

**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](mailto: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 'gendefect in familie'.
- Vermeld relevante klinische gegevens en/of stamboomgegevens op pagina 2.

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

**DOEL ONDERZOEK**

- Bevestiging / uitsluiting diagnose
- Dragerschapbepaling (bekend gendefect in familie)
- Presymptomatisch onderzoek (bekend gendefect 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:

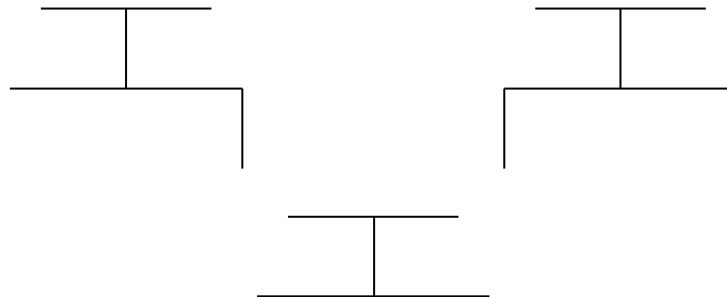
Ontvangstdatum:

**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..... 6

**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**..... 7  
 Genpanels (incl. CNV analyse obv WES data per gen)..... 7  
 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 **(spoed)verzending via koerier**: UMC Utrecht, DBG afdeling Genetica, Lundlaan6, KC.04.084.2, 3584 EA Utrecht. Afleveren bij receptie afdeling Genetica KC.04.084.2.

**Voor ziektebeelden en gentesten die niet worden vermeld op dit aanvraagformulier**

Wanneer u één of meerdere genen niet kunt vinden kunt u op de website [www.dnadiagnostiek.nl](http://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](http://www.umcutrecht.nl/erfelijkheid).



De sectie genomdiagnostiek 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](http://www.rva.nl).

**Bloed- en vaataandoeningen en beenmergfalen**

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

**Beenmergfalen en/of predispositie voor hematologische maligniteiten (BMF01v24.2; 252 genen)**

ABCB7, ABCD4, ABCG5, ABCG8, ABCD5, ACD, ACKR1, ADA2, AK2, AMN, ANKRD26, AP3B1, ATR, BLM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, C15orf41, CA2, CALR, CBL, CD40LG, CEBPA, CLCN7, CLPB, COX4I2, CSF3R, CST1, CTC1, CTLA4, CUBN, CUX1, CXCR4, CYCS, DCLRE1B, DDX41, DHFR, DICER1, DKC1, DNAJC21, DNMT3A, DUT, EFL1, EIF2AK3, ELANE, ENG, ENOSF1, EPCAM, EPG5, ERBB3, ERCC1, ERCC4, ERCC6L2, ETV6, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANGC, FANCI, FANCL, FANCM, FLI1, FYB1, G6PC3, GALE, GATA1, GATA2, GBA, GF11, GNAS, GNE, GP1BA, GP1BB, GP9, GRHL2, GSKIP, HAX1, HEATR3, HOXA11, HYOU1, IDH1, IDH2, IKZF1, ITGB2, ITGB3, ITK, IVD, JAGN1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KLF1, KMT2A, KRAS, LAMTOR1, LIG4, LYST, LZTR1, MAD2L2, MASTL, MBD4, MDM4, MECOM, MEIS1, MLH1, MLPH, MP1G6B, MPL, MRAS, MRTFA, MSH2, MSH6, MTHFD1, MTR, MTRR, MYD88, MYH9, MYSM1, NAF1, NBEAL2, NBN, NF1, NHEJ1, NHP2, NOP10, NOTCH1, NPM1, NRAS, OSTM1, PALB2, PARN, PAX5, PDGFRA, PHF6, PIGA, PLAU, PLCB2, PLEKHM1, PMS2, POT1, PPP1CB, PRF1, PRKACG, PTEN, PTPN11, PUS1, RAB27A, RAC2, RAD21, RAD51C, RAF1, RAP1A, RASGRP2, RBM8A, RFX5, RFXANK, RFXAP, RGS2, RIT1, RMRP, RNF168, RPA1, RPL11, RPL15, RPL26, RPL27A, RPL35A, RPL36, RPL5, RPL8, RPS10, RPS14, RPS15, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27A, RPS29, RPS5, RPS7, RPS8, RRS, RRS2, RTEL1, RTL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SBF2, SEC23B, SETBP1, SF3B1, SH2B3, SH2D1A, SHOC2, SLC19A2, SLC25A38, SLC46A1, SLX4, SMARCA3, SMC1A, SMC3, SNX10, SOS1, SOS2, SP1, SRC, SRP54, SRP72, SRSF2, STAG2, STAT3, STAT5A, STEAP3, STIM1, STK4, STN1, TAFAZZIN, TBXAS1, TCIRG1, TCN2, TERC, TERT, TET2, THPO, TINF2, TNFRSF11A, TNFSF11, TP53, TPO, TPP1, TUBB1, TYMS, U2AF1, UBE2T, UBT, USB1, VPS13B, VPS45, WAS, WRAP53, WT1, XRCC2, YARS2, ZC3HC1, ZCCHC8, ZRSR2

**Diamond-Blackfan anemie (DBA01v24.1; 41 genen)**

EPO, GATA1, HEATR3, RPL10, RPL10A, RPL11, RPL15, RPL17, RPL18, RPL19, RPL26, RPL27, RPL27A, RPL3, RPL31, RPL34, RPL35, RPL35A, RPL36, RPL5, RPL8, RPL9, RPLP0, RPS10, RPS11, RPS14, RPS15, RPS15A, RPS17, RPS19, RPS20, RPS24, RPS26, RPS27, RPS27A, RPS28, RPS29, RPS5, RPS7, RPS8, 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, KCNN4, 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, PRKACG, PTGS1, PTPRJ, RAB27A, RASGRP2, RBM8A, RGS2, RUNX1, SLC11A, SLC11A, 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

- G6PD deficiëntie G6PD
- Hemofilie A, (HEMA)<sup>§</sup> F8<sup>§</sup>
- PyruvaatKinase deficiëntie (PK) PKLR
- Von Willebrand Factor VWF

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)

<sup>§</sup> Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

**Cardiovasculaire ziekten**

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

**Aangeboren hartafwijkingen (CAR05v24.1; 60 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, CHD7, CITED2, CRELD1, ELN, FLT4, FOXH1, GATA4, GATA5, GATA6, GDF1, GJA1, GJA5, GJC1, HAND1, HAND2, HEY1, HEY2, 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, TBX2, TBX20, TBX3, TBX5, TFAP2B, TLL1, ZFPM2, ZIC3

Deletie/duplicatietest:  MYBPC3  JAG1

**Cardiomyopathie (CAR01v24.2; 55 genen)**

Relevante klinische informatie

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

ACTC1, ACTN2, ALPK3, BAG3, BAG5, CACNA1C, CRYAB, CSRP3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, FHL1, FHOD3, FLII, FLNC, GLA, HCN4, JPH2, JUP, KLHL24, LAMP2, LMOD2, LMNA, MIB1, MT-TI, MYBPC3, MYH7, MYL2, MYL3, MYZAP, NEXN, NRAP, PKP2, PLEKHM2, PLN, PPP1R13L, PRDM16, PRKAG2, RBM20, RYR2, SCN5A, TAZ, TCAP, TMEM43, TNNC1, TNNI3, TNNI3K, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTN, TTR, VCL

**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) (CAR08v24.1; 27 genen)**

ABCC8, ACVRL1, AQP1, ATP13A3, BMP10, BMPR1A, BMPR1B, BMPR2, CAV1, EIF2AK4, ENG, FBLN2, FOXF1, GDF2, GGCX, KCNK3, KDR, KLF2, KLK1, NOTCH3, PDGFD, SMAD1, SMAD4, SMAD9, SOX17, TBX4, TET2

<sup>¶</sup> Alleen repeatexpansieanalyse

## Cardiovasculaire ziekten

(Vervolg)

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

 Vasculaire aandoeningen (CAR04v24.1; 49 genen)Relevante klinische informatie

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

ABL1, ACTA2, ADAMTS19, AEBP1, ARIH1, BGN, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, DCHS1, EFEMP2, ELN, FBN1, FBN2, FLNA, FOXE3, GATA4, GATA5, HCN4, HEY2, IPO8, JAG1, LMOD1, LOX, LTBP3, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, NRP3, PLOD1, PRKG1, ROBO4, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB3R1, TGFB3R2, THBS2, THSD4, TLN1

 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, TMM43, TNNC1, TNNI3, TNNI2, TPM1, TRDN, TTN

## 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, CNM4, COL17A1, DLX3, ENAM, FAM20A, FAM20C, FAM33H, 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, KCTD14, KDM6A, KMT2D, LAMA5, MARS1, MCM5, MED12, MED16, NF1, NID2, NRP1, OFD1, 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 geneticist

ACTB, ACTG1, ALX1, ALX3, AMER1, AMMECR1, AMOTL1, ANKRD11, ARHGAP29, ARHGAP31, ASXL1, B3GALT6, B3GALT7, B9D2, BCOR, BMP2, BMPER, C2CD3, C5orf42, CAMTA1, CC2D2A, CCDC32, CDC45, CDH1, CDKN1C, CHD7, CHRN3, 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, RPGRIP1L, 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, SNRPB, SON, SOX9, SPECC1L, STAC3, STAMPB, TAPT1, TBC1D32, TBX1, TBX15, TBX2, TBX22, TBX4, TCOF1, TCTN3, TFAP2A, TGDS, TGFB3, TGFB3R1, TGFB3R2, TGIF1, TMC01, TMEM216, TMEM8C, TP63, TRIM37, TRRAP, TUBB, TWIST1, TXNL4A, USP9X, WDR35, WNT4, WNT5A, XYL1, 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)<sup>δ</sup> RUNX2<sup>δ</sup>
- 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, ASH1L, 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, CNM22, CNPY3, CNTNAP2, COQ2, COQ4, CPLX1, CPT2, CSNK2B, CSTB, CTSD, CUL4B, CUX2, CYFIP2, D2HGDH, DCX, DDX3X, DEAF1, DENND5A, DEPD5, DHDDS, DHPS, DIAPH1, DMXL2, DNAJC5, DNMI1, DNMI4, DOCK7, DPM1, DYNC1H1, DYRK1A, EEF1A2, EHMT1, EIF2S3, EIF3F, EPM2A, FARS2, FGD1, FGF13, FLNA, FOLR1, FOXG1, FRR51L, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA3, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAD1, GAMB, GATM, GC5H, GEMIN5, GLB1, GLDC, GLRA1, GLRB, GNAO1, GNB1, GNB5, GOSR2, GOT2, GPAA1, GPC3, GPHN, GRIA2, GRIA3, GRIA4, GRIK5, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRM7, GRN, HACE1, HCF1, HCN1, HCN2, HECW2, HNRNP2, HNRNP4, HNRNP5, HSD17B10, HUWE1, INTS8, IQSEC2, IRF2BPL, ITPA, KANSL1, KAT8, KCNA1, KCNB1, KCNC1, KCNC2, KCND3, KCNH1, KCNH5, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCNT2, KCTD3, KCTD7, KDM5C, KIF1A, KIF5C, KMT2A, KPNA7, KPTN, LGI1, LIAS, MAST3, MBD5, MBOAT7, MDH2, MECP2, MED12, MEF2C, MFSD8, 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, PPF1BP1, 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 (EPI04v24.3; 22 genen)

ATP1A2, CACNA1A, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CNKSR2, DCX, DEPD5, FLNA, GRIN2A, KCNT1, LGH1, MICAL1, MTOR, NPRL2, NPRL3, POLG, RELN, SYN1, TSC1, TSC2, ZDHHC9

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

<sup>δ</sup> Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

<sup>^</sup> Alleen repeatexpansieanalyse



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

- Epilepsie (koortsgevoelig/ontstekingsgemiddeld, 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)<sup>δ</sup> SCN1A<sup>δ</sup>
- Progressieve myoclonische epilepsie type 1 / Ziekte van Unverricht Lundborg (ULD) *Inclusief repeatexpansieanalyse CSTB* CSTB

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

- Borst- en eierstokkanker** (ONC02v22.1; 10 genen)  
Uitsluitend aan te vragen door klinisch geneti 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 geneti of via mainstreaming procedure  
*Inclusief deletie/duplicatietest BRCA1*  
BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C, RAD51D, BRIP1
- Feochromocytoom** (ONC04v18.1; 11 genen)  
*Inclusief deletie/duplicatietest SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD 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 geneti  
*Inclusief deletie/duplicatietest BRCA1*  
ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11
- Paraganglioom** (ONC05v18.1; 6 genen)  
*Inclusief deletie/duplicatietest SDHAF2, SDHB, SDHC en SDHD*  
MAX, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD
- MEN gerelateerde aandoeningen** (ONC06v23.1; 11 genen)  
*Inclusief deletie/duplicatietest AIP, CDKN1B en MEN1*  
AIP, AP2S1, CASR, CDC73, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2B, CDKN2C, GNA11, MEN1, RET
- Nierkanker** (ONC07v24.1; 8 genen)  
*Inclusief deletie/duplicatietest VHL*  
BAP1, FH, FLCN, MET, PTEN, SDHB, VHL, PRDM10
- 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 geneti  
*Inclusief deletie/duplicatietest 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 geneti  
*Inclusief deletie/duplicatietest MSH6, MLH1 en MSH2*  
EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 (verminderde sensitiviteit door aanwezigheid pseudogen), POLD1, POLE
- Prostaatcancer** (ONC11v21.1; 5 genen)  
Uitsluitend aan te vragen door klinisch geneti of via mainstreaming procedure  
*Inclusief deletie/duplicatietest BRCA1*  
BRCA1, ATM, CHEK2, PALB2
- Kinderkanker predispositie** (ONC14v23.1; 140 genen)  
Uitsluitend aan te vragen door klinisch geneti  
ABCB11, ACD, AIP, ALK, AMER1, APC, ATM, BAP1, BLM, BRAF, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CBL, CD27, CD70, CDC73, CDH1, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CEP57, CREBBP, CTC1, CTSLA4, CTR9, DDB2, DICER1, DIS3L2, DKC1, 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, RRS, 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, 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 (HNPCC)<sup>δ</sup> MLH1<sup>δ</sup>
- Lynch syndroom (HNPCC)<sup>δ</sup> MSH2<sup>δ</sup>
- Lynch syndroom (HNPCC)<sup>δ</sup> MSH6<sup>δ</sup>
- Multipele Endocriene Neoplasie type 1 (MEN1)<sup>δ</sup> MEN1<sup>δ</sup>
- Multipele Endocriene Neoplasie type 2 (MEN2) RET (alleen relevante exonen)
- Von Hippel-Lindau, ziekte van (VHL)<sup>δ</sup> VHL<sup>δ</sup>

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

- Progressieve familiale intrahepatische cholestase (PFIC)** (HEP01v24.2 (voormalig MET02 panel); 11 genen)  
ABCB11, ABCB4, ATP8B1, KIF12, LSR, MYO5B, NR1H4, PSKH1, TJP2, USP53, ZFYVE19
- Cholestase, brede differentiaal diagnose** (HEP02v24.2 (voormalig MET10); 82 genen)  
ABCB11, ABCB4, ABCC2, ABCD3, ADK, AHCY, AKR1D1, ALDOB, AMACR, ARG1, ASAH1, ATP7B, ATP8B1, BAAT, BCS1L, TWNK, CFTR, UTP4, 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, PSKH1, SCO1, SERPINA1, SHPK, SLC25A13, SLC27A5, SLC01B1, SLC01B3, STX3, SUCLA2, TALDO1, TJP2, TPO, TRMU, TULP3, UGT1A1, UNC45A, USP53, VIPAS39, VPS33B, ZFYVE19

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](https://www.vkgi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf)

<sup>δ</sup> Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

<sup>^</sup> Alleen repeatexpansieanalyse

**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, 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
- Fenylketonurie type 1 (PKU) PAH
- Fenylketonurie type 3 (PTPS) PTS
- Glycerolkinase deficiëntie (GKD) GK
- Hartup disorder SLC6A19
- Hemochromatose, (HFE) HFE
- Medium-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase deficiëntie (MCAD) ACADM  
*inclusief deletie test exon 18*
- Metachromatische Leukodystrofie (MLD) ARSA
- Pompe, Ziekte van, Glycogen storage disease II (GSD2)<sup>δ</sup> GAA<sup>δ</sup>
- 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<sup>•</sup> (NEU01v24.2; 28 genen)**  
*Inclusief repeatexpansieanalyse 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/duplicatietest KRIT1*  
KRIT1, CCM2, PDCD10

- Ziekte van Fahr (NEU04v24.1; 8 genen)**  
JAM2, KIAA1161, NAA60, PDGFBR, PDGFRB, SLC20A2, XPR1, CMPK2
- Sporadische ALS (NEU05v22.1; 2 genen)**  
*Inclusief repeatexpansieanalyse ATXN2 en C9ORF72*  
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)<sup>^</sup> C9ORF72<sup>^</sup>
- SCA2 / Risicofactor voor ALS<sup>^</sup> ATXN2<sup>^</sup>

**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).*

- Neuropathie (NMZ01v24.1; 97 genen)**  
*Inclusief deletie-duplicatietest op NGS data voor alle genen in het genpanel (waaronder PMP22/MPZ/GJB1)*  
AARS1, ABHD12, AIFM1, ARSA, ATL1, ATL3, ATP1A1, ATP7A, BAG3, BICD2, BSCL2, CCT5, COX6A1, CTDP1, DCTN1, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DNMT1, DST, DYNC1H1, EGR2, ELP1, FBLN5, FGD4, FIG4, GAN, GARS1, GBF1, GDAP1, GJB1, GNB4, HARS1, HINT1, HK1, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KIF1A, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MCM3AP, MFN2, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MTMR2, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, NTRK1, PDK3, PDXK, PLEKHG5, PMP2, PMP22, PNKP, PRDM12, PRPS1, PRX, RAB7A, REEP1, RETREG1, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SETX, SH3TC2, SIGMAR1, SLC12A6, SLC25A46, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SORD, SPG11, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, TFG, TRIM2, TRPV4, TTR, VCP, VRK1, VWA1, WARS1, WNK1, YARS1
- Spieraandoeningen<sup>•</sup> (NMZ02v24.1; 215 genen)**  
*Indien analyse van het SMN1 (SMA), DMPK (DM1/MD1) of CNBP (DM2/MD2) gen gewenst is, dient u deze apart aan te vragen onder 'Neuromusculaire ziekten - Individuele genen'*  
ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTN2, ACVR1, ADSS1, AGL, AGRN, ALG14, ALG2, ANO5, ATP2A1, ATP7A, B3GALNT2, B4GAT1, BAG3, BICD2, BIN1, CACNA1S, CAPN3, CASQ1, CAV3, CAVIN1, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHKB, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CLCN1, CLN3, CNTN1, COL12A1, COL13A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CPT2, CRPPA, CRYAB, DAG1, DES, DGUOK, DMD, DNA2, DNAJB4, DNAJB6, DNM2, DNMT3B, DOK7, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DYNC1H1, DYSF, ECEL1, EMD, ENO3, ERBB3, ETFA, ETFB, ETFDH, EXOSC8, FAM111B, FHL1, FKBP14, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNC, FXR1, GAA, GATM, GBE1, GFPT1, GMPFB, GNE, GOLGA2, GOSR2, GYG1, GYS1, HACD1, HADHA, HADHB, NRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPD1, HSPB8, HSPG2, IGHMBP2, INPP5K, ISCU, ITGA7, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, KLHL9, KY, LAMA2, LAMP2, LARGE1, LDB3, LDHA, LMNA, LMO3, LPIN1, LRIF1, MAP3K20, MB, MEGF10, MICU1, MSTN, MSTO1, MTM1, MUSK, MYF6, MYH2, MYH3, MYH7, MYL2, MYMK, MYO18B, MYO9A, MYOT, MYPN, NEB, OPA1, ORAI1, PABPN1, PAX7, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PIP5K1C, PLEC, PNPLA2, POGUT1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC1, OPDC3, PREPL, PUS1, PYGM, PYROXD1, RAPSN, RBCK1, RRM2B, RXYLT1, RYR1, RYR1, SCN4A, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SIL1, SLC18A3, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A4, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SMCHD1, SMPX, SNUPN, SORD, SPEG, SPTAN1, SPTBN4, SQSTM1, SRPK3, STAC3, STIM1, SUCLA2, SYNE1, SYNE2, SYT2, TANGO2, TCAP, TIA1, TK2, TMEM126B, TMEM43, TNNT2, TNNT1, TNPO3, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRAPPC11, TRIM32, TRIP4, TRPV4, TTC19, TTN, TWNK, UBA1, VAMP1, VCP, VIPAS39, VMA21, VRK1, XK, ZC4H2

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](https://www.vkgi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf)

<sup>δ</sup> Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

<sup>^</sup> Alleen repeatexpansieanalyse

**Neuromusculaire ziekten**

(Vervolg)

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

- Hereditaire spastische paraparese (HSP) (NMZ03v24.1; 92 genen)**

ABCD1, ABHD16A, ADAR, AFG3L2, AIMP1, ALDH18A1, ALDH3A2, ALS2, AMFR, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARG1, ARL6IP1, ATL1, ATP13A2, B4GALNT1, BSCL2, C19orf12, CAPN1, COQ4, CPT1C, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, FA2H, FAR1, FARS2, FBXO7, FXN, GALT, GBA2, GBE1, GCH1, GJA1, GJC2, HACE1, HFDL, HSPD1, IBA57, KCNA2, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KPNA3, L1CAM, MAG, MAPK8IP3, MARS1, MTRFR, NDUFA12, NIPA1, NKX6-2, NT5C2, PCYT2, PLP1, PNPLA6, POLR3A, RAB3GAP2, REEP1, REEP2, RETREG1, RNASEH2B, RNF170, RTN2, SACS, SERAC1, SLC16A2, SLC25A15, SLC2A1, SLC33A1, SPART, SPAST, SPG11, SPG21, SPG7, SPTAN1, TECPR2, TFG, TUBB4A, UBAP1, UCHL1, WASHC5, ZFYVE26

- Periodieke paralyse en ionkanaal spierziekten (NEM10v22.1; 12 genen)**

CACNA1A, CACNA1S, CLCN1, KCNA1, KCNE1, KCNE5, KCNE2, KCNE3, KCNJ5, KCNJ18, KCNJ2, SCN4A

- 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)

- NMZ Breed panel (NEM27v24.1; 468 genen)**

AARS1, ABCD1, ABHD12, ABHD16A, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTN2, ACVR1, ADAR, ADSS1, AFG3L2, AGL, AGRN, AIFM1, AIMP1, ALDH18A1, ALDH3A2, ALG14, ALG2, ALS2, AMFR, AMPD2, ANO10, ANO5, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, APTX, AR, ARG1, ARL6IP1, ARSA, ASAH1, ASCC1, ATG7, ATLL1, ATLL3, ATM, ATP13A2, ATP1A1, ATP2A1, ATP7A, B3GALNT2, B4GALNT1, B4GAT1, BAG3, BEAN1, BICD2, BIN1, BSCL2, C19orf12, CACNA1A, CACNA1G, CACNA1S, CACNB4, CAPN1, CAPN3, CASQ1, CAV3, CAVIN1, CCDC78, CCDC88C, CCT5, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHKB, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CLCN1, CLN3, CNTN1, CNTNAP1, COA7, COL12A1, COL13A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, COQ4, COQ8A, GOX6A1, CPT1C, CPT2, CRPPA, CRYAB, CTDP1, CWF19L1, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DAG1, DCTN1, DDHD1, DDHD2, DES, DGUOK, DHTKD1, DMD, DNA2, DNAJB2, DNAJB4, DNAJB6, DNMT2, DNMT1, DNMT3B, DOK7, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DST, DYNC1H1, DYSF, EBF3, ECEL1, EEF2, EGR2, ELOVL4, ELOVL5, ELP1, EMD, ENO3, ENTPD1, ERBB3, ERLIN1, ERLIN2, ETTA, ETTB, ETTFD, EXOSC3, EXOSC8, FA2H, FAM111B, FAR1, FARS2, FASTKD2, FBLN5, FBXO38, FBXO7, FGD4, FGF14, HHL1, FIG4, FKBP14, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNC, FXN, FXR1, GAA, GALT, GAN, GARS1, GATM, GBA2, GBE1, GBF1, GCH1, GDAP1, GDAP2, GFPT1, GJA1, GJB1, GJC2, GLE1, GMPPB, GNB4, GNE, GOLGA2, GOSR2, GRID2, GRM1, GYG1, GYS1, HADC1, HACE1, HADHA, HADHB, HARS1, HEXB, HINT1, HK1, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPD, HPDL, HSPB1, HSPB3, HSPB8, HSPD1, HSPG2, IBA57, IFRD1, IGHMBP2, INF2, INPP5K, ISCU, ITGA7, ITPR1, KARS1, KBTBD13, KCNA1, KCNA2, KCNC3, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNE5, KCNJ18, KCNJ2, KCNJ5, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF21A, KIF5A, KLHL40, KLHL41, KLHL9, KPNA3, KY, L1CAM, LAMA2, LAMB2, LAMP2, LARGE1, LDB3, LDHA, LITAF, LMNA, LMOD3, LPIN1, LRIF1, LRSAM1, MAG, MAP3K20, MAPK8IP3, MARS1, MARS2, MB, MCM3AP, MED25, MEGF10, MFN2, MICU1, MME, MORC2, MPV17, MPZ, MRE11, MSTN, MSTO1, MTM1, MTRMR2, MTPAP, MTRFR, MUSK, MYF6, MYH2, MYH3, MYH7, MYH8, MYL2, MYMK, MYO18B, MYO9A, MYOT, MYPN, NDRG1, NDUFA12, NEB, NEFH, NEFL, NGF, NIPA1, NKX6-2, NUP50, NT5C2, NTRK1, OBSCN, OPA1, ORAI1, PABPN1, PAX7, PCYT2, PDK3, PDXK, PDYN, PEX7, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHOX2A, PHYH, PIP5K1C, PLEC, PLEKHG5, PLP1, PMP2, PMP22, PNKP, PNPLA2, PNPLA6, POGUT1, POLG, POLG2, POLR3A, POMGN1, POMGN2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC3, POPDC3, PRDM12, PREPL, PRKCG, PRPS1, PRX, PTRH2, PUS1, PYGM, PYROXD1, RAB3GAP2, RAB7A, RAPS1, RBCK1, REEP1, REEP2, RETREG1, RNASEH2B, RNF170, RNF216, RRM2B, RTN2, RXLYT1, RYR1, SACS, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN4A, SCN9A, SCYL1, SELENON, SEPTIN9, SERAC1, SETX, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SGPL1, SH3TC2, SIGMAR1, SIL1, SLC12A6, SLC16A2, SLC18A3, SLC1A3, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A15, SLC25A4, SLC25A42, SLC25A46, SLC2A1, SLC33A1, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SMCHD1, SMPX, SNUPN, SNX14, SORD, SPART, SPAST, SPG2, SPG11, SPG21, SPG7, SPTAN1, SPTBN2, SPTBN4, SPTLC1, SPTLC2, SQSTM1, SRPK3, STAC3, STIM1, STUB1, SUCLA2, SURF1, SYNE1, SYNE2, SYT2, TANGO2, TCAP, TDP1, TDP2, TECPR2, TFG, TGM6, THG1L, TIA1, TK2, TMEM126B, TMEM240, TMEM43, TMEM65, TNNI2, TNNI3, TNNI3, TNPO3, TOR1A, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRAPPC11, TRIM2, TRIM32, TRIM54, TRIM63, TRIP4, TRPC3, TRPV4, TTBK2, TTC19, TTN, TTPA, TTR, TUBB3, TUBB4A, TWNK, UBA1, UBAP1, UCHL1, VAMP1, VCP, VIPAS39, VMA21, VPS13D, VPS37A, VRK1, VWA1, WARS1, WASHC5, WNK1, XK, YARS1, YARS2, ZC4H2, ZFYVE26, ZFYVE27

- NMZ met aanvalsgewijze/geprovoeerde verschijnselen (NEM28v22.1; 15 genen)**

CACNA1A, CACNA1S, CLCN1, KCNA1, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ18, KCNJ2, KCNQ1, OBSCN, RYR1, SCN4A, SCN5A

**Neuromusculaire ziekten**

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Central core disease/maligne hyperthermie RYR1
- Kennedy, ziekte van: X-gebonden type 1 SBMA, (SMAX1)<sup>^</sup> AR<sup>^</sup>
- Motor en sensory neuropathie (alleen deletie/duplicatietest) PMP22/MPZ/GJB1
- Myotone dystrofie type 1 (DM1)<sup>^</sup> DMPK<sup>^</sup>
- Myotone dystrofie type 2 (DM2)<sup>^</sup> CNBP<sup>^</sup>
- Spinale Musculaire Atrofie (SMA type 1 - 4)<sup>^</sup> SMN1<sup>^</sup> (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 en 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, FOXF1, 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, NPHS1, NPHP3, NPHP4, NFRN, 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, TBX8, TFAP2A, TMEM260, TNXB, TP63, TRAP1, TSHZ3, TXNL4A, UMOD, UPK3A, WBP11, WNT4, WNT9B, WT1, ZEB2, ZIC3, ZMYM2

Deletie/duplicatietest:  EYA1  HNF1B  NPH1  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, RRRAD, SARS2, SCN4A, SCN11A, SCNN1B, SCNN1G, 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 adviesvragers hebt besproken (zie: [Nevenbevindingen | Arts en Genetica](#))

[https://www.vkqi.nl/Leidraad\\_melden\\_nevenbevindingen.pdf](https://www.vkqi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf)

<sup>^</sup> Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

<sup>^</sup> Alleen repeatexpansieanalyse



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

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

Uitsluitend aan te vragen door klinisch genetici; bij onbegrepen nierfalen overweeg het genpaneel "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, CHD1, 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, FXR2, G6PC, GALNT3, GALT, GANAB, GAPVD1, GATA3, GATM, GCM2, GDF6, GDNF, GFRA1, 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, HYLS1, 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, MAPKB1, 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, SYNP, 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, UQC2, 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) (NEF24v24.1; 263 genen)

ACE, ACTG2, ACTN4, ADAMTS9, ADAMTS13, 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, HYLS1, 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, MAPKB1, 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, PRDX1, PTPRO, REN, RMDN1, ROBO2, RPGRIP1L, RRM2B, SALL1, SARS2, SCARB2, SCNN1B, SCNN1G, SDCCAG8, SEC61A1, SGPL1, SIX1, SIX5, SLC22A12, SLC2A9, SLC3A1, SLC41A1, SLC4A1, SLC7A7, SLC7A9, SMARCAL1, SOX17, STX16, TBC1D8B, TBX18, TCTN1, TCTN2, TCTN3, THBD, 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, ZNF4 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, SYNP, TBC1D8B, TNS2, TP53RK, TPRKB, TRIM8, TRPC6, TTC21B, WDR73, WT1, XPO5, YRDC, ZMPSTE24

Renale cysten en/of ciliopathieën (incl. Bardet-Biedl syndroom, nefronofitose 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, HYLS1, 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, MAPKB1, 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, MAPKB1, 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 adviesvragers hebt besproken (zie: [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)

- 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, OCRL, PSAP, RMN1D, SLC16A12, SLC19A2, SLC26A1, SLC2A2, SLC34A1, SLC37A4, SLC5A2, SLC6A19, SLC6A20, VIPAS39, VPS33B
- Renale fosfaat-handling** (NEF18v24.1; 34 genen)  
ALDOB, ALPL, AP2S1, CASR, CLCN5, CTNS, CYP27B1, CYP2R1, CYP3A4, DMP1, EHHADH, ENPP1, FAH, FAM20C, FGF23, FGFRL1, G6PC, GALNT3, GALT, GATM, GNA11, GNAS, HRAS, KL, KRAS, NRAS, OCRL, PHEX, PTH1R, SLC2A2, SLC34A1, SLC34A3, SLC9A3R1, VDR
- Nierfalen op kindereleeftijd, CKD-kids (inclusief PKD1 en PKD2)** (NEF27v24.1; 363 genen)  
ACE, ACTG2, ACTN4, ADAMTS13, ADAMTS9, AGT, AGTR1, AGXT, AHI1, ALG1, ALG5, ALG6, ALG8, ALG9, ALMS1, AMN, ANKFY1, ANKS3, ANKS6, ANLN, ANOS1, APOA1, APOA2, APOC2, APOE, APOL1, APRT, ARHGDI1, 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, CPLANE1, CPT2, CRB2, CSPP1, CTNS, CUBN, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, DAAM2, DACT1, DCDC2, DDX59, DGKE, DHCR7, DICER1, DLC1, DLG5, DNAJB11, DSTYK, DYNC2H1, DYNC2I1, DYNC2I2, DYNC2LI1, 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, HYLS1, IFT140, IFT142, IFT144, 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, MMAPCHC, MOCOS, MTR, MTRR, MTX2, MUC1, MYH11, MYH9, MYLK, MYO1E, MYOCD, NADSYN1, NCAPEG2, NEK1, NEK8, NOS1AP, NOTCH2, NUPH1, NUPH3, NUPH4, 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, PRDX1, PRKCSH, PTPRO, REN, RERE, RMN1D, ROBO1, ROBO2, RPRGRI1, RRGRI1L, 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, THBD, 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, WDR33, 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, OCRL

**Nierziekten**  
Individuele genen | Sequentieanalyse

- Gitelman syndroom<sup>δ</sup> SLC12A3<sup>δ</sup>
- Glomerulopathie met fibronectine depositie (GFND2) FN1
- APOL1-gemedieerde nierziekte, risicofactor APOL1  
Enkel aanvragen voor diagnose familiair voorkomen G1/G2 risico allele

- Hypertensie en brachyductyrie syndroom/Bilginturan 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 syndroom<sup>δ</sup> VPS13B<sup>δ</sup>

**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, ARHGEF1, 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, CASP10, CASP8, CAVIN1, CCBE1, CD19, CD247, CD27, CD28, CD3D, CD3E, CD3G, CD4, CD40, CD40LG, CD46, CD55, CD59, CD70, CD79A, CD79B, CD81, CD8A, CDCC4, CDCA7, 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, CTNBL1, CTSP1, CTSC, CXCR2, CXCR4, CYBA, CYBB, CYBC1, DBR1, DCLRE1B, DCLRE1C, DDX58, DEF6, DGAT1, DHFR, DIAPH1, DKC1, DNAJC21, DNASE1, DNASE1L3, DNASE2, DNM1T3B, DOCK2, DOCK8, DPP9, ELANE, ELF4, EPG5, ERBIN, ERCC6L2, EXTL3, F12, FAAP24, FADD, FAS, FASLG, FAT4, FCGR3A, FCHO1, FCN3, FERMT1, FERMT3, FNIPI1, FOXI3, FOXN1, FOXP3, FPR1, G6PC, G6PC3, G6PD, GATA1, GATA2, GF11, GINS1, GJC2, GRHL2, GTF2H5, HAVCR2, HAX1, HCK, HELLS, HMOX1, HS3ST6, HYOU1, ICOS, ICOSLG, IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IGHM, IGLL1, IKBKB, IKBKG, IKZF1, IKZF2, IKZF3, IL10, IL10RA, IL10RB, IL12B, IL12RB1, IL17F, IL17RA, IL17RC, IL18BP, IL1R1, 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, MCT5, 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, NLRP4, NLRP1, NLRP2, NLRP3, NOD2, NOP10, NOS2, NRAS, NRC3E3, 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, PRKCD, PRKDC, PRPS1, PSENEN, PSMA3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMB10, PSMG2, PSTPIP1, PTEN, PTPN22, PTPRC, RAB27A, RAC2, RAG1, RAG2, RANBP2, RASGRP1, RASGRP2, RBCK1, RC3H1, RECQL4, REL, RELB, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHOG, RHOH, RIKP1, 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, SH3KBP1, SKIV2L, SLC29A3, SLC35A1, SLC35C1, SLC37A4, SLC39A4, SLC39A7, SLC46A1, SLC7A7, SMARCAL1, SMARCD2, SNORA31, SNX10, SOCS1, SOCS4, SP110, SPI1, SPINK5, SPPL2A, SRP72, STAT1, STAT2, STAT3, STAT4, STAT5B, STAT6, STIM1, STING1, STK4, STN1, STX11, STXB2, SYK, TAP1, TAP2, TAPBP, TAZ, TBX1, TBX21, TCF3, TCIRG1, TCN2, TERC, TERT, TET2, TFR, TGFB1, THBD, TICAM1, TIN2, TIRAP, TLR3, TLR4, TLR7, TLR8, TMC6, TMC8, TNFAIP3, TNFRSF11A, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFRSF14, 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, ZNFX1

- ALPS/Autoimmunity (PID03v17.1; 12 genen)**  
FAS, FASLG, CASP10, CASP8, KRAS, NRAS, FADD, AIRE, FOXP3, IL2RA, ITCH, LRBA

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)

<sup>δ</sup> Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

<sup>^</sup> 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, IL1RN, IL36RN, LACC1, LPIN2, LSM11, MEV1, MVK, NCKAP1L, NCSTN, NLR4, NLRP1, NLRP2, NLRP3, NOD2, OTULIN, PEPP, 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)

De exoomwijde analyse is uitsluitend aan te vragen door klinisch genetici. Bij vragen graag contact opnemen.

- Exoom trioanalyse verstandelijke beperking** (VBE01v24.1; 1739 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: [Next Generation Sequencing - NGS - UMC Utrecht](#)*

**Verstandelijke beperking: syndrooma/niet syndrooma**  
Individuele genen | Sequentieanalyse

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

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)

<sup>§</sup> 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** (AMY01v24.1; 15 genen)  
*APOA1, APOA2, APOC2, APOC3, APP, B2M, CST3, FGA, GSN, IL31RA, ITM2B, LYZ, NLRP3, OSMR, TTR*
- 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** (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 en 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*  
Repeatexpansieanalyse<sup>§</sup>:  AR
- Syndromale geslachtelijke ontwikkelingsstoornissen** (DSD01v21.2; 134 genen)  
*Inclusief deletie/duplicatietest SRY, SOX9, NR0B1 en SOX3*  
*AIRE, AKR1C2, AKR1C4, AMH, AMHR2, ANOS1, AR, ARMC5, ATRX, B9D1, BMP15, CBX2, CCNQ, CDKN1C, CEP41, CHD7, CILK1, CLPP, CUL4B, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DHCR7, DHH, DHX37, DMRT1, DMRT2, DUSP6, DYNC2H1, EIF2B5, ERAL1, ESR1, ESR2, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFRL1, FGFRL2, 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, RSP01, SAMD9, SEMA3A, SEMA3E, SGPL1, SOHLH1, SOX10, SOX2, SOX3, SOX8, SOX9, SPRY4, SRCAP, SRD5A2, SRY, STAG3, STAR, SYCE1, TAC3, TACR3, TBX3, TOE1, TSPYL1, TWIST2, TWNK, WDR11, WDR60, WNT4, WT1, ZFPM2*  
Repeatexpansieanalyse<sup>§</sup>:  AR

**Overige ziekten**  
Individuele genen | Sequentieanalyse

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

<sup>^</sup> Alleen repeatexpansieanalyse



## Sectie Genoomdiagnostiek

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



### BESTEMD VOOR DE PATIËNT

#### **Gebruik lichaamsmateriaal**

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

- Het leveren van up-to-date genomische diagnostische testen vereist continue verbetering, ontwikkeling en implementatie van (nieuwe) analysemethoden en technieken. Het gebruik van geanoniseerd restmateriaal is essentieel voor deze verbeteringen. Indien restmateriaal gebruikt wordt werken wij volgens de gedragsregels van de Federatie van Medisch Wetenschappelijke Verenigingen (FMWV). De tekst en gedragsregels zijn herzien en per 24 januari 2022 en beschikbaar op de webpagina van Coreon ([www.coreon.org](http://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 [Gebruik restmateriaal, medische gegevens, bezwaar - UMC Utrecht](#))

#### **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](http://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](http://www.rva.nl).