

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
 E-mail genoomdiagnostiek@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) :

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 'gen defect 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
- Dragerschapsbepaling (bekend gen defect in familie)
- Presymptomatisch onderzoek (bekend gen defect in familie)
- Partneronderzoek
- Informativiteitstest (t.b.v. interpretatie variant in familie)
- 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) :
- Heranalyse bestaande data
- DNA (2x >10 µg) | geïsoleerd uit : Bloed / anders, nl:.....
- DNA reeds aanwezig | geïsoleerd uit: Bloed / anders, nl:.....
- 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:

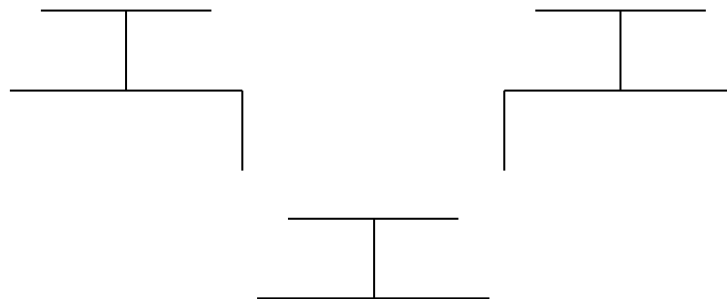
Ontvangstdatum:

RELEVANTE KLINISCHE INFORMATIE *verplicht

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 (incl. CNV analyse obv WES data per gen) 4
 Individuele genen | Sequentieanalyse..... 4

Cardiovasculaire ziekten 4
 Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen) 4
 Individuele genen | Sequentieanalyse..... 5

Dysmorfologie 5
 Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen) 5
 Individuele genen | Sequentieanalyse..... 5

Epilepsie..... 5
 Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen) 5
 Individuele genen | Sequentieanalyse..... 5

Erfelijke kanker..... 5
 Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen) 5
 Individuele genen | Sequentieanalyse..... 6

Leverziekten..... 6
 Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen) 6

Metabole ziekten..... 6
 Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen) 6
 Individuele genen | Sequentieanalyse..... 6

Neurologische ziekten 7
 Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen) 7
 Individuele genen | Sequentie-/repeatexpansieanalyse..... 7

Neuromusculaire ziekten..... 7
 Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen) 7
 Individuele genen | Sequentieanalyse..... 8

Nierziekten 8
 Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen) 8
 Individuele genen | Sequentieanalyse..... 10

Obesitas 10
 Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen) 10

Obesitas 10
 Individuele genen | Sequentieanalyse..... 10

Primaire immuundeficiënties 10
 Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen) 10
 Individuele genen | Sequentieanalyse..... 11

Verstandelijke beperking: syndrooma/niet syndrooma..... 11
 Genpanel | Exoom (incl. CNV analyse obv WES data per gen) 11
 Individuele genen | Sequentieanalyse..... 11

Overige ziekten..... 11
 Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen) 11
 Individuele genen | Sequentieanalyse..... 12

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 **(snel)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 klinische 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: Mij 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 (zwingplicht 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 (incl. CNV analyse obv WES data per gen)

Beenmergfalen (BMF01v22.1; 120 genen)

De volgende non-coding RNA genen zijn geen onderdeel van deze analyse: RMRP en TERC. Bij een sterke verdenking op betrokkenheid van een van deze genen bij het klinisch beeld van patiënt kunt u contact met ons opnemen voor de diagnostische mogelijkheden.

ABCB7, ABCD4, ABCG5, ABCG8, ACBD5, 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, 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, TERT, THPO, TINF2, TNFRSF11A, TNFSF11, TUBB1, UBE2T, USB1, VPS13B, VPS45, WAS, WRAP53

Diamond-Blackfan anemie (DBA01v22.1; 35 genen)

EPO, GATA1, HEATR3, RPL10, RPL10A, RPL11, RPL15, RPL17, RPL18, RPL19, RPL26, RPL27, RPL3, RPL31, RPL34, RPL35, RPL35A, RPL5, RPL8, RPL9, RPLP0, RPS10, RPS11, RPS14, RPS15A, RPS17, RPS19, RPS20, 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 (TRO02v22.1; 100 genen)

ABCG5, ABCG8, ACTN1, ACVRL1, ADRA2A, ADRA2B, ANKRD26, ANO6, AP3B1, APOLD1, BLOC1S3, BLOC1S5, 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, GNA11, 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, PRKACG, PTGS1, PTPRJ, RAB27A, RASGRP2, RBM8A, RGS2, RUNX1, SLFN14, SMPD1, SRC, STIM1, TBXA2R, TBXAS1, THPO, TPM4, 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

Rendu Osler Weber syndroom (ROW01v22.1; 4 genen)

Inclusief deletie/duplicatietest ENG & ACVRL1
ENG, ACVRL1, GDF2, SMAD4

Bloed- en vaataandoeningen

Individuele genen | Sequentieanalyse

- G6PD deficiëntie G6PD
- Hemofilie A, (HEMA)⁸ F8⁸
- Von Willebrand Factor VWF

Cardiovasculaire ziekten

Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen)

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)⁸ + 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, TNN13, TNNT2, TPM1, TTN, TTR, VCL

Deletie/duplicatietest: MYBPC3 PKP2

Erfelijke hartritme stoornissen (CAR03v23.1; 49 genen)

Relevante klinische informatie

- Plotse hartstilstand
- Plotse onverklaarde dood
- Arrhythmogene 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, SCN2B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TBX5, TECRL, TMEM43, TRDN, TRPM4, TTN

Deletie/duplicatietest: PKP2 KCNQ1/KCNH2

Pulmonaire Arteriële Hypertensie (PAH) (CAR08v22.1; 15 genen)

ABCC8, ACVRL1, ATP13A3, BMPR2, CAV1, EIF2AK4, ENG, GDF2, GGX, KCN3, KDR, SMAD9, SOX17, TBX4, TET2

Vasculaire aandoeningen (CAR04v23.1; 38 genen)

Relevante klinische informatie

- Familiere Thoracale Aneurismata (TAAD)
- Marfan (MFS) Loeys-Dietz (LDS)

ACTA2, ARIH1, BGN, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBN1, FBN2, FLNA, FOXE3, GATA4, GATA5, HCN4, LMOD1, LOX, LTBP3, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, ROBO4, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB3R1, TGFB3R2, THSD4

Idiopatisch VF / Sudden Cardiac Death (SCD) (CAR09v23.1; 43 genen)

ACTC1, ACTN2, BAG3, CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, DPP6, FLNC, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNH2, KCNJ2, KCNQ1, LAMP2, LMNA, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, PKP2, PPA2, PLN, PRKAG2, RBM20, RYR2, SCN5A, SLC4A3, TECRL, TMEM43, TNNC1, TNN13, TNNT2, TPM1, TRDN, TTN

Bij genetisch onderzoek is er een kans op het vinden van nevenbevindingen. Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de adviesvragers hebt besproken (zie: [Nevenbevindingen | Arts en Genetica](#))

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

⁸ Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Cardiovasculaire ziekten

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Alveolaire capillaire dysplasie met misalignment van de pulmonaire venen, ACDMPV FOXF1
- Brugada syndroom SCN5A
- Long QT syndroom, type I en II (*alleen deletie/duplicatietest*) KCNQ1/KCNH2
- Syndromaal microphthalmia 2 (MCOPS2) / Oculofaciocardiodentiaal syndroom (OFCD) BCOR
- Ziekte van Fabry GLA

Dysmorfologie

Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen)

- 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, LTPB3, 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, LTPB3, MMP20, ORA1, 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 genetici
ACTB, ACTG1, ALX1, ALX3, AMER1, AMMECR1, ANKRD11, ARHGAP29, ARHGAP31, ASXL1, B3GALT6, B3GALT7, B4GALT7, 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, HYLS1, 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, PIEZO2, PIGN, PIGV, PLCB4, POLR1A, POLR1C, POLR1D, POMT1, PORCN, PQBP1, PROKR2, PRRX1, PTCH1, PTCH2, PVRL1, RBM10, RIPK4, ROR2, RPRGRIPL, 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, USF9X, 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

- Cantú syndroom ABCC9
- Cleidocraniale dysplasie (CCD)⁶ RUNX2⁶
- Currarino, triade van (TRIAD) MNX1
- Syndromaal microphthalmia 2 (MCOPS2) / Oculofaciocardiodentiaal syndroom (OFCD) BCOR

Epilepsie

Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen)

- Epilepsie volledig genpanel** (EPI00v21.1; 301 genen)
AARS1, ABAT, ACTL6B, ADPRS, ADSL, ALDH7A1, ALG13, AMT, ANKRD11, AP2M1, AP3B2, ARG1, ARHGFE9, 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, CHRN2B, CIC, CLCN4, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLTC, CNKSR2, CNNM2, CNPY3, CNTNAP2, COQ2, COQ4, CPLX1, CPT2, CSNK2B, CSTB, CTSD, CUL4B, CUX2, CYFIP2, D2HGDH, DCX, DEAF1, DENND5A, DEPDC5, DHDDS, DHPS, DIAPH1, DMXL2, DNAJC5, DNMI, DNMI1, 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, GC5H, GLB1, GLDC, GLRA1, GLRB, GNAO1, GNB1, GNB5, GOSR2, GOT2, GPAA1, GPC3, GPHN, GRIA3, GRIA4, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRM7, GRN, HACE1, HCFC1, HCN1, HECW2, HNRNP, HNRNP, HNRNP, HSD17B10, HUWE1, INTS8, IQSEC2, IRF2BPL, KANSL1, KARS1, KAT8, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCNC2, KCND3, KCNH1, KCN10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCNT2, KCTD3, KCTD7, KDM5C, NEXMIF, KIF1A, KMT2A, KPNA7, LGI1, LIAS, MAST3, MBD5, MBOAT7, MDH2, MECP2, MED12, MEF2C, MFSDB, 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, RHOB2, 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, SPTAN1, ST3GAL3, ST3GAL5, STAMBP, STRADA, STX1B, STXB1, 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

- Repeatexpansieanalyse⁶: 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, CHRN2B, CNKSR2, DCX, DEPDC5, FLNA, GRIN2A, KCNT1, LGI1, MICAL1, MTOR, NPRL2, NPRL3, POLG, PRIMA1, RELN, SLC12A5, SYN1, TSC1, TSC2, ZDHHC9
 - Epilepsie (koortsgevoelig/ontstekingsgemedieerd, 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
- Deletie/duplicatie test: SCN1A SLC2A1
 PCDH19 CSTB

Epilepsie

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Dravet syndroom (SMEI/SMEB)⁶ SCN1A⁶
- Progressieve myoclonische epilepsie type 1 / Ziekte van Unverricht Lundborg (ULD) CSTB
Inclusief repeatexpansie analyse CSTB

Erfelijke kanker

Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen)

- Borst- en eierstokkanker** (ONC02v22.1; 10 genen)
Inclusief deletie/duplicatietest BRCA1
BRCA1, BRCA2, ATM, BARD1, CHEK2, PALB2, RAD51C, RAD51D, PTEN, BRIP1

Bij genetisch onderzoek is er een kans op het vinden van nevenbevindingen. Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de adviesvrager hebt besproken (zie: [Nevenbevindingen | Arts en Genetica](#))
https://www.vkqi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

⁶ Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Erfelijke kanker (Vervolg)

Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen)

- Eierstokkanker (ONC01v22.1; 6 genen)**
Inclusief deletie/duplicatietest BRCA1
BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C, RAD51D, BRIP1
- Feochromocytoom (ONC04v18.1; 11 genen)**
Inclusief deletie/duplicatietesten SDHAF2 en VHL.
FH, MAX, MDH2, RET (alleen relevante exonen), SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL
- Pancreaskanker (ONC13v22.1; 6 genen)**
Inclusief deletie/duplicatietest BRCA1
ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11
- Paraganglioom (ONC05v18.1; 6 genen)**
Inclusief deletie/duplicatietesten SDHAF2
MAX, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD
- MEN gerelateerde aandoeningen (ONC06v23.1; 11 genen)**
Inclusief deletie/duplicatietesten AIP, CDKN1B en MEN1.
AIP, AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2B, CDKN2C, GNA11, MEN1, RET
- Nierkanker (ONC07v18.1; 7 genen)**
Inclusief deletie/duplicatietest VHL
BAP1, FH, FLCN, MET, PTEN, SDHB, VHL
- Wilms tumor predispositie (ONC03v23.1; 29 genen + 1 microdeletie regio)**
AMER1, ASXL1, BLM, BRCA2, BUB1B, CDC73, CDKN1C, CEP57, CTR9, DICER1, DIS3L2, FBXW7, GPC3, GPC4, HACE1, MLH1, MSH2, MSH6, NF1, NYNRIN, PALB2, PIK3CA, PMS2, REST, TP53, TRIM28, TRIM37, TRIP13, WT1, 9q22.3 microdeletie regio
- 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, ATM, CHEK2, PALB2
- Kinderkanker predispositie (ONC14v23.1; 140 genen)**
NB: Dit genpanel is uitsluitend aan te vragen door een klinisch geneticus
ABCB11, ACD, AIP, ALK, AMER1, APC, ATM, BAP1, BLM, BRAF, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CBL, CD27, CD70, CDC73, CDH1, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CEP57, CREBBP, CTC1, CTLLA4, CTR9, DDB2, DICER1, DIS3L2, DKC1, EGLN1, EGLN2, EPAS1, EPCAM, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ETV6, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FAS, FBXW7, FH, GATA2, GPC3, GPR161, HAVCR2, HRAS, IKBKAP, IKZF1, ITK, KRAS, LIG4, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MDH2, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NF2, NHP2, NOP10, NRAS, NSD1, PALB2, PARN, PAX5, PHOX2B, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE, POLH, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAF1, RB1, RECQL4, REST, RET, RIT1, RPL11, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RRAS, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SH2D1A, SHOC2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SOS1, STK11, SUFU, TCF3, TERT, TIN2, TP53, TRIM28, TRIM37, TRIP13, TSC1, TSC2, TYK2, USB1, VHL, WAS, WRAP53, WT1, XPA, XPC

Erfelijke kanker

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Risicofactor voor o.a. borstkanker / Ataxia-telangiectasia ATM
- Risicofactor voor o.a. borstkanker (CHEK2) CHEK2

- PTEN Hamartoma tumor syndroom (PHTS) PTEN
- Lynch syndroom (HNPCC2)[§] MLH1[§]
- Lynch syndroom (HNPCC1)[§] MSH2[§]
- Lynch syndroom (HNPCC5)[§] MSH6[§]
- Multipele Endocriene Neoplasie type 1 (MEN1)[§] MEN1[§]
- Multipele Endocriene Neoplasie type 2 (MEN2) RET (alleen relevante exonen)
- Medullair Schildklier Carcinoom, Sporadisch (SMTC) RET (alleen op DNA uit tumorweefsel)
- Von Hippel-Lindau, ziekte van (VHL)[§] VHL[§]

Leverziekten

Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen)

- Progressieve familiale intrahepatische cholestase (PFIC) (HEP01v24.1 (voormalig MET02 panel); 10 genen)**
ABCB11, ABCB4, ATP8B1, KIF12, LSR, MYO5B, NR1H4, TJP2, USP53, ZFYVE19
- Cholestase, brede differentiaal diagnose (HEP02v24.1 (voormalig MET10); 81 genen)**
ABCB11, ABCB4, ABCB2, 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, KIF12, LIPA, LSR, MPV17, MTM1, MYO5B, NOTCH2, NPC1, NPC2, NPHP3, NR1H4, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX6, POLG, POMC, PROP1, SCO1, SERPINA1, SHPK, SLC25A13, SLC27A5, SLC01B1, SLC01B3, STX3, SUCLA2, TALDO1, TJP2, TPO, TRMU, TULP3, UGT1A1, UNC45A, USP53, VIPAS39, VPS33B, ZFYVE19

Metabole ziekten

Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen)

Letop: genpanels Progressieve familiale intrahepatische cholestase (MET02) & Cholestase, brede differentiaal diagnose (MET10) zijn nu beschikbaar onder 'Leverziekten' respectievelijk HEP01 & HEP02.

- Glycine encephalopathie/non-ketotische hyperglycinemie (MET01v22.1; 3 genen)**
AMT, GCSH, GLDC
- 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

- 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
- Fenylylketonurie type 1 (PKU) PAH
- Fenylylketonurie type 3 (PTPS) PTS

Bij genetisch onderzoek is er een kans op het vinden van nevenbevindingen. Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de adviesvrager hebt besproken (zie: [Nevenbevindingen | Arts en Genetica](#))

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

[§] Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Metabole ziekten

(Vervolg)

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Glycerolkinase deficiëntie (GKD) GK
- Hartnup disorder SLC6A19
- Hemochromatose, (HFE) HFE
- Medium-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase deficiëntie (MCAD) ACADM
inclusief deletie test exon 18
- PyruvaatKinase deficiëntie (PK) PKLR
- Metachromatische Leukodystrofie (MLD) ARSA
- Pompe, Ziekte van, Glycogen storage disease II (GSD2)[§], GAA[§]
- Tyrosinemie, type I FAH
- Wilson, ziekte van (WD) ATP7B

Neurologische ziekten

Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen)

• 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."

- 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
KRIT1, CCM2, PDCD10
- Ziekte van Fahr** (NEU04v24.1; 8 genen)
JAM2, KIAA1161, NAA60, PDGFB, PDGFRB, SLC20A2, XPR1, CMPK2
- Sporadische ALS** (NEU05v22.1; 2 genen)
FUS, SOD1
Inclusief repeatexpansie analyse C9ORF72 en SCA2

Neurologische ziekten

Individuele genen | Sequentie-/repeatexpansieanalyse

- Amyotrofe lateraal sclerose / Frontotemporale dementie (ALS/FTD)[^] C9ORF72[^]
- SCA2 (Risicofactor voor ALS) [^] ATXN2[^]

Neuromusculaire ziekten

Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen)

Per 1 januari 2024 bieden wij niet langer genetische diagnostiek aan bij ataxie. Voor genetische diagnostiek naar ataxie verwijzen wij u graag naar het UMC Groningen (UMCG expertisecentrum bewegingsstoornissen Groningen) en/of het Radboud UMC (expertisecentrum zeldzame en erfelijke bewegingsstoornissen Radboud UMC).

• 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."

- 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)
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, POGUT1, POMGNT1, POMT1, POMT2, POPDC3, PTRF, PYROXD1, SGCA, SGCB, SGCD, 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

Bij genetisch onderzoek is er een kans op het vinden van nevenbevindingen. Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de adviesvragers hebt besproken (zie: [Nevenbevindingen | Arts en Genetica](https://www.vkgl.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf))

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

[§] Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Neuromusculaire ziekten (Vervolg)
Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen)

- Motorneuron ziekten* (MND)** (NEM13v22.1; 56 genen)
AARS1, ALS2, ANG, ANXA11, AR, ASAH1, ASCG1, 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, DNMT2, 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, MTMR2, 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

- 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, ANO5, 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, CHRN1, CHRN2, CHRN3, CHRNA1, CHRNA2, CHRNA3, CHRNA4, CHRNA5, CHRNA6, CHRNA7, CHRNA8, CHRNA9, CHRNA10, CHRNA11, CHRNA12, CHRNA13, CHRNA14, CHRNA15, CHRNA16, CHRNA17, CHRNA18, CHRNA19, CHRNA20, CHRNA21, CHRNA22, CHRNA23, CHRNA24, CHRNA25, CHRNA26, CHRNA27, CHRNA28, CHRNA29, CHRNA30, CHRNA31, CHRNA32, CHRNA33, CHRNA34, CHRNA35, CHRNA36, CHRNA37, CHRNA38, CHRNA39, CHRNA40, CHRNA41, CHRNA42, CHRNA43, CHRNA44, CHRNA45, CHRNA46, CHRNA47, CHRNA48, CHRNA49, CHRNA50, CHRNA51, CHRNA52, CHRNA53, CHRNA54, CHRNA55, CHRNA56, CHRNA57, CHRNA58, CHRNA59, CHRNA60, CHRNA61, CHRNA62, CHRNA63, CHRNA64, CHRNA65, CHRNA66, CHRNA67, CHRNA68, CHRNA69, CHRNA70, CHRNA71, CHRNA72, CHRNA73, CHRNA74, CHRNA75, CHRNA76, CHRNA77, CHRNA78, CHRNA79, CHRNA80, CHRNA81, CHRNA82, CHRNA83, CHRNA84, CHRNA85, CHRNA86, CHRNA87, CHRNA88, CHRNA89, CHRNA90, CHRNA91, CHRNA92, CHRNA93, CHRNA94, CHRNA95, CHRNA96, CHRNA97, CHRNA98, CHRNA99, CHRNA100, CHRNA101, CHRNA102, CHRNA103, CHRNA104, CHRNA105, CHRNA106, CHRNA107, CHRNA108, CHRNA109, CHRNA110, CHRNA111, CHRNA112, CHRNA113, CHRNA114, CHRNA115, CHRNA116, CHRNA117, CHRNA118, CHRNA119, CHRNA120, CHRNA121, CHRNA122, CHRNA123, CHRNA124, CHRNA125, CHRNA126, CHRNA127, CHRNA128, CHRNA129, CHRNA130, CHRNA131, CHRNA132, CHRNA133, CHRNA134, CHRNA135, CHRNA136, CHRNA137, CHRNA138, CHRNA139, CHRNA140, CHRNA141, CHRNA142, CHRNA143, CHRNA144, CHRNA145, CHRNA146, CHRNA147, CHRNA148, CHRNA149, CHRNA150, CHRNA151, CHRNA152, CHRNA153, CHRNA154, CHRNA155, CHRNA156, CHRNA157, CHRNA158, CHRNA159, CHRNA160, CHRNA161, CHRNA162, CHRNA163, CHRNA164, CHRNA165, CHRNA166, CHRNA167, CHRNA168, CHRNA169, CHRNA170, CHRNA171, CHRNA172, CHRNA173, CHRNA174, CHRNA175, CHRNA176, CHRNA177, CHRNA178, CHRNA179, CHRNA180, CHRNA181, CHRNA182, CHRNA183, CHRNA184, CHRNA185, CHRNA186, CHRNA187, CHRNA188, CHRNA189, CHRNA190, CHRNA191, CHRNA192, CHRNA193, CHRNA194, CHRNA195, CHRNA196, CHRNA197, CHRNA198, CHRNA199, CHRNA200, CHRNA201, CHRNA202, CHRNA203, CHRNA204, CHRNA205, CHRNA206, CHRNA207, CHRNA208, CHRNA209, CHRNA210, CHRNA211, CHRNA212, CHRNA213, CHRNA214, CHRNA215, CHRNA216, CHRNA217, CHRNA218, CHRNA219, CHRNA220, CHRNA221, CHRNA222, CHRNA223, CHRNA224, CHRNA225, CHRNA226, CHRNA227, CHRNA228, CHRNA229, CHRNA230, CHRNA231, CHRNA232, CHRNA233, CHRNA234, CHRNA235, CHRNA236, CHRNA237, CHRNA238, CHRNA239, CHRNA240, CHRNA241, CHRNA242, CHRNA243, CHRNA244, CHRNA245, CHRNA246, CHRNA247, CHRNA248, CHRNA249, CHRNA250, CHRNA251, CHRNA252, CHRNA253, CHRNA254, CHRNA255, CHRNA256, CHRNA257, CHRNA258, CHRNA259, CHRNA260, CHRNA261, CHRNA262, CHRNA263, CHRNA264, CHRNA265, CHRNA266, CHRNA267, CHRNA268, CHRNA269, CHRNA270, CHRNA271, CHRNA272, CHRNA273, CHRNA274, CHRNA275, CHRNA276, CHRNA277, CHRNA278, CHRNA279, CHRNA280, CHRNA281, CHRNA282, CHRNA283, CHRNA284, CHRNA285, CHRNA286, CHRNA287, CHRNA288, CHRNA289, CHRNA290, CHRNA291, CHRNA292, CHRNA293, CHRNA294, CHRNA295, CHRNA296, CHRNA297, CHRNA298, CHRNA299, CHRNA300, CHRNA301, CHRNA302, CHRNA303, CHRNA304, CHRNA305, CHRNA306, CHRNA307, CHRNA308, CHRNA309, CHRNA310, CHRNA311, CHRNA312, CHRNA313, CHRNA314, CHRNA315, CHRNA316, CHRNA317, CHRNA318, CHRNA319, CHRNA320, CHRNA321, CHRNA322, CHRNA323, CHRNA324, CHRNA325, CHRNA326, CHRNA327, CHRNA328, CHRNA329, CHRNA330, CHRNA331, CHRNA332, CHRNA333, CHRNA334, CHRNA335, CHRNA336, CHRNA337, CHRNA338, CHRNA339, CHRNA340, CHRNA341, CHRNA342, CHRNA343, CHRNA344, CHRNA345, CHRNA346, CHRNA347, CHRNA348, CHRNA349, CHRNA350, CHRNA351, CHRNA352, CHRNA353, CHRNA354, CHRNA355, CHRNA356, CHRNA357, CHRNA358, CHRNA359, CHRNA360, CHRNA361, CHRNA362, CHRNA363, CHRNA364, CHRNA365, CHRNA366, CHRNA367, CHRNA368, CHRNA369, CHRNA370, CHRNA371, CHRNA372, CHRNA373, CHRNA374, CHRNA375, CHRNA376, CHRNA377, CHRNA378, CHRNA379, CHRNA380, CHRNA381, CHRNA382, CHRNA383, CHRNA384, CHRNA385, CHRNA386, CHRNA387, CHRNA388, CHRNA389, CHRNA390, CHRNA391, CHRNA392, CHRNA393, CHRNA394, CHRNA395, CHRNA396, CHRNA397, CHRNA398, CHRNA399, CHRNA400, CHRNA401, CHRNA402, CHRNA403, CHRNA404, CHRNA405, CHRNA406, CHRNA407, CHRNA408, CHRNA409, CHRNA410, CHRNA411, CHRNA412, CHRNA413, CHRNA414, CHRNA415, CHRNA416, CHRNA417, CHRNA418, CHRNA419, CHRNA420, CHRNA421, CHRNA422, CHRNA423, CHRNA424, CHRNA425, CHRNA426, CHRNA427, CHRNA428, CHRNA429, CHRNA430, CHRNA431, CHRNA432, CHRNA433, CHRNA434, CHRNA435, CHRNA436, CHRNA437, CHRNA438, CHRNA439, CHRNA440, CHRNA441, CHRNA442, CHRNA443, CHRNA444, CHRNA445, CHRNA446, CHRNA447, CHRNA448, CHRNA449, CHRNA450, CHRNA451, CHRNA452, CHRNA453, CHRNA454, CHRNA455, CHRNA456, CHRNA457, CHRNA458, CHRNA459, CHRNA460, CHRNA461, CHRNA462, CHRNA463, CHRNA464, CHRNA465, CHRNA466, CHRNA467, CHRNA468, CHRNA469, CHRNA470, CHRNA471, CHRNA472, CHRNA473, CHRNA474, CHRNA475, CHRNA476, CHRNA477, CHRNA478, CHRNA479, CHRNA480, CHRNA481, CHRNA482, CHRNA483, CHRNA484, CHRNA485, CHRNA486, CHRNA487, CHRNA488, CHRNA489, CHRNA490, CHRNA491, CHRNA492, CHRNA493, CHRNA494, CHRNA495, CHRNA496, CHRNA497, CHRNA498, CHRNA499, CHRNA500, CHRNA501, CHRNA502, CHRNA503, CHRNA504, CHRNA505, CHRNA506, CHRNA507, CHRNA508, CHRNA509, CHRNA510, CHRNA511, CHRNA512, CHRNA513, CHRNA514, CHRNA515, CHRNA516, CHRNA517, CHRNA518, CHRNA519, CHRNA520, CHRNA521, CHRNA522, CHRNA523, CHRNA524, CHRNA525, CHRNA526, CHRNA527, CHRNA528, CHRNA529, CHRNA530, CHRNA531, CHRNA532, CHRNA533, CHRNA534, CHRNA535, CHRNA536, CHRNA537, CHRNA538, CHRNA539, CHRNA540, CHRNA541, CHRNA542, CHRNA543, CHRNA544, CHRNA545, CHRNA546, CHRNA547, CHRNA548, CHRNA549, CHRNA550, CHRNA551, CHRNA552, CHRNA553, CHRNA554, CHRNA555, CHRNA556, CHRNA557, CHRNA558, CHRNA559, CHRNA560, CHRNA561, CHRNA562, CHRNA563, CHRNA564, CHRNA565, CHRNA566, CHRNA567, CHRNA568, CHRNA569, CHRNA570, CHRNA571, CHRNA572, CHRNA573, CHRNA574, CHRNA575, CHRNA576, CHRNA577, CHRNA578, CHRNA579, CHRNA580, CHRNA581, CHRNA582, CHRNA583, CHRNA584, CHRNA585, CHRNA586, CHRNA587, CHRNA588, CHRNA589, CHRNA590, CHRNA591, CHRNA592, CHRNA593, CHRNA594, CHRNA595, CHRNA596, CHRNA597, CHRNA598, CHRNA599, CHRNA600, CHRNA601, CHRNA602, CHRNA603, CHRNA604, CHRNA605, CHRNA606, CHRNA607, CHRNA608, CHRNA609, CHRNA610, CHRNA611, CHRNA612, CHRNA613, CHRNA614, CHRNA615, CHRNA616, CHRNA617, CHRNA618, CHRNA619, CHRNA620, CHRNA621, CHRNA622, CHRNA623, CHRNA624, CHRNA625, CHRNA626, CHRNA627, CHRNA628, CHRNA629, CHRNA630, CHRNA631, CHRNA632, CHRNA633, CHRNA634, CHRNA635, CHRNA636, CHRNA637, CHRNA638, CHRNA639, CHRNA640, CHRNA641, CHRNA642, CHRNA643, CHRNA644, CHRNA645, CHRNA646, CHRNA647, CHRNA648, CHRNA649, CHRNA650, CHRNA651, CHRNA652, CHRNA653, CHRNA654, CHRNA655, CHRNA656, CHRNA657, CHRNA658, CHRNA659, CHRNA660, CHRNA661, CHRNA662, CHRNA663, CHRNA664, CHRNA665, CHRNA666, CHRNA667, CHRNA668, CHRNA669, CHRNA670, CHRNA671, CHRNA672, CHRNA673, CHRNA674, CHRNA675, CHRNA676, CHRNA677, CHRNA678, CHRNA679, CHRNA680, CHRNA681, CHRNA682, CHRNA683, CHRNA684, CHRNA685, CHRNA686, CHRNA687, CHRNA688, CHRNA689, CHRNA690, CHRNA691, CHRNA692, CHRNA693, CHRNA694, CHRNA695, CHRNA696, CHRNA697, CHRNA698, CHRNA699, CHRNA700, CHRNA701, CHRNA702, CHRNA703, CHRNA704, CHRNA705, CHRNA706, CHRNA707, CHRNA708, CHRNA709, CHRNA710, CHRNA711, CHRNA712, CHRNA713, CHRNA714, CHRNA715, CHRNA716, CHRNA717, CHRNA718, CHRNA719, CHRNA720, CHRNA721, CHRNA722, CHRNA723, CHRNA724, CHRNA725, CHRNA726, CHRNA727, CHRNA728, CHRNA729, CHRNA730, CHRNA731, CHRNA732, CHRNA733, CHRNA734, CHRNA735, CHRNA736, CHRNA737, CHRNA738, CHRNA739, CHRNA740, CHRNA741, CHRNA742, CHRNA743, CHRNA744, CHRNA745, CHRNA746, CHRNA747, CHRNA748, CHRNA749, CHRNA750, CHRNA751, CHRNA752, CHRNA753, CHRNA754, CHRNA755, CHRNA756, CHRNA757, CHRNA758, CHRNA759, CHRNA760, CHRNA761, CHRNA762, CHRNA763, CHRNA764, CHRNA765, CHRNA766, CHRNA767, CHRNA768, CHRNA769, CHRNA770, CHRNA771, CHRNA772, CHRNA773, CHRNA774, CHRNA775, CHRNA776, CHRNA777, CHRNA778, CHRNA779, CHRNA780, CHRNA781, CHRNA782, CHRNA783, CHRNA784, CHRNA785, CHRNA786, CHRNA787, CHRNA788, CHRNA789, CHRNA790, CHRNA791, CHRNA792, CHRNA793, CHRNA794, CHRNA795, CHRNA796, CHRNA797, CHRNA798, CHRNA799, CHRNA800, CHRNA801, CHRNA802, CHRNA803, CHRNA804, CHRNA805, CHRNA806, CHRNA807, CHRNA808, CHRNA809, CHRNA810, CHRNA811, CHRNA812, CHRNA813, CHRNA814, CHRNA815, CHRNA816, CHRNA817, CHRNA818, CHRNA819, CHRNA820, CHRNA821, CHRNA822, CHRNA823, CHRNA824, CHRNA825, CHRNA826, CHRNA827, CHRNA828, CHRNA829, CHRNA830, CHRNA831, CHRNA832, CHRNA833, CHRNA834, CHRNA835, CHRNA836, CHRNA837, CHRNA838, CHRNA839, CHRNA840, CHRNA841, CHRNA842, CHRNA843, CHRNA844, CHRNA845, CHRNA846, CHRNA847, CHRNA848, CHRNA849, CHRNA850, CHRNA851, CHRNA852, CHRNA853, CHRNA854, CHRNA855, CHRNA856, CHRNA857, CHRNA858, CHRNA859, CHRNA860, CHRNA861, CHRNA862, CHRNA863, CHRNA864, CHRNA865, CHRNA866, CHRNA867, CHRNA868, CHRNA869, CHRNA870, CHRNA871, CHRNA872, CHRNA873, CHRNA874, CHRNA875, CHRNA876, CHRNA877, CHRNA878, CHRNA879, CHRNA880, CHRNA881, CHRNA882, CHRNA883, CHRNA884, CHRNA885, CHRNA886, CHRNA887, CHRNA888, CHRNA889, CHRNA890, CHRNA891, CHRNA892, CHRNA893, CHRNA894, CHRNA895, CHRNA896, CHRNA897, CHRNA898, CHRNA899, CHRNA900, CHRNA901, CHRNA902, CHRNA903, CHRNA904, CHRNA905, CHRNA906, CHRNA907, CHRNA908, CHRNA909, CHRNA910, CHRNA911, CHRNA912, CHRNA913, CHRNA914, CHRNA915, CHRNA916, CHRNA917, CHRNA918, CHRNA919, CHRNA920, CHRNA921, CHRNA922, CHRNA923, CHRNA924, CHRNA925, CHRNA926, CHRNA927, CHRNA928, CHRNA929, CHRNA930, CHRNA931, CHRNA932, CHRNA933, CHRNA934, CHRNA935, CHRNA936, CHRNA937, CHRNA938, CHRNA939, CHRNA940, CHRNA941, CHRNA942, CHRNA943, CHRNA944, CHRNA945, CHRNA946, CHRNA947, CHRNA948, CHRNA949, CHRNA950, CHRNA951, CHRNA952, CHRNA953, CHRNA954, CHRNA955, CHRNA956, CHRNA957, CHRNA958, CHRNA959, CHRNA960, CHRNA961, CHRNA962, CHRNA963, CHRNA964, CHRNA965, CHRNA966, CHRNA967, CHRNA968, CHRNA969, CHRNA970, CHRNA971, CHRNA972, CHRNA973, CHRNA974, CHRNA975, CHRNA976, CHRNA977, CHRNA978, CHRNA979, CHRNA980, CHRNA981, CHRNA982, CHRNA983, CHRNA984, CHRNA985, CHRNA986, CHRNA987, CHRNA988, CHRNA989, CHRNA990, CHRNA991, CHRNA992, CHRNA993, CHRNA994, CHRNA995, CHRNA996, CHRNA997, CHRNA998, CHRNA999, CHRNA1000

- NMZ met aanvalsgewijze/geprovoeerde verschijnselen** (NEM28v22.1; 15 genen)
CACNA1A, CACNA1S, CLCN1, KCNA1, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ18, KCNJ2, KCNQ1, OBSCN, RYR1, SCN4A, SCN5A

- Periodieke paralyse en ionkanaal spierziekten** (NEM10v22.1; 12 genen)
CACNA1A, CACNA1S, CLCN1, KCNA1, KCNE1, KCNE5, KCNE2, KCNE3, KCNJ5, KCNJ18, KCNJ2, SCN4A

- Scapulooperoneale 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, ORA1, PHOX2A, POLG, POLG2, PTRH2, PUS1, RRM2B, SGCE, SLC25A4, SLC25A42, STIM1, SUCLA2, SYNE1, TK2, TMEM65, TNNI2, TNNT3, TOR1A, TPM2, TTR, TUBB3, TWNK, YARS2

Neuromusculaire ziekten
Individuele genen | Sequentieanalyse

- Central core disease/maligne hyperthermie RYR1
- Kennedy, ziekte van: X-gebonden type 1 SBMA, (SMAX1)[^] AR[^]
- Motor en sensory neuropathie (alleen) PMP22/MPZ/GJB1 deletie/duplicatietest
- Myotone dystrofie type 1 (DM1)[^] DMPK[^]
- Myotone dystrofie type 2 (DM2)[^] CNBP[^]
- Spinale Musculaire Atrofie (SMA type 1 - 4)^δ SMN1^δ (sequentie-analyse alleen na overleg)

Nierziekten
Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen)

Nierkanker NGS panel: zie erfelijke kanker

- Atypisch hemolytisch uremisch syndroom (aHUS)/ thrombotische microangiopathie** (NEF07v23.1; 15 genen)
Inclusief deletie/duplicatietest CD46, CFH, CFI, CFHR1, CFHR3, ADAMTS13, C1GALT1C1, 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)** (NEF03v23.2; 119 genen)
ACE, ACTA2, ACTG2, AGT, AGTR1, ANOS1, BMP4, BNC2, CBWD1, CENPF, CEP55, CHD1L, CHD7, CHRM3, CHRNA3, COQ7, CTU2, DACT1, DHCR7, DOCK4, DSTYK, EVX1, EYA1, FAM58A, FGF20, FGF8, FOXC1, FOXC1, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GDF6, GDNF, GFRA1, GLI3, GPC3, GREB1L, GREM1, GRIP1, HAAO, HNF1B, HOXA10, HOXA13, HOXD13, HPSE2, HSPA6, ISL1, ITGA8, ITGB4, JAG1, KCTD1, KDM2B, KDM6A, KIF14, KMT2D, KYNU, LHX1, LIFR, LMOD1, LPP, LRIG2, LRP10, LRP4, MKKS, MYH11, MYLK, MYOCD, NAALADL2, NADSYN1, NCAPG2, NIPBL, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPNT, NR1P1, PAX2, PAX8, PBX1, PLVAP, RBM8A, REN, RET, ROBO1, ROBO2, ROR2, SALL1, SALL4, SIX1, SIX2, SIX5, SKAP2, SLIT2, SLIT3, SOX11, SOX17, SRGAP1, STRA6, TBC1D1, TBX18, TBX6, TFAP2A, TMEM260, TNXB, TP63, TRAP1, TSHZ3, TXNL4A, UMOD, UPK3A, WBP11, WNT4, WNT9B, WT1, ZEB2, ZIC3, ZMYM2
- Deletie/duplicatietest: EYA1 HNF1B NPHP1 RET

- Diabetes insipidus, nefrogeen en neurohypofyseaal** (NEF25v16.1; 3 genen)
AQP2, AVP, AVPR2

Bij genetisch onderzoek is er een kans op het vinden van nevenbevindingen. Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de adviesvrager hebt besproken (zie: [Nevenbevindingen | Arts en Genetica](#)) https://www.vkqi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

^δ Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Nierziekten

Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen)

(Vervolg)

- Renale cysten op de volwassen leeftijd en autosomaal dominante tubulo-interstitiële nierziekte (ADTKD)** (NEF26v23.1; 38 genen)
 ALG5, ALG6, ALG8, ALG9, ATP6V0A4, ATP6V1B1, CDC73, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, DNAJB11, GANAB, HNF1B, IFT140, JAG1, LRP5, MAPKBP1, MUC1, NEK8, NOTCH2, NPHP1, OFD1, PAX2, PKD1, PKD2, PKHD1, PRKCSH, REN, SALL1, SEC61A1, SEC61B, SEC63, SLC4A1, TSC1, TSC2, UMOD, VHL
MUC1 VNTR Cytosine insertie doorgaans niet aantoonbaar.
- Renale Fanconi syndroom** (NEF16v23.1; 34 genen)
 ALDOB, AMN, ARSA, ATP7B, BCS1L, CLCN5, COQ7, COQ9, COX10, CTNS, CUBN, EHHADH, FAH, FAHD2A, G6PC, GALT, GATM, GLA, HNF4A, LRP2, OCLRL, PSAP, RMND1, SLC16A12, SLC19A2, SLC26A1, 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, OCLRL, PHEX, SLC34A1, SLC34A3, SLC9A3R1, VDR
- Nierfalen op kinderieftijd, CKD-kids (inclusief PKD1 en PKD2)** (NEF27 v23.1; 360 genen)
 ACE, ACTG2, ACTN4, ADAMTS9, AGT, AGTR1, AGXT, AHI1, ALG1, ALG5, ALG6, ALG8, ALG9, ALMS1, AMN, ANKFY1, ANKS3, ANKS6, ANLN, ANOS1, APOA1, APOA2, APOC2, APOE, APOL1, APRT, ARHGDI, ARL13B, ARL3, ARL6, ARMC9, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATXN10, AVIL, B2M, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCS1L, BMPR2, BNC2, C1GALT1C1, C2CD3, C3, CACNA1D, CACNA1H, CBY1, CC2D2A, CCDC28B, CCNQ, CD151, CD2AP, CD46, CDC73, CDK20, CDKN1C, GENPF, CEP104, CEP120, CEP164, CEP290, CEP41, CEP55, CEP83, CFAP418, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CHD1L, CHD7, CHRNA3, CILK1, CLCN2, CLCN5, CLDN10, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ8A, COQ8B, COQ9, CPLANE1, CPT2, CRB2, CSPP1, CTNS, CUBN, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, DAAM2, DACT1, DCDC2, DDX59, DGKE, DHCR7, DICER1, DLC1, DLG5, DNAJB11, DSTYK, DYNC2H1, DYNC2H1, DYNC2H2, DYNC2H1, DYNLT2B, DZIP1L, E2F3, EMP2, ERCC6, ERCC8, EVC, EVC2, EXOC8, EYA1, FAM149B1, FAN1, FAT1, FGA, FGF20, FN1, FOXC2, FRAS1, FREM1, FREM2, GANAB, GAPVD1, GATA3, GATM, GDF6, GFRA1, GLA, GLIS2, GLIS3, GON7, GPC3, GPC5, GREB1L, GRHRP, GRIP1, GSN, HNF1B, HOGA1, HOXA13, HPSE2, HSD11B2, HYL1, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT57, IFT74, IFT80, IFT81, IL1RAP, INF2, INPP5E, INTU, INVS, IQCB1, ITGA3, ITGA8, ITGB4, ITSN1, ITSN2, JAG1, KANK1, KANK2, KANK4, KATNIP, KCNJ5, KCTD1, KIAA0586, KIAA0753, KIF14, KIF3B, KIF7, KIRREL1, KLHL3, LAGE3, LAMA5, LAMB2, LCAT, LIFR, LMNA, LMOD1, LMX1B, LRIG2, LRP5, LYZ, LZTFL1, MAFB, MAGI2, MAP7D3, MAPKBP1, MKKS, MKS1, MMACHC, MOCOS, MTR, MTRR, MTX2, MUC1, MYH11, MYH9, MYLK, MYO1E, MYOCD, NADSYN1, NCPAG2, NEK1, NEK8, NOS1AP, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NPNT, NR3C1, NR3C2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, NXF5, OCLRL, ODAD1, OFD1, OSGEP, PAX2, PBX1, PCM1, PDE6D, PDSS1, PDSS2, PIBF1, PKD1, PKD2, PKHD1, PLCE1, PMM2, POC1B, PODXL, PRKCSH, PTPRO, REN, RERE, RMND1, ROBO1, ROBO2, RPRGIP1, RPRGIP1L, RRM2B, SALL1, SARS2, SCARB2, SCLT1, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SDCCAG8, SEC61A1, SEC61B, SEC63, SGPL1, SIX1, SIX5, SLC22A12, SLC2A9, SLC3A1, SLC41A1, SLC4A1, SLC7A7, SLC7A9, SLIT2, SMARCAL1, SOX17, STX16, SUFU, SYNPO, TBC1D1, TBC1D8B, TBX18, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM218, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TMEM72, TNS2, TNXB, TOGARAM1, TP53RK, TP63, TPRKB, TRAF3IP1, TRAP1, TRIM32, TRIM8, TRPC6, TSC1, TSC2, TTC21B, TTC8, TTR, TULP3, TXNDC15, UMOD, UPK3A, VHL, VIPAS39, VPS33B, WPCP, WDR19, WDR35, WDR73, WNK1, WNK4, WNT9B, WT1, XDH, XPNPEP3, XPO5, YRDC, ZIC3, ZMPSTE24, ZNF423, ZNG1A
MUC1 VNTR Cytosine insertie doorgaans niet aantoonbaar.
- 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, OCLRL

Nierziekten

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Gitelman syndroom⁶ SLC12A3⁶
- Glomerulopathie met fibronectine depositie (GFND2) FN1
- APOL1-gemedieerde nierziekte, risicofactor APOL1
Enkel aanvragen voor diagnose familiair voorkomen G1/G2 risico allel
- Hypertensie en brachydactylie syndroom/Bilginturan syndroom PDE3A
- Hypoparathyroidie, doofheid en renale dysplasie syndroom (HDR) GATA3
- Interstitiële longfibrose en congenitaal nefrotisch syndroom ITGA3

Obesitas

Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen)

- Obesitas (OBE02v22.1, 5 genen)**
 LEP, LEPR, PCSK1, POMC, MC4R

Obesitas

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Cohen syndroom⁶ VPS13B⁶

Primaire immuundeficiënties

Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen)

- Primaire immuundeficiënties volledig panel (PID00v23.1; 468 genen)**

De volgende non-coding RNA genen zijn geen onderdeel van deze analyse: RMRP, RNU4ATAC, RNU7-1, SNORA31 en TERC. Bij een sterke verdenking op betrokkenheid van een van deze genen bij het klinisch beeld van patiënt kunt u contact met ons opnemen voor de diagnostische mogelijkheden.

ACD, ACP5, ACTB, ADA, ADA2, ADAM17, ADAR, AGA, AICDA, AIRE, AK2, ALG13, ALPI, ALPK1, ANGP1T1, AP1S3, AP3B1, AP3D1, APOL1, ARHGEP1, ARPC1B, ATAD3A, ATG4A, ATM, ATP6AP1, B2M, BACH2, BCL10, BCL11B, BLK, BLM, BLNK, BLOC1S6, BTK, C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C2orf69, C3, C5, C6, C7, C8A, C8B, C8G, C9, CA2, CARD10, CARD11, CARD14, CARD9, CARMIL2, CASP10, CASP8, CAVIN1, CCBE1, CD19, CD247, CD27, CD28, CD3D, CD3E, CD3G, CD4, CD40, CD40LG, CD46, CD55, CD59, CD70, CD79A, CD79B, CD81, CD8A, CDC42, CDCA7, CDKN2B, CEBPE, CFB, CFD, CFH, CFI, CFP, CFTR, CHD7, CHUK, CIB1, CIITA, CLCN7, CLEC4D, CLEC7A, CLPB, COPA, COPG1, CORO1A, CR2, CRACR2A, CREBBP, CSF2RA, CSF2RB, CSF3R, CTC1, CTLA4, CTNND1, CTPS1, CTCSC, CXCR2, CXCR4, CYBA, CYBB, CYBC1, DBR1, DCLRE1B, DCLRE1C, DDX58, DEF6, DGAT1, DHFR, DIAPH1, DKC1, DNAJC21, DNASE1, DNASE1L3, DNASE2, DNMT3B, DOCK2, DOCK8, ELANE, ELF4, EPG5, ERBIN, ERCC2, ERCC3, ERCC6L2, EXTL3, F12, FAAP24, FADD, FAS, FASLG, FAT4, FCGR3A, FCHO1, FCN3, FERMT1, FERMT3, FNIP1, FOXI3, FOXN1, FOXP3, FPR1, G6PC, G6PC3, G6PD, GATA2, GF11, GINS1, GUC2, GRHL2, GTF2H5, HAVCR2, HAX1, HCK, HELLS, HMOX1, HS3ST6, HYOU1, ICOS, ICOSLG, IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IGHM, IGLL1, IKKB, IKBK, IKZF1, IKZF2, IKZF3, 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, ITPKB, ITPR3, IVNS1ABP, JAGN1, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KMT2A, KMT2D, KNG1, KRAS, LACC1, LAMTOR2, LAT, LCK, LCP2, LIG1, LIG4, LPIN2, LRBA, LRRC8A, LSM11, LYST, MAGT1, MALT1, MAN2B1, MAN2B2, MANBA, MAP1LC3B2, MAP3K14, MAPK8, MASP2, MCTR, MCM10, MCM4, MEFV, MOGS, MPEP1, MRTFA, MS4A1, MSN, MTHFD1, MVK, MYD88, MYOF, MYSM1, NBAS, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCKAP1L, NCSTN, NFAT5, NFE2L2, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NHP2, NLRCA4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, NOD2, NOS2, NRAS, NSMCE3, OAS1, ORA1, OSTM1, OTULIN, PARN, PAX1, PAX5, PBX1, PCCA, PCCB, PDCD1, PEPD, PGM3, PIGA, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PLCG2, PLEKHM1, PLG, PMM2, PNP, POLA1, POLE2, POLR3F, POMP, POT1, POU2AF1, PRF1, PRKDC, PRKDC, PRPS1, PSENE1, PSMA3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMG2, PSTPIP1, PTPN22, PTPRC, RAB27A, RAC2, RAG1, RAG2, RANBP2, RASGRP1, RASGRP2, RBCK1, RC3H1, RECQL4, REL, RELB, RELB, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHOG, RHOH, RIPK1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF168, RNF31, RORC, RPA1, RPSA, RSPH9, RTEL1, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SASH3, SAT1, SBDS, SEC61A1, SEMA3E, SERAC1, SERPING1, SH2B3, SH2D1A, SH3BP2, SH3KBP1, SKIV2L, SLC29A3, SLC35A1, SLC35C1, SLC37A4, SLC39A4, SLC39A7, SLC46A1, SLC7A7, SMARCAL1, SMARCD2, SNX10, SOCS1, SOCS4, SPI10, SPI1, ...

Bij genetisch onderzoek is er een kans op het vinden van nevenbevindingen. Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de adviesvrager hebt besproken (zie: [Nevenbevindingen | Arts en Genetica](#))

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

⁶ Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Primaire immundeficiënties (Vervolg)

Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen)

..., SPINK5, SPPL2A, SRP72, STAT1, STAT2, STAT3, STAT4, STAT5B, STAT6, STIM1, STING1, STK4, STN1, STX11, STXBP2, SYK, TAP1, TAP2, TAPBP, TAZ, TBX1, TBX21, TCF3, TCF7L1, TCF7L2, TERT, TET2, TFRCC, TGFB1, THBD, TICAM1, TINF2, TIRAP, TLR3, TLR4, TLR7, TLR8, TMC6, TMC8, TNFAIP3, TNFRSF11A, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFRSF1A, TNFRSF4, TNFRSF9, TNFSF11, TNFSF12, TNFSF13, TOM1, 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, ZNF41

- ALPS/Autoimmunity (PID03v17.1; 12 genen)**
FAS, FASLG, CASP10, CASP8, KRAS, NRAS, FADD, AIRE, FOXP3, IL2RA, ITCH, LRBA
- Autoinflammatoir (PID01v22.2; 67 genen)**
ACP5, ADA2, ADAM17, ADAR, ADGRE2, ALPK1, AP1S3, C2orf69, CARD14, CDC42, CEBPE, COPA, DDX58, DNASE1, DNASE1L3, DNASE2, FERMT1, IFIH1, IKZF1, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL36RN, LACC1, LPIN2, LSM11, MEFV, MVK, NCKAP1L, NCSTN, NLR4, NLRP1, NLRP2, NLRP3, NOD2, OTULIN, PEPD, PIK3CD, PLCG2, POMP, PRKCD, PSENEN, PSMA3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMG2, PSTPIP1, RBCK1, RIPK1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF31, SAMHD1, SLC29A3, STAT2, STING1, SYK, TNFAIP3, TNFRSF1A, TREX1, TRNT1, UBA1, USP18, WDR1
- Autoinflammatoir mozaïcisme (PID09v24.1; 6 genen)**
Analyse van mozaïek varianten in de volgende genen:
NLR4, NLRP3, NOD2, PSTPIP1, TNFRSF1A, UBA1
- 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 (PID02v22.1; 21 genen)**
AP1S3, AP3B1, AP3D1, CD27, CD70, CORO1A, CTPS1, FAAP24, ITK, LYST, MAGT1, PRF1, RAB27A, RASGRP1, RC3H1, RHOG, SH2D1A, STX11, STXBP2, UNC13D, XIAP
Deletie/duplicatietest: PRF1 UNC13D STX11
- Hyper IgE Syndroom (HIES) (PID06v21.1; 9 genen)**
CARD11, CARD14, DOCK8, IL6R, IL6ST, PGM3, STAT3, TYK2, ZNF341
- (S)CID (PID04v20.1; 29 genen)**
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 immundeficiënties

Individuele genen | Sequentieanalyse

- VEXAS syndroom UBA1

Verstandelijke beperking: syndroomal/niet syndroomal

Genpanel | Exoom (incl. CNV analyse obv WES data per gen)

Dit genpanel en/of de exoomwijde analyse is uitsluitend aan te vragen door klinisch genetici. Bij vragen graag contact opnemen.

- Exoom trioanalyse verstandelijke beperking (VBE01v23.1; 1601 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>

Bij genetisch onderzoek is er een kans op het vinden van nevenbevindingen. Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de adviesvragers hebt besproken (zie: [Nevenbevindingen | Arts en Genetica](#))
https://www.vkqi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

⁸ Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

Verstandelijke beperking: syndroomal/niet syndroomal

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Angelman syndroom (AS) (methylerings-gevoelige deletie/duplicatietest) [15q11-q13]
- Cohen syndroom⁸ VPS13B⁸
- Fragiele-X syndroom, FRAXA [^] FMR1[^]
- Lesch-Nyhan syndroom, (LNS) HPRT1
- Rett syndroom, RTT⁸ MECP2⁸
- Rett syndroom, atypisch⁸ CDKL5⁸
- Rett syndroom, congenitale variant⁸ FOXP1⁸
- Prader-Willi syndroom (PWS) (methylerings-gevoelige deletie/duplicatietest) [15q11-q13]
analyse en methyleringsgevoelige deletie/duplicatietest)

Overige ziekten

Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen)

- Amyloidose (AMY01v19.1; 12 genen)**
APOA1, APOA2, APOC2, APOC3, B2M, CST3, FGA, GSN, IL31RA, LYZ, OSMR, TTR
- Congenitale diarree (DIA00v23.1; 73 genen)**
ADA, ADAM17, AIRE, ALPI, ANGPTL3, ANKZF1, APOB, CD3D, CD3E, CFTR, CLMP, CYP27A1, DCLRE1C, DGAT1, EPCAM, FLNA, FOXP3, GUCY2C, IL10, IL10RA, IL10RB, IL12RB1, IL21, IL2RA, IL2RG, IL7R, JAK3, LCT, LIPA, MPI, MTTP, MVK, MYO5B, NCF2, NCF4, NEUROG3, NHEJ1, NPC1L1, PCSK1, PCSK9, PERCC1, PLVAP, PNLP, PNP, PRSS1, PRSS2, PTPRC, RAG1, RAG2, SAR1B, SBDS, SI, SKIV2L, SLC10A2, SLC26A3, SLC2A2, SLC39A4, SLC5A1, SLC7A7, SLC9A3, SPINK1, SPINT2, STAT1, STAT5B, STX3, TCN2, TMPRSS15, TTC37, TTC7A, UBR1, WNT2B, 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, CIDEC, 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, TINF2, 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, NSDL, 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, DHH, 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
Repeatexpansieanalyse⁸: 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, CNQ, CDKN1C, CEP41, CHD7, CILK1, CLPP, CUL4B, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DHCR7, DHH, DHX37, DMRT1, DMRT2, DUSP6, DYNC2H1, EIF2B5, ERAL1, ESR1, ESR2,...

Overige ziekten - Vervolg

genpanels

...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, RIPK4, ROR2, RPL10, RSPO1, 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

- | | |
|---|--------------------|
| <input type="checkbox"/> Azoö/oligozoöspermie (AZF) (<i>alleen deletie/duplicatietest</i>) | [AZF] |
| <input type="checkbox"/> Amyloidosis I en VII; transthyretin amyloidosis | TTR |
| <input type="checkbox"/> Diarrhea 2, met microvillus atrofie (DIAR2) [•] | MYO5B [•] |
| <input type="checkbox"/> Fragiele X tremor/ataxie syndroom (FXTAS) [^] | FMR1 [^] |
| <input type="checkbox"/> Prematuur ovarieel falen, (POF1) [^] | FMR1 [^] |
| <input type="checkbox"/> Surfactant metabolisme dysfunctie type 3 (SMDP3) | ABCA3 |
| <input type="checkbox"/> Uniparentale disomie, chromosoom:..... | [MARK] |
| <input type="checkbox"/> X-chromosominactivatie | AR |
| <input type="checkbox"/> 15q11-q13 duplicatie syndroom (<i>methylerings-gevoelige deletie/duplicatietest</i>) | [15q11-q13] |

Bij genetisch onderzoek is er een kans op het vinden van nevenbevindingen. Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de adviesvrager hebt besproken (zie: [Nevenbevindingen | Arts en Genetica](https://www.vkql.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf))
https://www.vkql.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

[•] Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Bij genetisch onderzoek is er een kans op het vinden van nevenbevindingen. Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de adviesvrager hebt besproken (zie: [Nevenbevindingen | Arts en Genetica](#))
https://www.vkgl.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

⁸ Inclusief 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 geanonimiseerd 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 zijn herzien en per 24 januari 2022 en beschikbaar op de webpagina van Coreon (www.coreon.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/hij kan u informeren en adviseren over de verschillende manieren om een klacht in te dienen. Ook helpt zij/hij 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.



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.