, met microvillus atrofie (DIAR2)[§] MYO5B[§]
- Fragiele X tremor/ataxie syndroom (FXTAS)[§] FMR1[§]
- Infertiliteit, DSD, (POF7) NR5A1
- Persistent Mulleriaanse buis syndroom, (PMDS), type 1 AMH
- Persistent Mulleriaanse buis syndroom, (PMDS), type 2 AMHR2
- Prematuur ovarieel falen, (POF1)[§] FMR1[§]
- Surfactant metabolisme dysfunctie type 3 (SMDP3) ABCA3
- Uniparentale disomie, chromosoom:..... [MARK]
- X-chromosoominactivatie AR
- 15q11-q13 duplicatie syndroom (*methylerings-gevoelige deletie/duplicatietest*) [15q11-q13]

Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de patiënt heeft besproken.

<https://artsogenetica.nl/genetische-testen>https://www.vkqi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf[§] Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest[•] Alleen repeatexpansieanalyse

Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de patiënt heeft besproken.

<https://artsengenetica.nl/genetische-testen>

https://www.vkgl.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

^δ Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Sectie Genoomdiagnostiek

Afdeling Genetica
Universitair Medisch Centrum (UMC) Utrecht
Heidelberglaan 100
3584 CX Utrecht



BESTEMD VOOR DE PATIËNT

Gebruik lichaamsmateriaal

Bij u is lichaamsmateriaal (bijv. bloed, beenmerg, urine, stukje huid, wangslijmvlies, vlokken/vruchtwater) afgenomen voor genetisch onderzoek naar een bepaalde aandoening. Uw arts dient u te informeren over de testprocedure, de voordelen en beperkingen van de test(en) en de mogelijke gevolgen van de resultaten. Nadat het onderzoek of de test is gedaan, blijft er meestal een kleine hoeveelheid van dit bewerkte lichaamsmateriaal over. Dit zogenaamde restmateriaal wordt door ons laboratorium volgens de richtlijnen van de beroepsvereniging van klinisch genetische laboratoriumspecialisten (VKGL) minimaal 30 jaar bewaard.

- Het leveren van up-to-date genomische diagnostische testen vereist continue verbetering, ontwikkeling en implementatie van (nieuwe) analysemethoden en technieken. Het gebruik van geanoniseerd restmateriaal is essentieel voor deze verbeteringen. Indien restmateriaal gebruikt wordt werken wij volgens de gedragsregels van de Federatie van Medisch Wetenschappelijke Verenigingen (FMWV). De tekst en gedragsregels kunt u inzien op de website van FMWV: www.federa.org.
- Het UMC Utrecht is een academische instelling. Zij heeft de taak om de zorg te innoveren en te verbeteren en om wetenschappelijk patiëntgebonden onderzoek uit te voeren. Uw rechten en privacy vallen onder de regelgeving van het UMC Utrecht. Voor uitgebreide informatie over privacy en de bescherming van persoonsgegevens verwijzen wij naar de website van het UMC Utrecht: Mijn UMC Utrecht > Privacy > Bescherming van uw gegevens > privacy rondom uw dossier > wetenschappelijk onderzoek en bezwaar > gebruik restmateriaal / medische gegevens. Hier kan ook de toestemming tot het gebruik van restmateriaal gewijzigd worden. (zie <https://www.umcutrecht.nl/nl/Ziekenhuis/In-het-ziekenhuis/Regels-en-rechten/Gebruik-lichaamsmateriaal-medische-gegevens/Bezwaarformulier>)

Klachtenprocedure

Bent u niet tevreden? Bespreek dit dan bij voorkeur met de zorgverlener van de afdeling waar u onder behandeling bent. Wij verzoeken u eerst te proberen om zo tot een voor u bevredigend resultaat te komen. Als dit niet lukt, kunt u gebruik maken van de klachtenbemiddelaars van het UMC Utrecht. De klachtenbemiddelaar heeft een onafhankelijke positie in het UMC Utrecht. Zij kan u informeren en adviseren over de verschillende manieren om een klacht in te dienen. Ook helpt zij zo nodig bij het formuleren van uw klacht.

De wijze van klachtenafhandeling van het UMC Utrecht staat beschreven in de brochure Klachtenopvang. Deze brochure kunt u opvragen bij de balie van de afdeling en is beschikbaar via www.umcutrecht.nl. Hier kunt u ook een klachtformulier downloaden, vragen stellen of uw ervaringen met het UMC Utrecht doorgeven.

Verdere vragen

Wij hopen u voldoende te hebben geïnformeerd. Bij verdere vragen kunt u deze bespreken met de arts die het onderzoek bij u, of in uw familie heeft aangevraagd.

