

Sectie Genoemdiagnostiek

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



UMC Utrecht

Sectie Genoemdiagnostiek

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

Tel 088 – 75 54090

Fax 088 – 75 55034

E-mail genoemdiagnostiek@umcutrecht.nl

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

Gebruik één formulier per patiënt

BSN nummer* : * verplicht

Naam + initialen :

Adres :

Postcode + woonplaats :

Geboortedatum :

Geslacht :

Ziektekostenverzekeraar :

Verzekeringsnummer :

Huisarts (HA) :

Adres + Woonplaats HA :

AANVRAGEND ARTS (volledig invullen, gaarne in blokletters)

Naam : Datum :

Ziekenhuis : Telefoon :

Afdeling : E-mailadres :

Adres : Uw referentie (optioneel) :

Postcode + plaats : cc uitslag (optioneel) :

INDICATIE

- Selecteer de gewenste genpanel-/individuele gen- analyse(s) in de tabel vanaf pagina 4 of vermeld de details van de familiere mutatie onder '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) :
- DNA (2x >10 µg) | monsternummer(s) :
- DNA reeds aanwezig
- Navelstrengbloed (5 mL)

Voor alle monsters
Afname datum/tijd:

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

GEbruik LICHAAMSMATERIAAL

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

IN TE VULLEN DOOR LABORATORIUMMEDEWERKER

U-nummer

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

Datum:

Etiketten**Registratie**

Indicatie:

Gericht / Volledig

Paraaf:

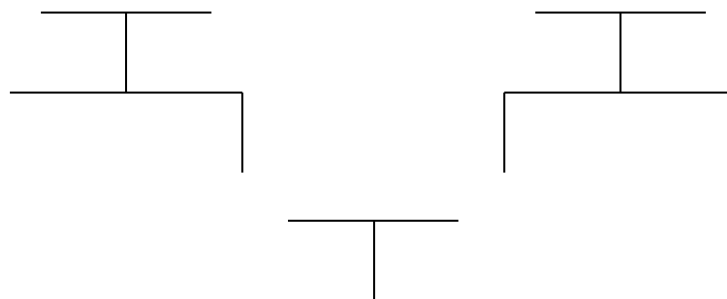
Ontvangstdatum:

RELEVANTE KLINISCHE INFORMATIE

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

STAMBOOM

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



Nummer in stamboom	Naam	Geboortedatum

Inhoudsopgave

Beschikbare testen

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

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

Afname en verzendinstructies

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

Voor ziektebeelden en gentesten die niet worden vermeld op dit aanvraagformulier

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

Gebruik lichaamsmateriaal

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

Geheimhouding

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



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

Bloed- en vaataandoeningen en beenmergfalen

Genpanels

 Beenmergfalen (BMF01v22.1; 120 genen)

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

ABC7, ABCD4, ABCG5, ABCG8, ABCD5, ACD, ACKR1, AK2, AMN, ANKRD26, AP3B1, ATR, BRCA2, BRIP1, CD40LG, CECR1, CLCN7, CLPB, CSF3R, CTC1, CTLA4, CUBN, CXCR4, CYCS, DDX41, DHFR, DKC1, DNAJC21, EFL1, EIF2AK3, ELANE, ERCC4, ERCC6L2, ETV6, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANGC, FANCI, FANCL, FYB1, G6PC3, GATA1, GATA2, GBA, GF11, GP1BA, GP1BB, GP9, GRHL2, HAX1, HOXA11, IVD, JAGN1, KLF1, LIG4, LYST, MASTL, MECOM, MPIG6B, MPL, MTR, MTRR, MYH9, MYSM1, NBEAL2, NHEJ1, NHP2, NOP10, OSTM1, PALB2, PARN, PLEKHM1, PRF1, RAB27A, RAC2, RBM8A, RPL11, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS19, RPS24, RPS26, RPS29, RPS7, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SH2D1A, SLC19A2, SLC25A38, SLC46A1, SLX4, SRC, SRP72, STIM1, STK4, STN1, TAZ, TBXAS1, TCIRG1, TCN2, TERT, THPO, TINF2, TNFRSF11A, TNFSF11, TUBB1, UBE2T, USB1, VPS13B, VPS45, WAS, WRAP53

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

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

 Hereditaire hemolytische anemie (EMS00v17.1; 46 genen)

ABCB6, ABCG5, ABCG8, ADA, AK1, ALAS2, ALDOA, ANK1, ATP11C, C15orf41, CD59, CDAN1, COL4A1, CYB5R3, EPB41, EPB42, G6PD, GATA1, GCLC, GPI, GPX1, GSR, GSS, HBA1, HBA2, HBB, HK1, KCNN4, KIF23, KLF1, NT5C3A, PFKM, PGD, PGK1, PGLS, PIEZO1, PKLR, RHAG, SEC23B, SLC2A1, SLC4A1, SPTA1, SPTB, TALDO1, TP11, XK

 Primaire hemostase defecten (TRO02v21.1; 96 genen)

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

 Congenitale secundaire erythrocytose (EMS01v21.1; 16 genen)

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

Bloed- en vaataandoeningen

Individuele genen | Sequentieanalyse

- | | |
|---|---------------------|
| <input type="checkbox"/> Hemofilie A, (HEMA) ⁸ | F8 ⁸ |
| <input type="checkbox"/> Rendu Osler Weber syndroom (ROW), HHT1 ⁸ | ENG ⁸ |
| <input type="checkbox"/> Rendu-Osler-Weber syndroom (ROW), HHT2 ⁸ | ACVRL1 ⁸ |
| <input type="checkbox"/> Rendu-Osler-Weber syndroom (ROW), HHT5 | GDF2 |
| <input type="checkbox"/> Rendu-Osler-Weber syndroom (ROW), JPHT | SMAD4 |
| <input type="checkbox"/> Hereditaire trombocytose | THPO |
| <input type="checkbox"/> Congenitale amegakaryocytaire trombocytopenie (CAMT) | MPL |
| <input type="checkbox"/> Von Willebrand Factor | [TRO03v18.1] VWF |

Cardiovasculaire ziekten

Genpanels

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

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

 Syndromaal

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

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

Deletie/duplicatietest: MYBPC3 JAG1

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

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

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

Deletie/duplicatietest: MYBPC3 PKP2

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

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

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

Deletie/duplicatietest: PKP2 KCNQ1/KCNH2

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

ABCC8, ACVRL1, ATP13A3, BMPR2, CAV1, EIF2AK4, ENG, GDF2, GGCX, KCNK3, KDR, SMAD9, SOX17, TBX4, TET2

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

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

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

⁸ Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

⁹ Alleen repeatexpansieanalyse

Cardiovasculaire ziekten

(Vervolg)

Genpanels

Vasculaire aandoeningen (CAR04v22.1; 37 genen)

Relevante klinische informatie

Familiare Thoracale Aneurismata (TAAD)

Marfan (MFS) **Loeys-Dietz (LDS)**

ACTA2, ARIH1, BGN, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBN1, FBN2, FLNA, FOXE3, GATA4, GATA5, HCN4, LOX, LTBP3, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, ROBO4, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2, THSD4

Cardiovasculaire ziekten

Individuele genen | Sequentieanalyse

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

Dysmorfologie

Genpanels

Fraser syndroom (FRA00v16.1; 4 genen)

FRAS1, FREM2, FREM1, GRIP1

Hypodontie/Oligodontie (DON01v19.1; 17 genen)

AXIN2, BCOR, EDA, EDAR, EDARADD, FGFR1, FLNA, GJA1, GREM2, IRF6, LRP6, LTBP3, MSX1, PAX9, TP63, WNT10A, WNT10B

Amelogenesis imperfecta (DON02v19.1; 27 genen)

ACPT, AMBN, AMELX, C4orf26, CNNM4, COL17A1, DLX3, ENAM, FAM20A, FAM20C, FAM83H, GPR68, ITGB6, KLK4, LAMA3, LAMB3, LTBP3, MMP20, ORAI1, PEX1, PEX6, RELT, ROGDI, SLC13A5, SLC24A4, STIM1, WDR72

Hemifaciale microsomie (OWS01v19.1; 43 genen)

Inclusief deletie/duplicatietest EYA1

BMP4, CDC6, CDT1, CHD7, DHODH, EDNRA, EFTUD2, EIF4A3, EYA1, FGF10, FGF3, FGFR2, FGFR3, FRAS1, FREM2, GNAI3, GRIP1, GSC, HMX1, HOXA2, HSPA9, KDM6A, KMT2D, OFD1, ORC1, ORC4, ORC6, OTX2, PLCB4, POLR1A, POLR1C, POLR1D, SALL1, SALL4, SF3B4, SIX1, SLC26A4, SOX10, TCOF1, TFAP2A, GDF6, RPS28, SIX5

Schisis (non)syndroomaal inclusief Robin Sequentie (OWS02v20.2; 195 genen)

Uitsluitend aan te vragen door klinisch genetici

ACTB, ACTG1, ALX1, ALX3, AMER1, AMMECR1, ANKRD11, ARHGAP29, ARHGAP31, ASXL1, B3GALT6, B3GALT7, B9D2, BCOR, BMP2, BMPER, C2CD3, C5orf42, CC2D2A, CDC45, CDH1, CDKN1C, CHD7, CHRNA2, 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, EPGB, 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, PIGV, PLCB4, POLR1A, POLR1C, POLR1D, POMT1, PORCN, PQBP1, PRRK2, PRRX1, PTCH1, PTCH2, PVRL1, RBM10, RIPK4, ROR2, RPRG1P1, RPL11, RPL26, RPL5, RPS19, RPS26, RPS28, RUNX2, SALL4, SATB2, SCARF2, SEC23A, SEMA3E, SEPT9, SF3B4, SHH, SIX1, SIX3, SIX5, SKI, SLC26A2, SMAD3, SMAD4, SMC1A, SMC3, SMCHD1, SMS, SNRNP, SON, SOX9, SPECC1L, STAC3, STAMBP, TAPT1, TBX1, TBX15, TBX2, TBX22, TCOF1, TCTN3, TFAP2A, TGDS, TGFB3, TGFB1, TGFB2, TGIF1, TMCO1, TMEM216, TMEM8C, TP63, TRIM37, TUBB, TWIST1, TXNL4A, USP9X, WDR35, WNT4, WNT5A, XYLT1, ZEB2, ZIC2, ZIC3, ZMPSTE24, ZSWIM6

Pierre Robin Sequentie (OWS03v19.1; 20 genen)

AMER1, COL11A1, COL11A2, COL2A1, DHODH, EDN1, EFTUD2, GNAI3, PGM1, PLCB4, POLR1A, POLR1C, POLR1D, RBM10, SATB2, SF3B4, SLC26A2, SOX9, TBX1, TCOF1

Dysmorfologie

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Acrocallosaal Syndroom (ACLS) KIF7
- Amelogenesis imperfecta, hypomaturatie-hypoplastisch type, met taurodontisme (AIHHT) DLX3
- Cantú syndroom ABCC9
- Cleidocraniale dysplasie (CCD)[§] RUNX2[§]
- Currarino, triade van (TRIAD) MNX1
- Floating-Harbor Syndroom (FHS) SRCAP
- Hypodontie (HYD1) MSX1
- Hypodontie (HYD3) PAX9
- Hypodontie WNT10A
- Hypodontie / Oligodontie IRF6
- Hypodontie / Oligodontie ITM2A
- Hypodontie / Oligodontie SUMO1
- Hypodontie / Oligodontie TBX22

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

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

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

[§] Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Dysmorfologie

(Vervolg)

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Oligodontie / Colorectaal kankersyndroom (ODCRCS) AXIN2
- Syndromaal microphthalmia 2 (MCOPS2) / Oculofaciocardiodentaal syndroom (OFCD) BCOR
- Trichodontoosseous syndroom (TDO) DLX3
- Van der Woude syndroom IRF6

Epilepsie

Genpanels

 Epilepsie volledig genpanel (EPI00v21.1; 301 genen)

AARS1, ABAT, ACTL6B, ADPRS, ADSL, ALDH7A1, ALG13, AMT, ANKRD11, AP2M1, AP3B2, ARG1, ARHGEF9, ARV1, ARX, ASAH1, ATAD1, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATP6V1A, ATRX, BRAT1, C12orf57, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1D, CACNA1E, CACNA1G, CACNA2D2, CAD, CASK, CDK19, CDKL5, CERS1, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CIC, CLCN4, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLTC, CNKSR2, CNM2, CNPY3, CNTNAP2, COQ2, COQ4, CPLX1, CPT2, CSNK2B, CSTB, CTSD, CUL4B, CUX2, CYFIP2, D2HGDH, DCX, DEAF1, DENND5A, DEPDC5, DHDDS, DHPS, DIAPH1, DMXL2, DNAJC5, DNMI1, DNMI2, DOCK7, DPM1, DYRK1A, EEF1A2, EIF2S3, EIF3F, EPM2A, FARS2, FGD1, FGF12, FLNA, FOLR1, FOXG1, FRRS1L, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA3, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRG2, GAMT, GATM, GCSH, GLB1, GLDC, GLRA1, GLRB, GNAO1, GNB1, GNB5, GOSR2, GOT2, GPAA1, GPC3, GPHN, GRIA3, GRIA4, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRM7, GRN, HACE1, HCF1, HCN1, HECW2, HNRNP, HNRNP, HSD17B10, HUWE1, INTS8, IQSEC2, IRF2BPL, KANSL1, KARS1, KAT8, KCNA1, KCNA2, KCN1, KCN2, KCNC2, KCND3, KCNH1, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCNT2, KCTD3, KCTD7, KDM5C, NEXMIF, KIF1A, KMT2A, KPNA7, LGI1, LIAS, MAST3, MBD5, MBOAT7, MDH2, MECP2, MED12, MEF2C, MFSDB, MOCS1, MOCS2, MPDU1, MTHFR, MTOR, NACCC1, NAPP, NBEA, NHLRC1, NPRL2, NPRL3, NRXN1, NSDHL, NTRK2, NUS1, OFD1, OPHN1, OTUD6B, PACS2, PAK1, PAK3, PARS2, PCDH19, PGAP1, PHACTR1, PHF6, PHGDH, PIGA, PIGB, PIGC, PIGG, PIGH, PIGN, PIGO, PIGP, PIGQ, PIGT, PIGU, PIGW, PLCB1, PLP1, PLPBP, PNKP, PNPO, POLG, PPP2CA, PPP3CA, PPT1, PQBP1, PRICKLE1, PRIMA1, PRRT2, PSAT1, PSPH, PURA, QARS1, RAB39B, RAI1, RANBP2, RELN, RHOBTB2, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, ROGDI, RORA, RORB, RPS6KA3, SAMHD1, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SETD1A, SHANK3, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC19A3, SLC1A2, SLC1A3, SLC1A4, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A1, SLC6A5, SLC6A8, SLC9A6, SMC1A, SMS, SNAP25, SON, SPATA5, SPTAN1, ST3GAL3, ST3GAL5, STAMBIP, STRADA, STX1B, STXBP1, SYN1, SYNGAP1, SYNJ1, SYP, SZT2, TANC2, TANGO2, TBC1D24, TBCE, TBCK, TCF4, TDP2, TPP1, TRAK1, TREX1, TRIM8, TRIO, TRPM6, TSC1, TSC2, UBA5, UBE2A, UBE3A, UFM1, UGDH, UGP2, WDR45, WWOX, YWHAG, ZDHHC9, ZEB2

Repeatexpansieanalyse*:

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

Inclusief deletie/duplicatietest KCNQ2

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

 Focale epilepsie (EPI04v21.1; 22 genen)

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

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

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

Epilepsie

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Autosomaal dominante lateraal temporaalkwabepilepsie (ADLTE) LGI1
- Benigne familiäre infantiele convulsies type 2 (BFIS2) PRRT2
- Benigne familiäre neonatale convulsies (BFNC)[§] KCNQ2[§]
- Benigne familiäre neonatale convulsies (BFNC)[§] KCNQ3[§]
- Benigne familiäre neonatale-infantiele convulsies (BFNIS) SCN2A

- Corticale dysplasie-focale epilepsie syndroom (CDFE) CNTNAP2
- Dravet syndroom (SMEI/SMEB)[§] SCN1A[§]
- Early infantile epileptic encephalopathy type 1 (EIEE1)[§] ARX[§]
- Early infantile epileptic encephalopathy type 2 (EIEE2)[§] CDKL5[§]
- Early infantile epileptic encephalopathy type 3 (EIEE3) SLC25A22
- Early infantile epileptic encephalopathy type 4 (EIEE4)[§] STXBP1[§]
- Early infantile epileptic encephalopathy type 7 (EIEE7)[§] KCNQ2[§]
- Early infantile epileptic encephalopathy type 8 (EIEE8) ARHGEF9
- Early infantile epileptic encephalopathy type 9 (EIEE9)[§] PCDH19[§]
- Early infantile epileptic encephalopathy type 10 (EIEE10) PNKP
- Early infantile epileptic encephalopathy type 11 (EIEE11) SCN2A
- Early infantile epileptic encephalopathy type 12 (EIEE12) PLCB1
- Genetic epilepsy with febrile seizures plus (GEFS+)[§] SCN1A[§]
- Genetic epilepsy with febrile seizures plus (GEFS+) SCN1B
- Genetic epilepsy with febrile seizures plus (GEFS+) SCN2A
- Genetic epilepsy with febrile seizures plus (GEFS+) GABRG2
- GLUT1 deficientie syndroom type 1 en type 2, (GLUT1DS1/GLUT1DS2)[§] SLC2A1[§]
- Mentale retardatie, stereotype bewegingen, epilepsie en/of cerebrale malformaties[§] MEF2C[§]
- Nachtelijke frontaal kwab epilepsie type 1 (ADNFLE1)[§] CHRNA4[§]
- Nachtelijke frontaal kwab epilepsie type 3 (ADNFLE3)[§] CHRN2[§]
- Progressieve myoclonische epilepsie type 1 / Ziekte van Unverricht Lundborg (ULD) CSTB
- Progressieve myoclonische epilepsie type 1B (EPM1B) PRICKLE1
- Progressieve myoclonische epilepsie type 2A (EMP2A) / Lafora[§] EPM2A[§]
- Progressieve myoclonische epilepsie type 2B (EPM2B) / Lafora[§] NHLRC1[§]
- Progressieve myoclonische epilepsie type 3 (EPM3) KCTD7
- Progressieve myoclonische epilepsie type 4, AMRF, (EPM4) SCARB2
- Progressieve myoclonische epilepsie type 5 (EPM5) PRICKLE2
- Progressieve myoclonische epilepsie type 6 (EPM6) GOSR2
- Pyridoxine-afhankelijke epilepsie (PDE) ALDH7A1
- Pyridoxine-afhankelijke epilepsie (PDE) PNPO
- X-gebonden multi-pele congenitale anomalien-hypotonie-convulsies syndroom type 2 PIGA
- X-gebonden rolandische epilepsie, mentale retardatie en spraak dyspraxie, RESDX SRPX2

Erfelijke kanker

Genpanels

 Borst- en eierstokkanker (ONC02v22.1; 10 genen)

Inclusief deletie/duplicatietest BRCA1

BRCA1, BRCA2, ATM, BARD1, CHEK2, PALB2, RAD51C, RAD51D, PTEN, BRIP1

 Eierstokkanker (ONC01v22.1; 6 genen)

Inclusief deletie/duplicatietest BRCA1

BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C, RAD51D, BRIP1

 Foechochromocytom (ONC04v18.1; 11 genen)

Inclusief deletie/duplicatietesten SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD en VHL.

FH, MAX, MDH2, RET (alleen relevante exonen), SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL

 Pancreaskanker (ONC13v22.1; 6 genen)

Inclusief deletie/duplicatietest BRCA1

ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11

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

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

Erfelijke kanker

(Vervolg)

Genpanels

- Paraganglioom** (ONC05v18.1; 6 genen)
Inclusief deletie/duplicatietesten SDHAF2, SDHB, SDHC en SDHD.
MAX, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD
- MEN1** (ONC06v18.1; 7 genen)
Inclusief deletie/duplicatietesten AIP, CDKN1B en MEN1.
AIP, CDC73, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2B, CDKN2C, MEN1
- Nierkanker** (ONC07v18.1; 7 genen)
Inclusief deletie/duplicatietest VHL
BAP1, FH, FLCN, MET, PTEN, SDHB, VHL
- Wilms tumor predispositie** (ONC03v21.1; 22 genen)
ASXL1, BLM, BUB1B, CDC73, CDKN1C, CEP57, CTR9, DICER1, DIS3L2, FBXW7, GPC3, GPC4, HACE1, NF1, NYNRIN, PIK3CA, REST, TP53, TRIM28, TRIM37, TRIP13, WT1
- Polyposis/darmkanker** (ONC08v20.1; 19 genen)
Inclusief deletie/duplicatietesten APC, MUTYH (6 van de 16 exonen).
APC, BMPR1A, EPCAM, GREM1, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2 (verminderde sensitiviteit door aanwezigheid pseudogen), POLD1, POLE, PTEN, RNF43, RPS20, SMAD4, STK11
- Non-polyposis/darmkanker** (ONC09v20.1; 7 genen)
Inclusief deletie/duplicatietesten MSH6, MLH1, MSH2.
EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 (verminderde sensitiviteit door aanwezigheid pseudogen), POLD1, POLE
- Prostaatcancer** (ONC11v21.1; 5 genen)
Inclusief deletie/duplicatietest BRCA1
BRCA1, BRCA2, ATM, CHEK2, PALB2

Erfelijke kanker

Individuele genen | Sequentieanalyse

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

Metabole ziekten

Genpanels

- Glycogeenstapelingsziekten** (MET06v16.2; 23 genen)
AGL, ENO3, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, LDHA, PFKM, PGAM2, PGM1, PHKA1, PHKA2, PYGL, PYGM, SLC2A2, G6PC, PHKG2, PHKB, ALDOA, GYS2, SLC37A4, LAMP2, PRKAG2
- Methylmalon acidurie (MMA)** (MET11v20.1; 29 genen)
Alleen aan te vragen bij positieve hielprik.
ABCD4, ACSF3, ALDH6A1, AMN, CBS, CD320, CLYBL, CUBN, GIF, HCFC1, HIBCH, IVD, LMBRD1, MCEE, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MTHFR, MTR, MTRR, MUT, SLC46A1, SUCLA2, SUCLG1, TCN1, TCN2, THAP11, ZNF143
- Niemann-Pick disease** (MET04v16.1; 3 genen)
SMPD1, NPC1, NPC2

- Progressieve familiale intrahepatische cholestase (PFIC)** (MET02v21.1; 9 genen)
ABCB11, ABCB4, ATP8B1, NR1H4, TJP2, USP53, LSR, KIF12, ZFYVE19
- Cholestase, brede differentiaal diagnose** (MET10v21.1; 69 genen)
ABCB11, ABCB4, ABCC2, ABCD3, ADK, AHCY, AKR1D1, ALDOB, AMACR, ARG1, ASAH1, ATP7B, ATP8B1, BAAT, BCS1L, C10orf2, CFTR, CIRH1A, CLDN1, CYP27A1, CYP7B1, DCDC2, DGUOK, DHCR7, FAH, GALT, GBA, GBE1, GLIS3, HADHA, HNF1A, HNF1B, HSD3B7, IFT43, INVS, JAG1, LIPA, MPV17, MTM1, MYO5B, NOTCH2, NPC1, NPC2, NPHP3, NR1H4, PEX1, PEX14, POLG, POMC, PROP1, SCO1, SERPINA1, SHPK, SLC25A13, SLC27A5, STX3, SUCLA2, TALDO1, TJP2, TPO, TRMU, VIPAS39, VPS33B, USP53, LSR, KIF12, ZFYVE19, SLC01B3, SLC01B1
- Serine biosynthesedefect** (MET03v16.1; 3 genen)
PHGDH, PSPH, PSAT1

Metabole ziekten

Individuele genen | Sequentieanalyse

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

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

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

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

^δ Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Neurologische ziekten

Genpanels

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

Ataxia's NGS panel: zie Neuromusculaire ziekten

FTD-ALS* (NEU01v22.1; 28 genen)

Inclusief repeatexpansieanalyse SCA2 (ATXN2)

ALS2, ANG, ANXA11, APP, C21ORF2, CHCHD10, CHMP2B, ERBB4, FUS, GRN, KIF5A, MAPT, MATR3, NEK1, OPTN, PFN1, PRPH, PSEN1, PSEN2, SETX, SIGMAR1, SOD1, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VCP

Repeatexpansieanalyse*: C9ORF72

Cerebrale cavernouse malformaties (CCM) (NEU03v16.1; 3 genen)

Inclusief deletie/duplicatietesten KRIT1, CCM2, PDCD10
KRIT1, CCM2, PDCD10

Ziekte van Fahr (NEU04v20.1; 6 genen)

JAM2, KIAA1161, SLC20A2, PDGFRB, PDGFB, XPR1

Neurologische ziekten

Individuele genen | Sequentie-/repeatexpansieanalyse

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

Neuromusculaire ziekten

Genpanels

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

Ataxia's* (NEM14v22.1; 57 genen)

AFG3L2, ANO10, APTX, ATG7, ATM, BEAN1, CACNA1A, CACNA1G, CACNB4, CCDC88C, COA7, COQ8A, CWF19L1, EBF3, EEF2, ELOVL4, ELOVL5, FGF14, FXN, GDAP2, GRID2, GRM1, IFRD1, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, MME, MRE11, MSTO1, NOP56, PDYN, PEX7, PHYH, POLG, PRKCG, RNF216, SACS, SCYL1, SETX, SIL1, SLC1A3, SNX14, SPTBN2, STUB1, SYNE1, TDP1, TDP2, TGM6, THG1L, TK2, TMEM240, TRPC3, TTBK2, TTPA, TWNK, VPS13D

Repeatexpansieanalyse*: ATXN1 ATXN2 ATXN3

ATXN7 CACNA1A PPP2R2B TBP
 FMR1 (FXTAS)

Congenitale en metabole myasthene syndromen (NEM12v22.1; 29 genen)

AGRN, ALG14, ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, COL13A1, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, GMPPB, LAMB2, LRP4, MUSK, MYO9A, PLEC, PREPL, RAPSN, SCN4A, SLC18A3, SLC25A1, SLC5A7, SNAP25, SYT2, VAMP1

Congenitale musculaire dystrofie (NEM07v19.1; 34 genen)

ACTA1, ALG13, B3GALNT2, B4GAT1, CHKB, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DNM2, DPM1, DPM2, FHL1, FKRP, FKTN, GMPPB, GOLGA2, INPP5K, ISPD, ITGA7, LAMA2, LARGE1, LMNA, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, RXYLT1, SELENON, TCAP, TRAPPC11, TRIP4

Congenitale myopathie (NEM04v22.1; 39 genen)

ACTA1, ACTN2, BIN1, CACNA1S, CFL2, CNTN1, DNM2, FXR1, HACD1, HNRNPA1, HRAS, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, LMOD3, MAP3K20, MEGF10, MTM1, MYBPC3, MYH2, MYH7, MYL1, MYL2, MYMK, MYO18B, MYPN, NEB, PAX7, PYROXD1, RYR1, SELENON, SPEG, SPTBN4, STAC3, TNNI1, TPM2, TPM3, TRIM32, TTN

Distale myopathie (NEM05v22.1; 24 genen)

ACTN2, ADSS1, ANO5, BAG3, CAV3, CRYAB, DES, DNM2, DYSF, FLNC, GNE, KLHL9, KY, LDB3, MATR3, MYH7, MYOT, NEB, SELENON, SORD, SQSTM1, TIA1, TTN, VCP

Hereditaire spastische paraparese (HSP) (NEM26v22.1; 61 genen)

ABCD1, AFG3L2, ALDH18A1, ALDH3A2, ALS2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, APS21, ARL6IP1, ATL1, ATP13A2, B4GALNT1, BSCL2, C12orf65, C19orf12, CAPN1, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, FA2H, FARS2, GBA2, GJC2, HACE1, HSPD1, IBA57, WASHC5, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KLC2, L1CAM, MAG, MARS2, MTPAP, NIPA1, NT5C2, PLP1, PNPLA6, REEP1, RTN2, SACS, SLC33A1, SPAST, SPG11, SPART, SPG21, SPG7, TECPR2, TFG, UBAP1, VAMP1, VPS37A, ZFYVE26, ZFYVE27

Limb-Girdle spierzwakte (NEM08v22.1; 44 genen)

ANO5, BVES, CAPN3, CAV3, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DPM3, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, GAA, GMPPB, HNRNPDL, ISPD, LIMS2, LMNA, MYOT, PLEC, POGUT1, POMGNT1, POMT1, POMT2, POPDC3, PTRF, PYROXD1, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SMCHD1, SYNE1, SYNE2, TCAP, TMEM43, TNPO3, TOR1AIP1, TRAPPC11, TRIM32, TTN, VCP

Maligne hyperthermie (NEM11v17.1; 3 genen)

CACNA1S, RYR1, SCN4A

Metabole myopathie (NEM30v19.1; 28 genen)

ABHD5, ACAD9, ACADVL, AGL, CPT2, ENO3, ETTA, ETTB, ETTFDH, FLAD1, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, LDHA, LPIN1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PNPLA2, PNPLA8, PRKAG2, PYGM, RBCK1, SLC22A5, SLC25A20

Myotone syndromen* (NEM09v22.1; 5 genen)

ATP2A1, CAV3, CLCN1, HSPG2, SCN4A

Repeatexpansieanalyse*: DMPK CNBP

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

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

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

[§] Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Neuromusculaire ziekten

(Vervolg)

Genpanels

- 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, PRPS1, PRX, RAB7A, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SEPTIN9, SH3TC2, SLC12A6, SORD, SPG11, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, TFG, TRIM2, TRPV4, TTR, VCP, VRK1, WNK1, YARS1

- NMZ Breed panel (NEM27v22.1; 430 genen)**
 AARS1, ABCD1, ABHD5, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTN2, ACVR1, COQ8A, ADSS1, AFG3L2, AGL, AGRN, AIFM1, ALDH18A1, ALDH3A2, ALG13, ALG14, ALG2, ALS2, AMPD2, ANO10, 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, C12orf65, C19orf12, CACNA1A, CACNA1G, CACNA1S, CACNB4, CAPN1, CAPN3, CASQ1, CAV3, CDC78, CDC88C, CCT5, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHKB, CHRNA1, CHRN1, CHRN2, CHRN3, CHRN4, CHRN5, 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, FKBP, 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, NOP56, NT5C2, 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, RAPSN, RBCK1, REEP1, RNF216, RRM2B, RTN2, RXYLT1, RYR1, SACS, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN4A, SCN9A, SCYL1, SELENON, SEPTIN9, SETX, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGGC, 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, TNN1, TNNT1, TNNT3, TNPO3, TOR1A, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRAPP1, TRIM2, TRIM3, TRIM5, TRIM6, 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 spierziekten (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, TNN1, TNNT3, TOR1A, TPM2, TTR, TUBB3, TWNK, YARS2

Neuromusculaire ziekten

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Central core disease/maligne hyperthermie [NEM29v19.1] RYR1
- Ehlers-Danlos syndroom (musculocontractural) CHST14
- Kennedy, ziekte van: X-gebonden type 1 SBMA, (SMA1)[^] AR[^]
- Motor en sensory neuropathie (*alleen*) PMP22/MPZ/GJB1 *deletie/duplicatietest*
- Musculaire dystrofie, Emery-Dreifuss type 6 (EDMD6) FHL1
- Musculaire dystrofie, Limb-Girdle type 2G (LGMD2G) TCAP
- Myofibrillaire myopathie type 1 (MFM1) DES
- Myofibrillaire myopathie type 2 (MFM2) CRYAB
- Myotone dystrofie type 1 (DM1)[^] DMPK[^]
- Myotone dystrofie type 2 (DM2)[^] CNBP[^]
- Nemaline myopathie type 1 (NEM1) TPM3
- Nemaline myopathie type 3 (NEM3) ACTA1
- Nemaline myopathie type 4 (NEM4) TPM2
- Nemaline myopathie type 5 (NEM5) TNNT1
- Nemaline myopathie type 6 (NEM6) KBTBD13
- Nemaline myopathie type 7 (NEM7) CFL2
- Spinale Musculaire Atrofie (SMA type 1 - 4)^δ (*sequentie-analyse alleen na overleg*) SMN1^δ

Nierziekten

Genpanels

Nierkanker NGS panel: zie erfelijke kanker

- Atypisch hemolytisch uremisch syndroom (aHUS)/ thrombotische microangiopathie (NEF07v21.1; 14 genen)**
Inclusief deletie/duplicatietest CD46, CFH, CFI, CFHR1, CFHR3
 ADAMTS13, C3, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFI, DGKE, MMACHC, PRDX1, THBD
- Alport syndroom, klassiek (NEF01v.16.1; 3 genen)**
 COL4A3, COL4A4, COL4A5
- Alport syndroom, brede differentiaal diagnose (NEF23v21.1; 22 genen)**
 ACTN4, C3, CD2AP, CFH, CFHR5, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, FAT1, FN1, INF2, ITGB4, LAMA5, LMX1B, MYH9, MYO1E, NPHS1, NPHS2, SLC7A7, TRPC6, WT1
- Congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT) (NEF03v21.1; 100 genen)**
 ACE, ACTA2, ACTG2, AGT, AGTR1, ANOS1, BICC1, BMP4, BNC2, CBWD1, CENPF, CEP55, CHD1L, CHD7, CHR3, CHRNA3, COQ7, DACT1, DHCR7, DOCK4, DSTYK, EVX1, EYA1, FAM58A, FGF20, FGF8, FOXF1, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GDNF, GDF6, GFRA1, GLI3, GREB1L, GREM1, GRIP1, HAAO, HNF1B, HOXA10, HOXA13, HOXD13, HPSE2, HSPA6, ISL1, ITGA8, ITGB4, JAG1, KCTD1, KIF14, KYNU, LHX1, LMOD1, LPP, LRIG2, LRP10, LRP4, MKKS, MYH11, MYLK, NAALADL2, NCAPG2, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPNT, PAX2, PAX8, PBX1, RBM8A, REN, RET, ROBO1, ROBO2, SALL1, SALL4, SIX1, SIX2, SIX5, SKAP2, SLIT2, SLIT3, SOX17, STRA6, TBC1D1, TBX18, TBX6, TNXB, TP63, TRAP1, TSHZ3, UMOD, UPK3A, WNT4, WNT9B, WT1, ZEB2, ZIC3

Deletie/duplicatietest: EYA1 HNF1B NPHP1 RET

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

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

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

^δ Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Nierziekten

Genpanels

(Vervolg)

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

- Electrolyten stoornis (incl. Bartter syndroom, Gitelman syndroom en hypomagnesemie)** (NEF09v21.2; 36 genen)

ATP1A1, BSND, CACNA1S, CASR, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CNM2, DGAT1, EGF, EPCAM, FXD2, GUCY2C, HNF1B, KCNJ1, KCNJ10, MAGED2, MYO5B, NEUROG3, PCBD1, RRAGD, SARS2, SCN4A, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SLC12A1, SLC12A3, SLC26A3, SLC41A1, SLC9A3, SPINT2, TRPM6

Deletie/duplicatietest: CLCNKB SLC12A3

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

Uitsluitend aan te vragen door klinisch genetic

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, APOE, APOL1, APRT, AQP2, ARHGAP24, ARHGDI1, ARL13B, ARL3, ARL6, ARMC9, ARSA, ATP1A1, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP7B, ATXN10, AVIL, AVP, AVPR2, B2M, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS2, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCS1L, BICC1, BMP4, BMPR2, BNC2, BSND, C2CD3, C3, C8ORF37, CA2, CACNA1D, CACNA1H, CACNA1S, CASR, CBWD1, CBY1, CC2D2A, CCDC114, CCDC28B, 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, CNM2, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ8B, COQ9, COX10, CPLANE1, CPT2, CRB2, CSPP1, CTNS, CUBN, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP24A1, CYP27B1, CYP2R1, CYP3A4, DAAM2, DACT1, DCDC2, DDX59, DGAT1, DGKE, DHCR7, DICER1, DLC1, DMP1, DNAJB11, DOCK4, DST, DSTYK, DYNC2H1, DYNC2L1, DZIP1L, E2F3, EGF, EHHADH, ELP1, EMP2, ENPP1, EPCAM, ERCC6, ERCC8, EVC, EVC2, EVX1, EXOC8, EYA1, FAH, FAHD2A, FAM134B, FAM149B1, FAM20A, FAM20C, FAM58A, FAN1, FAT1, FBXL4, FGA, FGF20, FGF23, FGF8, FGFR1, FH, FLCN, FN1, FOXC2, FOXF1, FOXL1, FRAS1, FREM1, FREM2, FXR2, G6PC, GALNT3, GALT, GANAB, GAPVD1, GATA3, GATM, GDNF, GDF6, GFFR1, GLA, GLI3, GLIS2, GLIS3, GNA11, GNAS, GON7, GPC3, GPC5, GREB1L, GREM1, GRHPR, GRIP1, GSN, GUCY2C, HAAO, HNF1B, HNF4A, HOGA1, HOXA10, HOXA13, HOXD13, HPR1, HPSE2, HRAS, HSD11B2, HSPA6, HYL1, ICK, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT74, IFT80, IFT81, IL1RAP, INF2, INPP5E, INTU, INVS, IQCB1, ISL1, ITGA3, ITGA8, ITGB4, ITSN1, ITSN2, JAG1, KANK1, KANK2, KANK4, KATNIP, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ5, KCTD1, KCTD3, KIAA0586, KIAA0753, KIF14, KIF3B, KIF7, KIRREL1, KL, KLHL3, KRAS, KYNU, LAGE3, LAMA5, LAMB2, LCAT, LHX1, LMNA, LMOD1, LMX1B, LPP, LRIG2, LRP10, LRP2, LRP4, LRP5, LYZ, LZTFL1, MAFB, MAGED2, MAGI2, MAP7D3, MAPKBP1, MET, MKKS, MKS1, MMAACHC, MOCOS, MTR, MTRR, MTX2, MUC1, MYH11, MYH9, MYLK, MYO1E, MYO5B, NAALADL2, NCAPG2, NEK1, NEK8, NEU1, NEUROG3, NGF, NOS1AP, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NPNT, NR3C1, NR3C2, NRAS, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, NXF5, OCLR, OFD1, OSGEP, PAX2, PAX8, PBX1, PCBD1, PCM1, PDE6D, PDSS1, PDSS2, PHEX, PIBF1, PKD1, PKD2, PKHD1, PLCE1, PMM2, POC1B, PODXL, PRDM12, PRDX1, PRKCSH, PSAP, PTEN, RTH1R, PTPRO, PYGM, RBM8A, REN, RERE, RET, RICTOR, RIMND1, ROBO1, ROBO2, RPGRIP1, RPGRIP1L, RRAGD, RRM2B, SALL1, SALL4, SARS2, SCARB2, SCLT1, SCN11A, SCN4A, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SDCCAG8, SDHB, SEC61A1, 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, SOX17, SPINT2, SPTLC1, SPTLC2, STRA6, STRADA, STX16, SYNPO, TBC1D1, TBC1D8B, TBX18, TBX6, TCTEX1D2, TCTN1, TCTN2, TCTN3, THBD, TMEM104, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM260, TMEM67, TMEM72, TNS2, TNXB, TOGARAM1, TP53RK, TP63, TPRKB, TRAF3IP1, TRAP1, TRIM32, TRIM8, TRPC6, TRPM6, TRPM7, TSC1, TSC2, TSHZ3, TTC21B, TTC8, TXNDC15, UMOD, UPK3A, UQC22, VDR, VHL, VIPAS39, VPS33B, WDPCP, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, WDR72, WDR73, WNK1, WNK4, WNT4, WNT9B, WT1, XDH, XPNPEP3, XPO5, YRDC, ZEB2, ZIC3, ZMPSTE24, ZNF365, ZNF423

MUC1 VNTR Cytosine insertie doorgaans niet aantoonbaar.

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

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

- Hyperuricemie / uricosurie** (NEF08v21.1; 14 genen)

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

- Nefrocalcinose / nefrolithiase** (NEF10v21.1; 64 genen)

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

Deletie/duplicatietest: SLC3A1 SLC7A9

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

ACE, ACTG2, ACTN4, ADAMTS9, AGT, AGTR1, AGXT, AHI1, ALG1, ALMS1, AMN, ANKS6, ANLN, APOA1, APOE, APOL1, APRT, ARHGAP24, ARHGDI1, ARL13B, ARL6, ARMC9, ATXN10, AVIL, B2M, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCS1L, BICC1, BMPR2, C3, C8ORF37, CACNA1D, CACNA1H, CC2D2A, CD151, CD2AP, CD46, CDK20, CEP104, CEP164, CEP290, CEP41, CEP83, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CHD7, CLCN2, CLCN5, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, COQ8B, CPLANE1, CRB2, CSPP1, CTNS, CUBN, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, DAAM2, DACT1, DCDC2, DGKE, DLC1, DNAJB11, DSTYK, E2F3, EMP2, EYA1, FAM149B1, FAN1, FAT1, FGA, FN1, FOXC2, FRAS1, FREM1, FREM2, GANAB, GAPVD1, GATA3, GATM, GLA, GLIS2, GRHPR, GRIP1, GSN, HNF1B, HOGA1, HPSE2, HSD11B2, HYL1, IFT27, IFT74, IFT81, IL1RAP, INF2, INPP5E, INVS, IQCB1, ITGA3, ITGA8, ITGB4, ITSN1, ITSN2, JAG1, KANK1, KANK2, KANK4, KATNIP, KCNJ5, KIAA0586, KIF3B, KIRREL1, KLHL3, LAMB2, LMNA, LMX1B, LRIG2, LYZ, LZTFL1, MAFB, MAGI2, MAP7D3, MAPKBP1, MKKS, MKS1, MMAACHC, MOCOS, MTR, MTRR, MTX2, MUC1, MYH11, MYH9, MYO1E, NEK8, NOS1AP, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NR3C1, NR3C2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, NXF5, OCLR, OFD1, OSGEP, PAX2, PBX1, PCM1, PDSS1, PDSS2, PIFB1, PKD1, PKD2, PKHD1, PLCE1, PMM2, POC1B, PODXL, PTPRO, REN, RIMND1, ROBO2, RPGRIP1L, RRM2B, SALL1, SARS2, SCARB2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SDCCAG8, SEC61A1, SGPL1, SIX1, SIX5, SLC22A12, SLC2A9, SLC3A1, SLC41A1, SLC4A1, SLC7A7, SLC7A9, SMARCAL1, SOX17, STX16, TBC1D8B, TBX18, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TMEM72, TNS2, TNXB, TOGARAM1, TP53RK, TPRKB, TRAF3IP1, TRAP1, TRIM32, TRIM8, TRPC6, TTC21B, TTC8, UMOD, VIPAS39, VPS33B, WDPCP, WDR19, WDR35, WDR60, WDR73, WNK1, WNK4, WNT4, XDH, XPNPEP3, YRDC, ZMPSTE24, ZNF423

MUC1 VNTR Cytosine insertie doorgaans niet aantoonbaar.

Deletie/duplicatietest: HNF1B NPHP1

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

ACTN4, ADCK3, ALG1, ALMS1, AMN, ANKFY1, ANLN, APOA1, APOE, APOL1, ARHGAP24, ARHGDI1, AVIL, B2M, CD151, CD2AP, CDK20, CFH, CLCN5, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ8B, COQ9, CRB2, CUBN, DAAM2, DGKE, DLC1, E2F3, EMP2, ERCC6, ERCC8, FAT1, FGA, FN1, FOXC2, GAPVD1, GLA, GON7, GPC5, GSN, HNF1B, IL1RAP, INF2, ITGA3, ITGB4, ITSN1, ITSN2, KANK1, KANK2, KANK4, KIRREL1, LAGE3, LAMA5, LAMB2, LCAT, LMNA, LMX1B, LYZ, MAFB, MAGI2, MTR, MYH9, MYO1E, NOS1AP, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, NXF5, 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

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

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

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

® Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

^ Alleen repeatexpansieanalyse

Nierziekten

Genpanels

(Vervolg)

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

Inclusief deletie/duplicatietest NPHP1

ADAMTS9, AGXT, AHI1, ALG5, ALG6, ALG8, ALG9, ALMS1, ANKS3, ANKS6, ARL13B, ARL3, ARL6, ARMCO9, ATXN10, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BICC1, C2CD3, C8ORF37, CBY1, CC2D2A, CCDC114, CCDC28B, CDC73, CDKN1C, CENPF, CEP104, CEP120, CEP164, CEP290, CEP41, CEP55, CEP83, CLDN10, COL4A1, COL4A4, CPLANE1, CPT2, CRB2, CSPP1, DCDC2, DDX59, DHCR7, DICER1, DNAJB11, DYNC2H1, DYNC2L1, DZIP1L, EVC, EVC2, EXOC8, FAM149B1, FAN1, GANAB, GLIS2, GLIS3, GPC3, HNF1B, 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, MAPKBP1, MKKS, MKS1, MUC1, NCAPG2, NEK1, NEK8, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PBX1, PCM1, PDE6D, PIBF1, PKD1, PKD2, PKHD1, PMM2, POC1B, PRKCSH, REN, RERE, RMRND1, RPRGRI1, RPRGRI1L, SCLT1, SDCCAG8, SEC61A1, SEC61B, SEC63, SLC41A1, SLC4A1, TBX18, TCTEX1D2, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM104, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TMEM72, TOGARAM1, TRAF3IP1, TRIM32, TSC1, TSC2, TTC21B, TTC8, TXNDC15, UMOD, VHL, WPCP, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, XPNPEP3, ZIC3, ZNF423

MUC1 VNTR Cytosine insertie doorgaans niet aantoonbaar.

Deletie/duplicatietest: HNF1B

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

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

MUC1 VNTR Cytosine insertie doorgaans niet aantoonbaar.

- Renale Fanconi syndroom (NEF16v21.1; 33 genen)**

ALDOB, AMN, ARSA, ATP7B, BCS1L, CLCN5, COQ7, COQ9, COX10, CTNS, CUBN, EHHADH, FAH, FAHD2A, G6PC, GALT, GATM, GLA, HNF4A, LRP2, OCRL, PSAP, RMRND1, SLC16A12, SLC19A2, SLC2A2, SLC34A1, SLC37A4, SLC5A2, SLC6A19, SLC6A20, VIPAS39, VPS33B

- Renale fosfaat-handling (NEF18v21.1; 24 genen)**

ALPL, CLCN5, CYP27B1, CYP2R1, CYP3A4, DMP1, ENPP1, FAH, FAM20C, FGF23, FGFRL1, GALNT3, GATM, GNAS, HRAS, KL, KRAS, NRAS, OCRL, PHEX, SLC34A1, SLC34A3, SLC9A3R1, VDR

- Renale tubulaire acidose (NEF19v21.1; 22 genen)**

ATP6V0A4, ATP6V1B1, 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

- Atypisch Hemolytisch Uremisch Syndroom 1 (AHUS1)[§] CFH[§]
- Atypisch Hemolytisch Uremisch Syndroom 2 (AHUS2)[§] CD46[§]
- Atypisch Hemolytisch Uremisch Syndroom 3 (AHUS3)[§] CFI[§]
- Branchiootorenaal syndroom 1 (BOR1)[§] EYA1[§]
- Branchiootorenaal syndroom 2 (BOR2) SIX5
- Branchiootorenaal syndroom 3 (BOS3) SIX1
- Branchio-otic syndroom (BOS1) EYA1
- Familiaire vesicoureterale reflux (VUR2) ROBO2
- Focaal gesegmenteerde glomerulosclerose 1 (FSGS1) ACTN4
- Focaal gesegmenteerde glomerulosclerose 2 (FSGS2) TRPC6

- Focaal gesegmenteerde glomerulosclerose 3 (FSGS3) CD2AP
- Focaal gesegmenteerde glomerulosclerose 5 (FSGS5) INF2
- Gitelman syndroom[§] SLC12A3[§]
- Glomerulopathie met fibronectine depositie (GFND2) [NEF06v16.1] FN1
- Hirschsprung disease 3, susceptibility to (HSCR3) GDNF
- Hypertensie en brachydactylie syndroom/Bilginturan syndroom PDE3A
- Hypoparathyroidie, doofheid en renale dysplasie syndroom (HDR) GATA3
- Interstitiële longfibrose en congenitaal nefrotisch syndroom ITGA3
- Joubert syndroom type 3 (JBTS3) AHI1
- Joubert syndroom type 4 (JBTS4)[§] NPHP1[§]
- Joubert syndroom type 12 (JBTS12) KIF7
- Nephronophthisis 1[§] NPHP1[§]
- Nephronophthisis 3 NPHP3
- (Nefrogene) diabetes insipidus AQP2
- (Nefrogene) centrale diabetes insipidus AVP
- (Nefrogene) X- gebonden diabetes insipidus AVPR2
- Nefrotisch syndroom, congenitaal Finse type (NPHS1) NPHS1
- Nefrotisch syndroom, sterioïde resistent (NPHS2) NPHS2
- Nefrotisch syndroom type 3, early onset (NPHS3) PLCE1
- Nefrotisch syndroom met diffuse mesangiale sclerose, (NPHS4) WT1
- Pierson syndroom, congenital LAMB2
- Papilloneuraal syndroom PAX2
- Renale adysplasie[§] RET[§]
- Renale adysplasie UPK3A
- Renale cysten en diabetes syndroom[§] HNF1B

Obesitas

Individuele genen | Sequentieanalyse

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

Primaire immuundeficiënties

Genpanels

- Primaire immuundeficiënties volledig panel (PID00v22.1; 439 genen)**

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

ACD, ACP5, ACTB, ADA, ADA2, ADAM17, ADAR, ADGRE2, AGA, AICDA, AIRE, AK2, ALG13, ALPI, ANGPT1, AP1S3, AP3B1, AP3D1, APOL1, ARHGEF1, ARPC1B, ATG4A, ATM, ATP6AP1, B2M, BACH2, BCL10, BCL11B, BLK, BLM, BLNK, BLOC1S6, BTK, C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C3, C5, C6, C7, C8A, C8B, C8G, C9, CA2, CARD11, CARD14, CARD9, CARMIL2, CASP10, CASP8, CAVIN1, CCBE1, CD19, CD247, CD27, CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD40LG, CD46, CD55, CD59, CD70, CD79A, CD79B, CD81, CD8A, CDC42, CDCA7, CDKN2B, CEBPE, CFB, CFD, CFH, CFI, CFP, CFTR, CHD7, CIB1, CIITA, CLCN7, CLEC4D, CLEC7A, CLPB, COPA, CORO1A, CR2, CREBBP, CSF2RA, CSF2RB, CSF3R, CTC1, CTLA4, CTNBL1, CTSP1, CTSC, CXCR4, CYBA, CYBB, CYBC1, DBR1, DCLRE1B, DCLRE1C, DDX58, DEF6, DGAT1, DHFR, DKC1, DNAJC21, DNASE1, DNASE1L3, DNASE2, DNMT3B, DOCK2, DOCK8, ELANE, ELF4, EPG5, ERCC2, ERCC3, ERCC6L2, ERTL3, F12, FAAP24, FADD, FAS, FASLG, FAT4, FCGR3A, FCHO1, FCN3, FERMT1, FERMT3, FNIP1, FOXP1, FOXP3, FPR1, G6PC, G6PC3, G6PD, GATA2, GF11, GINS1, GJC2, GRHL2, GTF2H5, HAVCR2, HAX1, HELLS, HMOX1, HS3ST6, HYOU1, ICOS, ICOSLG, IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IGHM, IGLL1, IKBKB, IKBKG, IKZF1, IL10, IL10RA, IL10RB, IL12B, IL12RB1, IL17F, IL17RA, IL17RC, IL18BP, IL1RN, IL2, IL21, IL21R, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL36RN, IL6R, IL6ST, IL7R, INO80, INSR, IRAK1, IRAK4, IRF2BP2, IRF3, IRF4, IRF7, IRF8, ...

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

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

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

[§] Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Primaire immuundeficiënties

Genpanels

(Vervolg)

Primaire immuundeficiënties volledig panel (PID00) - vervolg

..., IRF9, ISG15, ITCH, ITGB2, ITK, ITPR3, IVNS1ABP, JAGN1, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KMT2D, KRAS, LACC1, LAMTOR2, LAT, LCK, LCP2, LIG1, LIG4, LPIN2, LRBA, LRRRC8A, LSM1, LSM11, LYST, MAGT1, MAL, MALT1, MAN2B1, MANBA, MAP1LC3B2, MAP3K14, MAPK8, MASP2, MBL2, MC2R, MCM10, MCM4, MEFV, MOGS, MRTFA, MS4A1, MSN, MTHFD1, MVK, MYD88, MYSM1, NBAS, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCKAP1L, NCSTN, NFAT5, NFE2L2, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NHP2, NLR4, NLRP1, NLRP2, NLRP3, NOD2, NOP10, NOS2, NRAS, NSMCE3, OAS1, ORAI1, OSTM1, OTULIN, PARN, PAX1, PAX5, PDX1, PCCA, PCCB, PEPD, PGM3, PIGA, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PLCG2, PLEKHM1, PLG, PMM2, PNP, POLA1, POLE2, POMP, POT1, PRF1, PRKCD, PRKDC, PRPS1, PSENEN, PSMA3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMG2, PSTPIP1, PTPN22, PTPRC, RAB27A, RAC2, RAG1, RAG2, RANBP2, RASGRP1, RASGRP2, RBCK1, RC3H1, RECQL4, RELB, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHOH, RIPK1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF168, RNF31, RORC, RPSA, RSPH9, RTEL1, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SASH3, SBDS, SEC61A1, SEMA3E, SERAC1, SERPING1, SH2B3, SH2D1A, SH3BP2, SH3KBP1, SKIV2L, SLC29A3, SLC35A1, SLC35C1, SLC37A4, SLC39A4, SLC39A7, SLC46A1, SLC7A7, SMARCAL1, SMARCD2, SNX10, SOCS1, SOCS4, SP110, SPINK5, SPPL2A, SRP72, STAT1, STAT2, STAT3, STAT4, STAT5B, STAT6, STIM1, STING1, STK4, STN1, STX11, STXBP2, TAP1, TAP2, TAPBP, TAZ, TBX1, TBX21, TCF3, TCIRG1, TGN2, TERT, TET2, TFR3, TGFB1, THBD, TICAM1, TINF2, TIRAP, TLR3, TLR4, TLR7, TLR8, TMC6, TMC8, TNFAIP3, TNFRSF11A, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFRSF1A, TNFRSF4, TNFRSF9, TNFSF11, TNFSF12, TNFSF13, TOP2B, TPP2, TRAC, TRAF3, TRAF3IP2, TREX1, TRIM22, TRNT1, TTC37, TTC7A, TYK2, UBA1, UNC13D, UNC93B1, UNG, USB1, USP18, VAV1, VPS13B, VPS45, WAS, WDR1, WIPF1, WRAP53, XIAP, ZAP70, ZBTB24, ZNF341, ZNF4

ALPS/Autoimmunity (PID03v17.1; 12 genen)

FAS, FASLG, CASP10, CASP8, KRAS, NRAS, FADD, AIRE, FOXP3, IL2RA, ITCH, LRBA

Autoinflammatoir (PID01v22.1; 63 genen)

ACP5, ADA2, ADAM17, ADAR, ADGRE2, AP1S3, CARD14, CEBPE, COPA, DDX58, DNASE1, DNASE1L3, DNASE2, FERMT1, IFIH1, IKZF1, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL36RN, LACC1, LPIN2, LSM11, MEFV, MVK, NCKAP1L, NCSTN, NLR4, NLRP1, NLRP3, NLRP12, NOD2, OTULIN, PEPD, PIK3CD, PLCG2, POMP, PRKCD, PSENEN, PSMA3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMG2, PSTPIP1, RBCK1, RIPK1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF31, SAMHD1, SLC29A3, STAT2, STING1, TNFAIP3, TNFRSF1A, TREX1, TRNT1, UBA1, USP18, WDR1

Autoinflammatoir mozaïcisme (PID09v19.1; 5 genen)

Hotspot analyse van mozaïek varianten in de volgende genen: NLRC4, NLRP3, NOD2, PSTPIP1, TNFRSF1A

B-cel pathologie (PID05v16.1; 14 genen)

BTK, ICOS, CD19, CD81, TNFRSF13B, TNFRSF13C, CD40, CD40L, AICDA, UNG, CD79A, BLNK, CD79B, IGLL1

Chronische mucocutane candidiasis (CMC) (PID07v17.1; 7 genen)

IL17RA, IL17F, STAT1, TLR3, AIRE, IL2RA, CARD9

HLH/Immune dysregulation (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)

Inclusief deletie/duplicatietest DOCK8
CARD11, CARD14, IL6R, IL6ST, PGM3, STAT3, TYK2, ZNF341

(S)CID (PID04v20.1; 29 genen)

Inclusief deletie/duplicatietest DOCK8
ADA, AK2, BCL11B, CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD40LG, CD8A, CORO1A, DCLRE1C, DOCK8, FOXN1, IL2RA, IL2RG, IL7R, JAK3, LIG4, NHEJ1, ORAI1, PNP, PRKDC, PTPRC, RAG1, RAG2, STAT5B, STIM1, TBX1, ZAP70

Primaire immuundeficiënties

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Acne inversa, familiar type 1 NCSTN
- Acne inversa, familiar type 2 PSENEN
- ADA2 deficiëntie CECR1
- Agammaglobulinemie, X-gebonden (XLA) BTK
- Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom (ALPS) type 1a FAS
- Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom (ALPS) type 1b FASL
- Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom (ALPS) type 2a CASP10
- Auto-immuun polyendocrinopathie syndroom type I (APS1) AIRE
- Blauw syndroom NOD2
- CINCA syndroom NLRP3
- Candidiasis, familiar type 2 CARD9
- Candidiasis, familiar type 5 IL17RA
- Candidiasis, familiar type 6 IL17F
- Candidiasis, familiar type 7 STAT1
- DIRA syndroom IL1RN
- Familiäre koude autoinflammatoir syndroom (FCAS1) NLRP3
- Familiäre koude autoinflammatoir syndroom (FCAS2) NLRP12
- Familiäre koude autoinflammatoir syndroom (FCAS3)[§] PLCG2[§]
- Familiäre mediterrane koorts (FMF) MEFV
- Frequentie hydatidiform mola type 1 NLRP7
- Hemofagocyterende lymfohistiocytose, (HLH) type 2[§] PRF1[§]
- Hemofagocyterende lymfohistiocytose, (HLH) type 3[§] UNC13D[§]
- Hemofagocyterende lymfohistiocytose, (HLH) type 4[§] STX11[§]
- Hemofagocyterende lymfohistiocytose, (HLH) type 5 STXBP2
- Hyper-IgM syndroom, CD40 ligand deficiëntie CD40LG
- Hyper-IgM syndroom, AID deficiëntie AICDA
- Hereditaire Angioedema type 1 en 2 SERPING1
- Hyper-IgE syndroom[§] DOCK8[§]
- Hyper-IgE syndroom[§] STAT3[§]
- Hyper-IgD syndroom (HIDS) MVK
- Inflammatory Bowel Disease (IBD) IL10RA
- Inflammatory Bowel Disease (IBD) IL10RB
- JPM syndroom, Candle syndroom, Nakajo syndroom PSMB8
- Mevalonaatkinasedeficiëntie (MKD) MVK
- Muckle-Wells syndroom NLRP3
- Multipele congenitale anomalieën-hypotonie-seizures syndroom 2 PIGA
- PAPA syndroom PSTPIP1
- Psoriasis, generalized pustular IL36RN
- Severe combined immunodeficiency (SCID), X-gebonden, Common γ -chain deficiëntie IL2RG
- Severe combined immunodeficiency (SCID) ZAP70
- Severe combined immunodeficiency (SCID) CD3G
- Severe combined immunodeficiency (SCID) CD3D
- Severe combined immunodeficiency (SCID) CD3E
- Severe combined immunodeficiency (SCID) RAG1
- Severe combined immunodeficiency (SCID) RAG2
- TNFR associated periodic fever syndroom (TRAPS) TNFRSF1A
- WHIM syndroom CXCR4
- Wiskott-Aldrich syndroom WAS
- X- gebonden lymfoproliferatief syndroom type 1 (XLP1)[§] SH2D1A[§]
- X- gebonden lymfoproliferatief syndroom type2 (XLP2) XIAP
- Ziekte van Crohn NOD2

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

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

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

[§] Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Verstandelijke beperking: syndrooma/niet syndrooma

Genpanel | Exoom

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

Verstandelijke beperking | genpanel/exoomanalyse

(VBE01v21.1; 1235 genen/exoom)

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

Voor de actuele samenstelling van het genpanel zie de tabel met de beschikbare genpanels op: <http://www.umcutrecht.nl/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]
- Angelman syndroom (AS)[§] UBE3A[§]
- Cohen syndroom[§] [OBE01v16.1] VPS13B[§]
- Fragiele-X syndroom, FRAXA ^ FMR1^
- Lesch-Nyhan syndroom, (LNS) HPRT1
- Rett syndroom, RTT[§] MECP2[§]
- Rett syndroom, atypisch[§] CDKL5[§]
- Rett syndroom, congenitale variant[§] FOXP1[§]
- Prader-Willi syndroom (PWS) (methylerings-gevoelige deletie/duplicatietest) [15q11-q13]
- X-gebonden verstandelijke beperking HDAC8

Overige ziekten

Genpanels

- Amyloïdose** (AMY01v19.1; 12 genen)
APOA1, APOA2, APOC2, APOC3, B2M, CST3, FGA, GSN, IL31RA, LYZ, OSMR, TTR
- Congenitale diarree** (DIA00v17.1; 64 genen)
ADA, ADAM17, AIRE, ANGPTL3, ANKZF1, APOB, CD3D, CD3E, CFTR, CLMP, DCLRE1C, DGAT1, EpCAM, FLNA, FOXP3, GUCY2C, IL10, IL10RA, IL10RB, IL12RB1, IL21, IL2RA, IL2RG, IL7R, JAK3, LCT, MPI, MTTP, MYO5B, NCF4, NEUROG3, NHEJ1, NPC1L1, PCSK1, PCSK9, PNPLP, PNP, PRSS1, PTPRC, RAG1, RAG2, SAR1B, SBDS, SI, SKIV2L, SLC10A2, SLC26A3, SLC2A2, SLC39A4, SLC5A1, SLC7A7, SLC9A, SPINK1, SPINT2, STAT1, STAT5B, STX3, TCN2, TMPRSS15, TTC37, TTC7A, UBR1, XIAP, ZAP70
- Erfelijk angio-oedeem** (HAE01v21.1; 7 genen)
ANGPT1, F12, HS3ST6, KNG1, MYOF, PLG, SERPING1
- Familiaire partiële lipodystrofie (FPLD) en congenitale gegeneraliseerde lipodystrofie (CGL)** (LIP01v22.1; 11 genen)
AGPAT2, AKT2, BSCL2, CAV1, CIDEC, LIPE, LMNA, PLIN1, PPARG, PTRF, ZMPSTE24
- Interstiële pulmonale fibrose** (IPF01v21.1; 34 genen)
ABCA3, ACD, AP3B1, COPA, CSF2RA, CSF2RB, DKC1, DTNBP1, FAM111B, FARSA, FARSB, HPS1, HPS4, ITGA3, MARS, NHP2, NKX2-1, NOP10, OAS1, PARN, POT1, RTEL1, SFTPA1, SFTPA2, SFTPB, SFTPC, TERC, TERT, TINF2, TMEM173, USB1, WRAP53, ZCCHC8, FOXF1

- Neonatale erythrodermie** (ERY00v17.1; 60 genen)
ABCA12, ABHD5, ADAM17, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, ASS1, ATP7A, BCKDHA, BCKDHB, BTD, BTK, C5, C8A, C8B, C8G, CARD14, CLDN1, CPS1, CYP4F22, CERS3, CDSN, DCLRE1C, DSG1, DBT, DLD, EBP, ELOVL4, ERCC2, ERCC3, GBA, GJB2, GJB6, GTF2H5, HLCS, IL36RN, KIT, KRT1, KRT10, KRT2, LIPN, LOR, MPLKIP, MBTPS2, MUT, NIPAL4, NSDHL, PCCA, POMP, PNPLA1, PCCB, RAG1, RAG2, STST, SLC25A13, SLC30A2, SLC39A4, SPINK5, TBX1, TGM1

- Niet-syndromale geslachtelijke ontwikkelingsstoornissen**[•] (DSD00v21.1; 38 genen)
Inclusief deletie/duplicatietest SRY, SOX9, NR0B1, SOX3
AKR1C2, AKR1C4, AMH, AMHR2, AR, CBX2, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, DHX37, DMRT1, DMRT2, ESR2, HSD17B3, HSD3B2, LHB, LHCGR, MAMLD1, MAP3K1, NR0B1, NR2F2, NR3C1, NR5A1, POR, PSMC3IP, RSP01, SOX3, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, TSPYL1, WNT4, WT1, ZFPM2

Repeatexpansieanalyse[•]: AR

- Syndromale geslachtelijke ontwikkelingsstoornissen**[•] (DSD01v21.2; 134 genen)
Inclusief deletie/duplicatietest SRY, SOX9, NR0B1, SOX3
AIRE, AKR1C2, AKR1C4, AMH, AMHR2, ANOS1, AR, ARMC5, ATRX, B9D1, BMP15, CBX2, CCNQ, CDKN1C, CEP41, CHD7, CILK1, CLPP, CUL4B, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DHCR7, 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, INP5E, IRF6, KISS1, KISS1R, LARS2, LEP, LEPR, LHB, LHCGR, LHX3, MAMLD1, MAP3K1, MCM5, MCM8, MCM9, MKKS, MKN3, 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[•]: AR

Overige ziekten

Individuele genen | Sequentieanalyse

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

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

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

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

[§] Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

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

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

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

^δ Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Sectie Genoomdiagnostiek

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



BESTEMD VOOR DE PATIËNT

Gebruik lichaamsmateriaal

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

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

Klachtenprocedure

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

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

Verdere vragen

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

