

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 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) :

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 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) :
- 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:

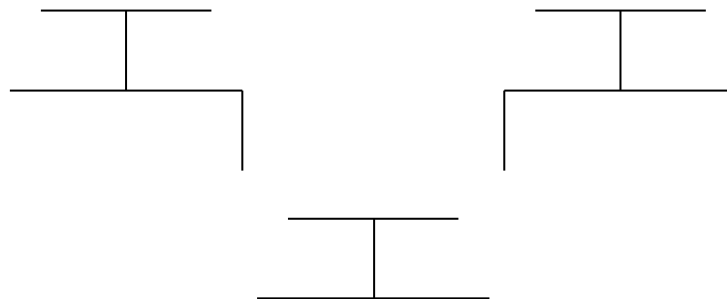
Ontvangstdatum:

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 6
 Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen)..... 6
 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..... 7

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
 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..... 11

Afname en verzendinginstructies

- 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 **(s)poed**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 (incl. CNV analyse obv WES data per gen)

 Beenmergfalen (BMF01v24.1; 122 genen)

ABCB7, ABCD4, ABCG5, ABCG8, ACBD5, ACD, ACKR1, ADA2, AK2, AMN, ANKRD26, AP3B1, ATR, BRCA2, BRIP1, CD40LG, 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 (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 (EMS00v24.1; 48 genen)

ABCB6, ABCG5, ABCG8, ADA, AK1, ALAS2, ALDOA, ANK1, ATP11C, C15orf41, CD59, CDAN1, CYB5R3, EPB41, EPB42, G6PD, GATA1, GCLC, GPI, GPX1, GSR, GSS, HBA1, HBA2, HBB, HBG1, HBG2, HK1, HMOX1, KCNM4, KIF23, KLF1, LCAT, NMNAT3, NT5C3A, PFKM, PGK1, PIEZO1, PKLR, RACGAP1, RHAG, SEC23B, SLC2A1, SLC4A1, SPTA1, SPTB, 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, 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, PRKAG2, PTGS1, PTPRJ, RAB27A, RASGRP2, RBM8A, RGS2, RUNX1, SLFN14, SMPD1, SRC, STIM1, TBXA2R, TBXAS1, THPO, TPM4, TUBB1, VIPAS39, VPS33B, VWF, WAS

 Congenitale secundaire erythrocytose (EMS01v24.1; 16 genen)

BPGM, CYB5R3, EGLN1, EGLN2, EPAS1, EPO, EPOR, HBA1, HBA2, HBB, JAK2, PIEZO1, PKLR, SH2B3, SLC30A10, VHL

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

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

Bloed- en vaataandoeningen

Individuele genen | Sequentieanalyse

- | | |
|---|-----------------|
| <input type="checkbox"/> G6PD deficiëntie | G6PD |
| <input type="checkbox"/> Hemofilie A, (HEMA) ⁸ | F8 ⁸ |
| <input type="checkbox"/> 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
 - Heterotaxie
 - 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 (CAR01v24.1; 46 genen)**Relevante klinische informatie

- Hypertrofische (HCM)
- Dilaterende (DCM)⁹ + Geleidingsstoornis
- Arrhythmogene rechter ventrikel (ARVD/C)
- Linker ventrikel non compactie (LVNC)
- Restrictieve (RCM)

ACTC1, ACTN2, ALPK3, BAG3, CACNA1C, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, FHL1, FHOD3, FLNC, GLA, HCN4, JPH2, JUP, KLHL24, LAMP2, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, NEXN, PKP2, PLN, PRDM16, PRKAG2, RBM20, RYR2, SCN5A, TAZ, TCAP, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNI3, TPM1, TRIM63, TTN, TTR, VCL

Deletie/duplicatietest: MYBPC3 PKP2 **Erfelijke hartritme stoornissen (CAR03v23.1; 49 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, 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, GGCX, KCN3, KDR, SMAD9, SOX17, TBX4, TET2

 Vasculaire aandoeningen (CAR04v23.1; 38 genen)Relevante klinische informatie

- Familiere 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, 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, TNNI3, TNNI3, 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 adviesvrager hebt besproken (zie: [Nevenbevindingen | Arts en Genetica](#))

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

⁸ Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest⁹ 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) / Oculofaciocardientaal 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, 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** (OWS01v24.1; 91 genen + 1 regio (Chr22q11.2))
Inclusief deletie/duplicatietest EYA1
BMP4, BMP5, BUB3, CDC45, CDC6, CDH11, CDT1, CHD7, DACT1, DCHS1, DDX59, DHODH, DHX37, DONSON, DRG1, EDNRA, EFN1, EFTUD2, EIF4A3, EYA1, FANCB, FANCF, FANCL, FAT4, FBXL7, FBXO11, FGF10, FGF3, FGFR1, FOXI3, FRAS1, FREM2, FRK, GDF6, GMNN, GNAI3, GSC, HMX1, HOXA2, HSPA9, HUWE1, ITPR1, KCTD1, KDM6A, KMT2D, LAMA5, MARS1, MCM5, MED12, MED16, NFI, NID2, NRP1, OFD1, ORC1, ORC4, ORC6, OTX2, PAX1, PIK3CA, PLCB4, PLCD3, POLR1A, POLR1B, POLR1C, POLR1D, POMT1, PORCN, RBM10, RECQL, RECQL4, ROBO1, RPS26, RPS28, SALL1, SALL4, SF3B2, SF3B4, SIX1, SIX5, STAG2, TBX1, TCOF1, TFAP2A, TPRN, TSHZ1, TSR2, TXNL4A, WBP11, ZIC3, ZYG11B

- Schisis (non)syndromaal inclusief Robin Sequentie** (OWS02v24.1; 203 genen + 1 regio (Chr22q11.2))
Uitsluitend aan te vragen door klinisch genetici
ACTB, ACTG1, ALX1, ALX3, AMER1, AMMECR1, AMOTL1, ANKRD11, ARHGAP29, ARHGAP31, ASXL1, B3GALT6, B3GALT7, B4GALT7, B9D2, BCOR, BMP2, BMPER, C2CD3, C5orf42, CAMTA1, CC2D2A, CCDC32, 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, HYL1, 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, PIGO, PIGV, PLCB4, POLR1A, POLR1C, POLR1D, POMT1, PORCN, PQBP1, PROKR2, PRRX1, PTCH1, PTCH2, PVRL1, RBM10, RIPK4, ROR2, RPRIP1L, RPL11, RPL26, RPL5, RPS19, RPS26, RPS28, RUNX2, SALL4, SATB2, SCARF2, SEC23A, SEMA3E, SEPTIN9, SF3B4, SHH, SIX1, SIX3, SIX5, SKI, SLC10A7, SLC26A2, SMAD3, SMAD4, SMC1A, SMC3, SMCHD1, SMS, SNRFB, SON, SOX9, SPECC1L, STAC3, STAMPB, TAPT1, TBC1D32, TBX1, TBX15, TBX2, TBX22, TBX4, TCOF1, TCTN3, TFAP2A, TGDS, TGF3, TGFBR1, TGFBR2, TGIF1, TMCO1, TMEM216, TMEM8C, TP63, TRIM37, TRRAP, 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

- Cantú syndroom ABCC9
- Cleidocraniale dysplasie (CCD)^δ RUNX2^δ
- Currarino triade van (TRIAD) MNX1
- Syndromaal microphthalmia 2 (MCOPS2) / Oculofaciocardientaal syndroom (OFCD) BCOR

Epilepsie

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

- Epilepsie volledig genpanel** (EPI00v24.1; 344 genen)
Inclusief CNV analyse van regio chr15:32179526-32273598
AARS1, ABAT, ACTL6B, ADPRS, ADSL, AFG2A, ALDH7A1, ALG13, AMT, ANKRD11, ANO4, AP2M1, AP3B2, ARG1, ARHGEF9, ARID1B, ARV1, ARX, ASAH1, ASHL, ASNS, ASXL3, ATAD1, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATP6V0C, ATP6V1A, ATRX, BRAT1, C12orf57, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1D, CACNA1E, CACNA1G, CACNA2D2, CAD, CASK, CDK19, CDKL5, CERS1, CHD2, CHD5, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CIC, CLCN4, CLDN5, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLTC, CNKSR2, CNNM2, CNPY3, CNTNAP2, COQ2, COQ4, CPLX1, CPT2, CSNK2B, CSTB, CTSD, CUL4B, CUX2, CYFIP2, D2HGDH, DCX, DDX3X, DEAF1, DENND5A, DEPDC5, DHDDS, DHPS, DIAPH1, DMXL2, DNAJC5, DNMI1, DNMI2, DOCK7, DPM1, DYNC1H1, DYRK1A, EEF1A2, EHMT1, EIF2S3, EIF3F, EPM2A, FARS2, FGD1, FGF12, FGF13, FLNA, FOLR1, FOXG1, FRRS1L, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA3, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAD1, GATM, GATM, GCSH, GEMIN5, GLB1, GLDC, GLRA1, GLRB, GNAO1, GNB1, GNB5, GOSR2, GOT2, GPPA1, GPC3, GPHN, GRIA2, GRIA3, GRIA4, GRIK5, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRM7, GRN, HACE1, HCFC1, HCN1, HCN2, HECW2, HNRNP2, HNRNP3, HNRNP4, HSD17B10, HUWE1, INTS8, IQSEC2, IRF2BPL, ITPA, KANSL1, KAT8, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCNC2, KCND3, KCNH1, KCNH5, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCNT2, KCTD3, KCTD7, KDM5C, KIF1A, KIF5C, KMT2A, KPNAT, KPTN, LGI1, LIAS, MAST3, MBD5, MBOAT7, MDH2, MECP2, MED12, MEF2C, MFSDB, MICAL1, MLC1, MOCS1, MOCS2, MPDU1, MTHFR, MTOR, NACC1, NAPB, NBEA, NDE1, NEDD4L, NEU1, NEUROD2, NEXMIF, NHLRC1, NPAP1, NPRL2, NPRL3, NR4A2, NRXN1, NSDHL, NTRK2, NUS1, OFD1, OPHN1, OTUD6B, PACS1, PACS2, PAFAH1B1, PAK1, PAK3, PARS2, PCDH19, PGAP1, PHACTR1, PHF21A, PHF6, PHGDH, PIGA, PIGB, PIGC, PIGG, PIGH, PIGN, PIGO, PIGP, PIGQ, PIGT, PIGU, PIGW, PLCB1, PLP1, PLPBP, PNKP, PNPO, POLG, PPF1B1, PPP2CA, PPP3CA, PPT1, PQBP1, PRRT2, PSAT1, PSPH, PURA, QARS1, RAB39B, RAI1, RANBP2, RELN, RHOB2, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, ROGDI, RORA, RORB, RPS6KA3, SAMHD1, SCAF4, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SEMA6B, SERPINI1, SETD1A, SETD1B, SHANK3, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC19A3, SLC1A2, SLC1A3, SLC1A4, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A1, SLC6A2, SLC6A8, SLC9A6, SMARCA2, SMC1A, SMS, SNAP25, SON, SPTAN1, ST3GAL3, ST3GAL5, STAMPB, STRADA, STX1B, STXBP1, SYN1, SYNGAP1, SYNJ1, SYP, SZT2, TANC2, TANGO2, TBC1D24, TBCE, TBCK, TBX1, TCF7L2, TDP2, TPP1, TRAK1, TREX1, TRIM8, TRIO, TRPM3, TRPM6, TSC1, TSC2, TUBA1A, TUBB2A, TUBB2B, TUBG1, UBA5, UBE2A, UBE3A, UFM1, UGDH, UGP2, USP25, WDR45, WWOX, YWHAG, ZDHHC9, ZEB2

Repeatexpansieanalyse: CSTB

- Focale epilepsie** (EPI04v24.2; 21 genen)
CACNA1A, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CNKSR2, DCX, DEPDC5, FLNA, GRIN2A, KCNT1, LGI1, MICAL1, MTOR, NPRL2, NPRL3, POLG, RELN, SYN1, TSC1, TSC2, ZDHHC9

- Epilepsie (koortsgevoelig/ontstekingsgemedieerd, gegeneraliseerd en/of paroxysmaal)** (EPI11v24.1; 34 genen)
Inclusief CNV analyse van regio chr15:32179526-32273598
ANO4, ATP1A2, ATP1A3, ATP6V0C, 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, SLC6A1, STX1B, TBC1D24, TBX1, USP25

Deletie/duplicatie test: SCN1A SLC2
 PCDH19 CSTB

Epilepsie

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Dravet syndroom (SMEI/SMEB)^δ SCN1A^δ
- Progressieve myoclonische epilepsie type 1 / Ziekte van Unverricht Lundborg (ULD) CSTB
Inclusief repeatexpansie analyse CSTB

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.vkgi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf))

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

^δ Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Erfelijke kanker

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

- Borst- en eierstokkanker** (ONC02v22.1; 10 genen)
Uitsluitend aan te vragen door klinisch genетиci of via [mainstreaming procedure](#)
Inclusief deletie/duplicatietest **BRCA1**
BRCA1, BRCA2, ATM, BARD1, CHEK2, PALB2, RAD51C, RAD51D, PTEN, BRIP1
- Eierstokkanker** (ONC01v22.1; 6 genen)
Uitsluitend aan te vragen door klinisch genетиci of via [mainstreaming procedure](#)
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)
Uitsluitend aan te vragen door klinisch genетиci
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)
Uitsluitend aan te vragen door klinisch genетиci
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)
Uitsluitend aan te vragen door klinisch genетиci
Inclusief deletie/duplicatietesten **MSH6, MLH1, MSH2**
EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 (verminderde sensitiviteit door aanwezigheid pseudogen), POLD1, POLE
- Prostaatcancer** (ONC11v21.1; 5 genen)
Uitsluitend aan te vragen door klinisch genетиci of via [mainstreaming procedure](#)
Inclusief deletie/duplicatietest **BRCA1**
BRCA1, ATM, CHEK2, PALB2
- Kinderkanker predispositie** (ONC14v23.1; 140 genen)
Uitsluitend aan te vragen door klinisch genетиci
ABCB11, ACD, AIP, ALK, AMER1, APC, ATM, BAP1, BLM, BRAF, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CBL, CD27, CD70, CDC73, CDH1, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CEP57, CREBBP, CTC1, CTLA4, CTR9, DDB2, DICER1, DIS3L2, DRK1, EGLN1, EGLN2, EPAS1, EPCAM, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ETV6, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANGC, 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, TINF2, 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, ABCD2, 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)

Let op: 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)
Uitsluitend aan te vragen bij positieve hielprik
ABCD4, ACSF3, ALDH6A1, AMN, CBS, CD320, CLYBL, CUBN, GIF, HCFC1, HIBCH, IVD, LMBRD1, MCEE, MMAA, MMBAB, 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

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

[§] Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

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
- Fenylketonurie type 1 (PKU) PAH
- Fenylketonurie type 3 (PTPS) PTS
- 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*** (NEU01v24.2; 28 genen)
Inclusief repeatexpansieanalyse SCA2 (ATXN2) en C9ORF72
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
- 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)
Inclusief repeatexpansie analyse C9ORF72 en SCA2
FUS, SOD1
- Moyamoya** (NEU06v24.1; 21 genen en regio Xq28)
ACTA2, ANO1, BRCC3, CBL, CHD4, CNOT3, DIAPH1, GUCY1A3, JAG1, MTCP1, MTFMT, MYH11, NF1, NOS3, PTPN11, RASA1, RNF213, SAMHD1, SETD5, SHOC2, YY1AP1

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)

• 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.

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).

- 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, TNNT1, 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, HNRNPD1, ISPD, LIMS2, LMNA, MYOT, PLEC, POGLUT1, 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, ETTA, ETFB, ETFDH, FLAD1, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, LDHA, LPIN1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PNPLA2, PNPLA6, 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 adviesvrager 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, 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, ARHGEP10, ARSA, ATL1, ATL3, ATP1A1, BAG3, BSCL2, CCT5, COX6A1, CTDPI1, 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, PRYSB, 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, ANOS, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, APTX, AR, ARHGEP10, ARL6IP1, ARSA, ASAH1, ASCC1, ATG7, ATL1, ATL3, ATM, ATP13A2, ATP1A1, ATP2A1, ATP7A, B3GALNT2, B4GALNT1, B4GAT1, BAG3, BEAN1, BICD2, BIN1, BSCL2, BVES, C12orf63, 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, COAT7, COL12A1, COL13A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, COX6A1, CPT2, CRYPAB, CTDPI1, CWF19L1, CYP2U1, CYP7B1, DAG1, DCAF8, DCTN1, DDHD1, DDHD2, DES, DGAT2, DHTKD1, DMD, DNAJB2, DNAJB6, DNMT2, DNMT1, DOK7, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DST, DYNC1H1, DYSF, EBF3, ECEL1, EEF2, EGR2, ELOVL4, ELOVL5, ELP1, EMD, ENO3, ENTPD1, ERBB3, ERLIN1, ERLIN2, ETTA, 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, GMPPB, GNB4, GNE, GOLGA2, GRID2, GRM1, GYG1, GYS1, HACE1, HARS1, HEXB, HINT1, HK1, HNRNPA1, HNRNPD, HNRNPA2B1, HOXD10, HRAS, HSPB1, HSPB3, HSPB8, HSPD1, HSPG2, IBA57, IFRD1, IGHMBP2, INF2, INPP5K, 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, MTMR2, MTPAP, MUSK, MYBPC3, MYF6, MYH2, MYH3, MYH7, MYH8, MYL1, MYL2, MYMK, MYO18B, MYO9A, MYOT, MYPN, NAGLU, NDRG1, NEB, NEFH, NEFL, NGF, NIPA1, NOPS6, NTS2, 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, RAPS, 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, SLC22A5, 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, TNNT2, TNNT3, TNPO3, TOR1A, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRAPP1, TRIM2, TRIM3, 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 paralyse en ionkanaal ziekten** (NEM10v22.1; 12 genen)
CACNA1A, CACNA1S, CLCN1, KCNA1, KCNE1, KCNE5, KCNE2, KCNE3, KCNJ5, KCNJ18, KCNJ2, SCN4A

- Scapulo-peroneale 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, TNNT2, 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, FOXP1, 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

- Electrolyten stoornis (incl. Bartter syndroom, Gitelman syndroom en hypomagnesemie)** (NEF09v23.1; 38 genen)
ATP1A1, BSND, CACNA1S, CASR, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CNNM2, DGAT1, EGF, EPCAM, FXYD2, GUCY2C, HNF1B, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ16, MAGED2, MYO5B, NEUROG3, PCBD1, RRAGD, SARS2, SCN4A, SCN11A, SCN11B, SCN11G, SLC12A1, SLC12A3, SLC26A1, SLC26A3, SLC41A1, SLC9A3, SPINT2, TRPM6

Deletie/duplicatietest: CLCNKB SLC12A3

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))
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)

Erfelijke nierziekte (incl. niertumoren) (NEF00v23.1; 527 genen)

Uitsluitend aan te vragen door klinisch genetici; bij onbegrepen nierfalen overweeg het genpanel "Jong nierfalen"

ACE, 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, APOA2, APOC2, APOE, APOL1, APRT, AQP2, ARHGDI1, ARL13B, ARL3, ARL6, ARMC9, ARSA, ATP1A1, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP7B, ATXN10, AVIL, AVP, AVPR2, B2M, B9D1, B9D2, BAP1, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCS1L, BMP4, BMPR2, BNC2, BSND, C1GALT1C1, C2CD3, C3, C8ORF37, CA2, CACNA1D, CACNA1H, CACNA1S, CASR, CBWD1, CBY1, CC2D2A, CCDC114, CCDC28B, CCNQ, CD151, CD2AP, CD46, CDC73, CDK20, CDKN1C, CENPF, CEP104, CEP120, CEP164, CEP290, CEP41, CEP55, CEP83, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CHD1L, CHD7, CHRM3, CHRNA3, CLCN2, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CNM22, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ8B, COQ9, COX10, CPLANE1, CPT2, CRB2, CRKL, CSPP1, CTNS, CTU2, CUBN, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP24A1, CYP27B1, CYP2R1, CYP3A4, DAAM2, DACT1, DCDC2, DDX59, DGAT1, DGKE, DHCR7, DICER1, DLI1, DLG5, DMP1, DNAJB11, DOCK4, DST, DSTYK, DYNC2H1, DYNC2L1, DZIP1L, E2F3, EGF, EHHADH, ELP1, EMP2, ENPP1, EPCAM, ERCC6, ERCC8, EVC, EVC2, EVX1, EXOC8, EYA1, FAH, FAHD2A, FAM111A, FAM134B, FAM149B1, FAM20A, FAM20C, FAN1, FAT1, FBXL4, FGA, FGF20, FGF23, FGF8, FGFRL1, FH, FLCN, FN1, FOXC1, FOXC2, FOXF1, FOX11, FRAS1, FREM1, FREM2, FXRD2, G6PC, GALNT3, GALT, GANAB, GAPVD1, GATA3, GATM, GCM2, GDF6, GDNF, GFR1, GLA, GLI3, GLIS2, GLIS3, GNA11, GNAS, GON7, GPC3, GPC5, GREB1L, GREM1, GRHRP, GRIP1, GSN, GUCY2C, HAAO, HNF1A, HNF1B, HNF4A, HOGA1, HOXA10, HOXA13, HOXD13, HPR11, HPSE2, HRAS, HSD11B2, HSPA6, HYL1, ICK, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT57, IFT74, IFT80, IFT81, IL1RAP, INF2, INPP5E, INTU, INVS, IQCB1, ISL1, ITGA3, ITGA8, ITGB4, ITSN1, ITSN2, JAG1, KANK1, KANK2, KANK4, KATNIP, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ16, KCNJ5, KCTD1, KCTD3, KDM2B, KDM6A, KIAA0586, KIAA0753, KIF14, KIF3B, KIF7, KIRREL1, KL, KLHL3, KMT2D, KRAS, KYNU, LAGE3, LAMA5, LAMB2, LCAT, LHX1, LIFR, LMNA, LMOD1, LMX1B, LPP, LRIG2, LRP10, LRP2, LRP4, LRP5, LYZ, LZTFL1, MAFB, MAGED2, MAGI2, MAP7D3, MAPKBP1, MET, MKKS, MKS1, MMACHC, MOCOS, MTR, MTRR, MTX2, MUC1, MYH11, MYH9, MYLK, MYO1E, MYO5B, MYOCD, NAALADL2, NADSYN1, NCAPG2, NEK1, NEK8, NEU1, NEUROG3, NGF, NIPBL, NOS1AP, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NPNT, NR3C1, NR3C2, NRAS, NRIP1, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, NXF5, OCLR, OFD1, OSGEP, OXGR1, PAX2, PAX8, PBX1, PCBD1, PCM1, PDE6D, PDSS1, PDSS2, PHEX, PIBF1, PKD1, PKD2, PKHD1, PLCE1, PLVAP, PMM2, POC1B, PODXL, PRDM12, PRDX1, PRKCSH, PSAP, PTEN, PTH1R, PTPRO, PYGM, RBM8A, REN, RERE, RET, RICTOR, RMDN1, ROBO1, ROBO2, ROR2, RPGRIP1, RPGRIP1L, RRGAD, RRM2B, SALL1, SALL4, SARS2, SCARB2, SCLT1, SCN11A, SCN4A, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SDCCAG8, SDHB, SEC61A1, SEC61B, SEC63, SGPL1, 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, SOX11, SOX17, SPINT2, SPTLC1, SPTLC2, SRGAP1, STRA6, STRADA, STX16, SUFU, SYNPO, TBC1D1, TBC1D8B, TBCE, TBX18, TBX6, TCTEX1D2, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TFAP2A, THBD, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM218, TMEM231, TMEM237, TMEM260, TMEM67, TMEM72, TNS2, TNXB, TOGARAM1, TP53RK, TP63, TPRKB, TRAF3IP1, TRAP1, TRIM32, TRIM8, TRPC6, TRPM6, TRPM7, TSC1, TSC2, TSHZ3, TTC21B, TTC8, TTR, TUBB4B, TULP3, TXNDC15, TXNL4A, UMOD, UPK3A, UQCQ2, VDR, VHL, VIPAS39, VPS33B, WBP11, WDPCC, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, WDR72, WDR73, WNK1, WNK4, WNT4, WNT9B, WT1, XDH, XPNPEP3, XPO5, YRDC, ZEB2, ZIC3, ZMPSTE24, ZMYM2, 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, HPR11, MOCOS, PYGM, REN, SARS2, SLC22A12, SLC2A9, SLC37A4, UMOD

Nefrocalcinose / nefrolithiase (NEF10v23.1; 66 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, GRHRP, HNF4A, HOGA1, HPR11, KCNJ1, KL, MAGED2, MOCOS, OCLR, OXGR1, PHEX, PTH1R, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SLC12A1, SLC22A12, SLC26A1, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC36A2, SLC37A4, SLC3A1, SLC4A1, SLC6A19, SLC6A20, SLC7A9, SLC9A3R1, STRADA, STX16, TRPM6, VDR, VIPAS39, VPS33B, WDR72, WNK4, XDH, ZNF365

Deletie/duplicatietest: SLC3A1 SLC7A9

Jong nierfalen, CKD-Y (inclusief PKD1 en PKD2) (NEF24v23.1; 260 genen)

ACE, ACTG2, ACTN4, ADAMTS9, AGT, AGTR1, AGXT, AHI1, ALG1, ALMS1, AMN, ANKS6, ANLN, APOA1, APOA2, APOC2, APOE, APOL1, APRT, ARHGDI1, ARL13B, ARL6, ARMC9, ATXN10, AVIL, B2M, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCS1L, BMPR2, C1GALT1C1, 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, GRHRP, 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, LCAT, LMNA, LMX1B, LRIG2, LYZ, LZTFL1, MAFB, MAGI2, MAP7D3, MAPKBP1, MKKS, MKS1, MMACHC, 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, OCLR, OFD1, OSGEP, PAX2, PBX1, PCM1, PDSS1, PDSS2, PIBF1, PKD1, PKD2, PKHD1, PLCE1, PMM2, POC1B, PODXL, PTPRO, REN, RMDN1, ROBO2, RPGRIP1L, RRM2B, SALL1, SARS2, SCARB2, SCNN1A, SCNN1B, 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, TTR, TULP3, UMOD, VIPAS39, VPS33B, WDPCC, 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) (NEF11v23.1; 106 genen)

ACTN4, ADCK3, ALG1, ALMS1, AMN, ANKFY1, ANLN, APOA1, APOE, APOL1, 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, OCLR, OSGEP, PAX2, PDSS1, PDSS2, 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) (NEF17v23.2; 165 genen)

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, C2CD3, C8ORF37, CBY1, CC2D2A, CCDC114, CCDC28B, CDC73, CDKN1C, CENPF, CEP104, CEP120, CEP164, CEP290, CEP41, CEP55, CEP83, CLDN10, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, 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, PIBF1, PKD1, PKD2, PKHD1, PMM2, POC1B, PRKCSH, REN, RERE, RMDN1, RPGRIP1, RPGRIP1L, SCLT1, SDCCAG8, SEC61A1, SEC61B, SEC63, SLC41A1, SLC4A1, TBX18, TCTEX1D2, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TMEM72, TOGARAM1, TRAF3IP1, TRIM32, TSC1, TSC2, TTC21B, TTC8, TXNDC15, UMOD, VHL, WDPCC, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, XPNPEP3, ZIC3, ZNF423, ATP6V0A4, ATP6V1B1, DLG5, PAX2, SALL1, SUFU, TMEM218, TULP3, MUC1 VNTR Cytosine insertie doorgaans niet aantoonbaar.

Deletie/duplicatietest: HNF1B NPHP1

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.

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

♾ Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

♾ Alleen repeatexpansieanalyse

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

- Renaal 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, OCRL, 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, OCRL, PHEX, SLC34A1, SLC34A3, SLC9A3R1, VDR
- Nierfalen op kinderleeftijd, 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, ARHGADIA, 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, CENPF, 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, CLPLANE1, CPT2, CRB2, CSPP1, CTNS, CUBN, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, DAAM2, DACT1, DCDC2, DDX59, DGKE, DHCR7, DICER1, DLEC1, DLG5, DNAJB11, DSTYK, DYNC2H1, DYNC2H1, DYNC2H2, DYNC2L1, 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, GRHR, 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, MMAACHC, MOCOS, MTR, MTRR, MTX2, MUC1, MYH11, MYH9, MYLK, MYO1E, MYOCD, NADSYN1, NCAAPG2, NEK1, NEK8, NOS1AP, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NPNT, NR3C1, NR3C2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, NXF5, OCRL, ODAD1, OFD1, OSGEP, PAX2, PBX1, PGM1, PDE6D, PDSS1, PDSS2, PIBF1, PKD1, PKD2, PKHD1, PLCE1, PMM2, POC1B, PODXL, PRKCSH, PTPRO, REN, RERE, RMND1, ROBO1, ROBO2, RPGRIP1, RPGRIP1L, 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, BSNL, 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

- Gitelman syndroom[§] SLC12A3[§]
- 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

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

[§] Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

- 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 syndroom[§] VPS13B[§]

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

- Primaire immuundeficiënties volledig panel** (PID00v24.1; 479 genen)
ACD, ACP5, ACTB, ADA, ADA2, ADAM17, ADAR, AGA, AICDA, AIRE, AK2, ALG13, ALPI, ALPK1, ANGPT1, AP1S3, AP3B1, AP3D1, APOL1, ARHGGEF1, ARPC1B, ARPC5, 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, CASP1, CASP8, CAVIN1, CCBP1, CD19, CD247, CD27, CD28, CD3D, CD3E, CD3G, CD4, CD40, CD40LG, CD46, CD55, CD59, CD70, CD79A, CD79B, CD81, CD8A, CDC42, CDCA7, CEBPB, CFB, CFD, CFH, CFI, CFP, CFTR, CHD7, CHUK, CIB1, CIITA, CLCN7, CLEC4D, CLEC7A, CLPB, COPA, CPOG1, CORO1A, CR2, CRACR2, CREBBP, CSF2RA, CSF2RB, CSF3R, CTC1, CTLA4, CTNINB1, CTSP1, CTSC, CXCR2, CXCR4, CYBA, CYBB, CYBC1, DBR1, DCLRE1B, DNARE1C, DDX58, DEF6, DGAT1, DHFR, DIAPH1, DKC1, DNAJC21, DNASE1, DNASE1L3, DNASE2, DNMT3B, DOCK2, DOCK8, DPP9, ELANE, ELF4, EPG5, ERBIN, ERCC6L2, EXTL3, F12, FAAP24, FADD, FAS, FASLG, FAT4, FCGR3A, FCHO1, FCN3, FERMT1, FERMT3, FNIP1, FOXI3, FOXN1, FOXP3, FPR1, G6PC, G6PC3, G6PD, GATA1, GATA2, GF11, GINS1, GJC2, GRHL2, GTF2H5, HAVCR2, HCK, HELLS, HMOX1, HS3ST6, HYOU1, ICOS, ICOSLG, IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IGHH, IGLL1, IKBKB, IKBKG, IKZF1, IKZF2, IKZF3, IL10, IL10RA, IL10RB, IL12B, IL21RB1, IL17F, IL17RA, IL17RC, IL18BP, IL18R1, IL1RN, IL2, IL21, IL21R, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL36RN, IL6R, IL6ST, IL7R, INO80, INSR, IRAK1, IRAK4, IRF1, 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, LYN, MAGT1, MALT1, MAN2B1, MAN2B2, MANBA, MAP1LC3B2, MAP3K14, MAPK8, MASP2, MC2R, MCM10, MCM4, MCTS1, MEV1, MOGS, MPEG1, MRTFA, MS4A1, MSN, MTHFD1, MVK, MYD88, MYOF, MYSM1, NBAS, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCKAP1L, NCSTN, NFAT5, NFE2L2, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NHP2, NLRCA, NLRP1, NLRP2, NLRP3, NOD2, NOD1, NOS2, NRAS, NSMCE3, OAS1, ORAI1, OSTM1, OTULIN, PARN, PAX1, PBX1, PCCA, PCCB, PDCC1, PEPD, PGM3, PI4KA, PIGA, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PLCG2, PLEKHM1, PLG, PMM2, PNP, POLA1, POLE2, POLR3F, POMP, POT1, POU2AF1, PRF1, PRKDC, PRKDC, PRPS1, PSENE1, PSM3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMB10, PSMG2, PSTPIP1, PTEN, PTPN22, PTPRC, RAB27A, RAC2, RAG1, RAG2, RANBP2, RASGRP1, RASGRP2, RBCK1, RC3H1, RECQL4, REL, RELB, RELB, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHOG, RHOH, RIPK1, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF168, RNF31, RNU4ATAC, RNU7-1, RORC, RPA1, RPSA, RSPH9, RTEL1, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SASH3, SAT1, SBDS, SEC61A1, SEMA3E, SERAC1, SERPING1, SH2B3, SH2D1A, SH3BP2, SH3KB1, SKIV2L, SLC29A3, SLC35A1, SLC35C1, SLC37A4, SLC39A4, SLC39A7, SLC46A1, SLC7A7, SMARCAL1, SMARCD2, SNORA31, SNX10, SOCS1, SOCS4, SPI10, SPI1, 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, TERC, TERT, TET2, TFRC, 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, TRIM2, TRNT1, TTC37, TCTCA, TYK2, UBA1, UNC13D, UNC93B1, UNG, USB1, USP18, VAV1, VPS13B, VPS45, WAS, WDR1, WIPF1, WRAP53, XIAP, ZAP70, ZBTB24, ZNF341, ZNFY1
- ALPS/Autoimmunity** (PID03v17.1; 12 genen)
FAS, FASLG, CASP10, CASP8, KRAS, NRAS, FADD, AIRE, FOXP3, IL2RA, ITCH, LRBA

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

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

- Autoinflammatoir** (PID01v22.2; 67 genen)
ACPF5, ADA2, ADAM17, ADAR, ADGRE2, ALPK1, AP1S3, C2orf69, CARD14, CDC42, CEBPE, COPA, DDX58, DNASE1, DNASE1L3, DNASE2, FERMT1, IFIH1, IKZF1, IL10, IL10RA, IL10RB, IL11RN, IL36RN, LACC1, LPIN2, LSM11, MEFV, MVK, NCKAP1L, NCSTN, NLR4, NLRP1, NLRP2, NLRP3, NOD2, OTULIN, PEPD, PIK3CD, PLCG2, POMP, PRKCD, PSENIEN, 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 immuundeficiënties
Individuele genen | Sequentieanalyse

- VEXAS syndroom UBA1

Verstandelijke beperking: syndrooma/niet syndrooma
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>

Verstandelijke beperking: syndrooma/niet syndrooma
Individuele genen | Sequentieanalyse

- Angelman syndroom (AS) (*methylerings-gevoelige deletie/duplicatietest*) [15q11-q13]
- Cohen syndroom[§] VPS13B[§]
- Fragiele-X syndroom, FRAXA [^] FMR1[^]
- Lesch-Nyhan syndroom, (LNS) HPRT1
- Rett syndroom, RTT[§] MECP2[§]
- Rett syndroom, atypisch[§] CDKL5[§]
- Rett syndroom, congenitale variant[§] FOXG1[§]

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.vkgi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

[§] Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

- 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
- Erfelijk angio-oedeem** (HAE01v21.1; 7 genen)
ANGPT1, F12, HS3ST6, KNG1, MYOF, PLG, SERPING1
- Familiaire partiële lipodystrofie (FPLD) en congenitale generaliseerde lipodystrofie (CGL)** (LIP01v22.1; 11 genen)
AGPAT2, AKT2, BSCL2, CAV1, CIDEC, LIPE, LMNA, PLIN1, PPARG, PTRF, ZMPSTE24
- Interstitiële pulmonale fibrose** (IPF01v24.1; 28 genen)
ABCA3, ACD, AP3B1, COPA, CSF2RA, CSF2RB, CTC1, DKC1, HPS1, HPS4, NAF1, NHP2, NKX2-1, NOP10, PARN, POT1, RPA1, RTEL1, SFTPA1, SFTPA2, SFTPB, SFTPC, TERC, TERT, TINF2, TMEM173, WRAP53, ZCCHC8
- 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, RSPO1, 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, CGNQ, 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, PNLPA6, 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

- Azoö/oligozoöspermie (AZF) (*alleen deletie/duplicatietest*) [AZF]
- Amyloidosis I en VII; transthyretin amyloidosis TTR
- Diarree 2, met microvillus atrofie (DIAR2)[§] MYO5B[§]
- Fragiele X tremor/ataxie syndroom (FXTAS)[^] FMR1[^]
- 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]

[^] 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, wangslimvlies, 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 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.