

Sectie Genoemdiagnostiek

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



UMC Utrecht

Sectie Genoemdiagnostiek

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

Tel 088 – 75 54090

E-mail genoemdiagnostiek@umcutrecht.nl

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

Gebruik één formulier per patiënt

BSN nummer* : * **verplicht**

Naam + initialen :

Adres :

Postcode + woonplaats :

Geboortedatum :

Geslacht :

Ziektekostenverzekeraar :

Verzekeringsnummer :

Huisarts (HA) :

AANVRAGEND ARTS (volledig invullen, gaarne in blokletters)

Naam : Datum :

Ziekenhuis : Telefoon :

Afdeling : E-mailadres :

Adres : Uw referentie (optioneel) :

Postcode + plaats : cc uitslag (optioneel) :

INDICATIE

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

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

DOEL ONDERZOEK

- Bevestiging / uitsluiting diagnose
- Dragerschapsbepaling (bekend gen defect in familie)
- Presymptomatisch onderzoek (bekend gen defect in familie)
- Partneronderzoek
- Informativiteitstest (t.b.v. interpretatie variant in familiaal)
- 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:

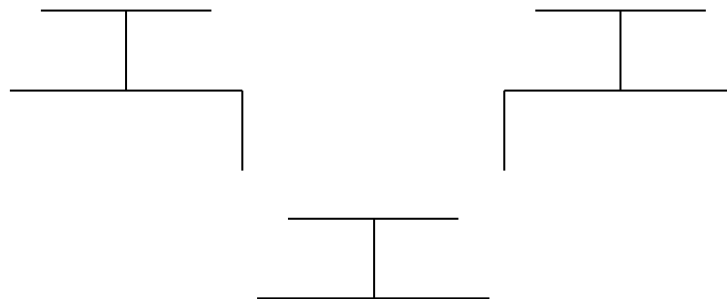
Ontvangstdatum:

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

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 **(s)poed**verzending **via koerier**: UMC Utrecht, DBG afdeling Genetica, Lundlaan6, KC.04.084.2, 3584 EA Utrecht. Afleveren bij receptie afdeling Genetica KC.04.084.2.

Voor ziektebeelden en gentesten die niet worden vermeld op dit aanvraagformulier

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

Gebruik lichaamsmateriaal

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

Geheimhouding

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



De sectie 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.

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, ACBD5, 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, FANCG, 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, MPIG6B, 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, RAPIA, 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, RRSAS, RRSAS2, RTKL1, 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

 Congenitale secundaire erythrocytose (EMS01v24.1; 16 genen)

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

 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, KCNNA4, KIF23, KLF1, LCAT, NMNAT3, NT5C3A, PFKM, PGK1, PIEZO1, PKLR, RACGAP1, RHAG, SEC23B, SLC2A1, SLC4A1, SPTA1, SPTB, TP11, 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, SMPD1, SRC, STIM1, TBXA2R, TBXAS1, THPO, TPM4, TUBB1, VIPAS39, VPS33B, VWF, WAS

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

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

 Trombofilie (TRO04v25.1; 14 genen)

F2, F5, F9, F11, HRG, PROC, PROCR, PROS1, PROZ, SERPINA10, SERPINC1, SERPIND1, THBD, FGA

Bloed- en vaataandoeningen

Individuele genen | Sequentieanalyse

- | | |
|---|-----------------|
| <input type="checkbox"/> G6PD deficiëntie | G6PD |
| <input type="checkbox"/> Hemofilie A, (HEMA) [§] | F8 [§] |
| <input type="checkbox"/> PyruvaatKinase deficiëntie (PK) | PKLR |
| <input type="checkbox"/> 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 adviesvragers hebt besproken (zie: [Uitgebreid genetisch onderzoek en nevenbevindingen | VKGN](https://www.vkqi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf))
https://www.vkqi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

[§] 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)[¶] + 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, FLCN, 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, TECLR, 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, KLF1, NOTCH3, PDGFD, SMAD1, SMAD4, SMAD9, SOX17, TBX4, TET2

[¶] Alleen repeatexpansieanalyse

Cardiovasculaire ziekten (Vervolg)

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

 Vasculaire aandoeningen (CAR04v25.1; 50 genen)Relevante klinische informatie

- Familiaire 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, NPR3, PLOD1, PRKG1, ROBO4, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TBX20, TGFB2, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, THBS2, THSD4, TLN1

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

ACTC1, ACTN2, BAG3, CACNA1C, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, DES, DMD, DSG2, 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, TNNT3, TNNT2, TPM1, TRDN, TTN

Cardiovasculaire ziekten

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Alveolaire capillaire dysplasie met misalignment van de pulmonaire venen, ACDMPV **FOXF1**
- Brugada syndroom **SCN5A**
- Syndroom 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 (DON01v25.1; 46 genen)

ADAMTS2, ANKRD11, ATP6V1B2, AXIN2, BCOR, CDH1, CDH3, COL1A1, COL1A2, CREB3L1, CTNND1, DVL1, EDA, EDAR, EDARADD, FGFR1, FLNA, FOXC1, GJA1, GREM2, IRF6, KCNJ2, KDF1, KREMEN1, KRT17, LAMA3, LAMB3, LRP6, LTBP3, MSX1, NFKBIA, NSD1, PAX9, PIK3R1, PITX2, POLR3A, POLR3B, POLR3GL, PORCN, PTHLH, TBX22, TFAP2A, TP63, TRAF6, TSPEAR, WNT10A

 Amelogenesis imperfecta (DON02v19.1; 27 genen)

ACPT, AMBN, AMELX, C4orf26, CNNM4, COL17A1, DLX3, ENAM, FAM20A, FAM20C, FAM83H, GPR68, ITGB6, KLK4, LAMA3, LAMB3, LTBP3, MMP20, ORA1, PEX1, PEX6, RELT, ROGDI, SLC13A5, SLC24A4, STIM1, WDR72

 Dentinogenesis imperfecta (DON03v25.1; 16 genen)

DSPP, MIA3, SMARCAL1, DMP1, SEC24D, KDELR2, COL1A1, COL1A2, IFITM5, SERPINH1, TRIP11, IRX5, ZNF469, KLK4, SGMS2, SMOG2

 Hypodontie / Oligodontie Syndroom (DON04v25.1; 98 genen)

ADAMTS15, ADAMTS2, AKT1, ANKRD11, ATP6V1B2, AXIN2, BCOR, CDH1, CDH3, CEP152, CHD7, CHUK, CLDN1, COL17A1, COL1A1, COL1A2, COL7A1, CREB3L1, CREBBP, CTNND1, DDX59, DKK1, DLX5, DVL1, DYNC2L1, EDA, EDAR, EDARADD, EVC, EVC2, FGFR1, FLNA, FLNB, FOXC1, GJA1, GREM2, GRHL2, HNRNP, HSPA9, IFT122, IFT43, IFT52, IRF6, KCNJ2, KCTD1, KDF1, KREMEN1, KRT17, KRT5, LAMA3, LAMB3, LEF1, LRP6, LTBP3, MBTPS2, MESD, MSX1, NECTIN1, NECTIN4, NFKBIA, NSD1, PAX9, PIK3C2A, PIK3R1, PITX2, POLR3A, POLR3B, POLR3GL, PORCN, PRKAR1A, PTH1R, PTHLH, RECQL4, RHOA, ROR2, RUNX2, SCN11, SCUBE3, SH3BP2, SLC10A7, SLC25A24, SLC39A13, SMOG2, TBX22, TFAP2A, TFAP2B, TP63, TRAF6, TRIO, TSPEAR, UBR1, USB1, WDR19, WDR35, WNT10A, WNT5A, XYLT1, ZSWIM6

 Hemifaciale microsomie (OWS01v24.1; 91 genen + 1 regio (Chr22q11.2))Inclusief deletie/duplicatietest EYA1

BMP4, BMP5, BUB3, CDC45, CDC6, CDH11, CDT1, CHD7, DACT1, DCHS1, DDX59, DHODH, DHX37, DONSON, DRG1, EDNRA, EFN1, EFTUD2, EIF4A3, EYA1, FANCB, FANCF, FANCL, FAT4, FBXL7, FBXO11, FGF10, FGF3, FGFR1, FOXI3, FRAS1, FREM2, FRK, GDF6, GMNN, GNAI3, GSC, HMX1, HOXA2, HSPA9, HUWE1, ITPR1, KCTD1, KDM6A, KMT2D, LAMA5, MARS1, MCM5, MED12, MED16, NF1, NID2, NRP1, OFD1, ORC1, ORC4, ORC6, OTX2, PAX1, PIK3CA, PLCB4, PLCD3, POLR1A, POLR1B, POLR1C, POLR1D, POMT1, PORCN, RBM10, RECQL, RECQL4, ROBO1, RPS26, RPS28, SALL1, SALL4, SF3B2, SF3B4, SIX1, SIX5, STAG2, TBX1, TCOF1, TFAP2A, TPRN, TSHZ1, TSR2, TXNL4A, WBP11, ZIC3, ZYG11B

 Schisis (non)syndroomaal inclusief Robin Sequentie (OWS02v24.1; 203 genen + 1 regio (Chr22q11.2))Uitsluitend aan te vragen door klinisch genetiçi

ACTB, ACTG1, ALX1, ALX3, AMER1, AMMECR1, AMOTL1, ANKRD11, ARHGAP29, ARHGAP31, ASXL1, B3GALT6, B3GALT7, B9D2, BCOR, BMP2, BMPER, C2CD3, C5orf42, CMTA1, CC2D2A, CCDC32, CDC45, CDH1, CDKN1C, CHD7, CHRN, 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, RIFK4, ROR2, RPRG1P1, RPL11, RPL26, RPL5, RPS19, RPS26, RPS28, RUNX2, SALL4, SATB2, SCARF2, SCARF2, SEMA3E, SEPTIN9, SF3B4, SHH, SIX1, SIX3, SIX5, SKI, SLC10A7, SLC26A2, SMAD3, SMAD4, SMC1A, SMC3, SMCHD1, SMS, SNRNP, SON, SOX9, SPECC1L, STAC3, STAMBP, TAPT1, TBC1D32, TBX1, TBX15, TBX2, TBX22, TBX4, TCOF1, TCTN3, TFAP2A, TGDS, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TGIF1, TMC01, TMM216, TMM8C, TP63, TRIM37, TRRAP, TUBB, TWIST1, TXNL4A, USP9X, WDR35, WNT4, WNT5A, XYLT1, ZEB2, ZIC2, ZIC3, ZMPSTE24, ZSWIM6

 Pierre Robin Sequentie (OWS03v19.1; 20 genen)

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

Dysmorfologie

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Cantú syndroom **ABCC9**
- Cleidocraniale dysplasie (CCD)[§] **RUNX2[§]**
- Currarino triade van (TRIAD) **MXN1**
- Syndroomaal microphthalmia 2 (MCOPS2) / Oculofaciocardientaal syndroom (OFCD) **BCOR**

Epilepsie

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

 Focale epilepsie (EPI04v24.3; 22 genen)

ATP1A2, CACNA1A, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CNKSR2, DCX, DEPDC5, FLNA, GRIN2A, KCNT1, LGI1, MICAL1, MTOR, NPLR2, NPLR3, POLG, RELN, SYN1, TSC1, TSC2, ZDHHC9

 Epilepsie (koortsgevoelig/ontstekingsgemedieerd, gegeneraliseerd en/of paroxysmaal) (EPI11v24.1; 34 genen)Inclusief CNV analyse van regio chr15:32179526-32273598

ANO4, ATP1A2, ATP1A3, ATP6V0C, CACNA1A, CHD2, CLCN4, CPT2, CSTB, GABRA1, GABRB3, GABRG2, HCN1, HCN2, KCNA1, KCNA2, KCNMA1, MAST3, PCDH19, POLG, PRRT2, RANBP2, RORB, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SLC1A3, SLC2A1, SLC6A1, STX1B, TBC1D24, TBX1, USP25

Deletie/duplicatie test:

- SCN1A
- SLC2
- PCDH19
- CSTB

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: [Uitgebreid genetisch onderzoek en nevenbevindingen | VKGN](https://www.vkgl.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf))

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

[§] Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Epilepsie

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

(Vervolg)

- 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, ARHGFB9, 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, CNNM2, CNPY3, CNTNAP2, COQ2, COQ4, CPLX1, CPT2, CSNK2B, CSTB, CTSD, CUL4B, CUX2, CYFIP2, D2HGDH, DCX, DDX3X, DEAF1, DENND5A, DEPD5, DHDD5, DHPS, DIAPH1, DMXL2, DNAJC5, DNMI1, DNMI1L, DOCK7, DPM1, DYNC1H1, DYRK1A, EEF1A2, EHMT1, EIF2S3, EIF3F, EPM2A, FARS2, FGD1, FGF12, FGF13, FLNA, FOLR1, FOXG1, FRRS1L, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA3, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAD1, GAMT, GATM, GC5H, GEMIN5, GLB1, GLDC, GLRA1, GLRB, GNAO1, GNB1, GNB5, GOSR2, GOT2, GPPA1, GPC3, GPHN, GRIA2, GRIA3, GRIA4, GRIK5, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRM7, GRN, HACE1, HCF1, HCN1, HCN2, HECW2, HNRNP2, HNRNP3, HNRNP4, HSD17B10, HUWE1, INTS8, IQSEC2, IRF2BPL, ITPA, KANSL1, KAT8, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCNC2, KCND3, KCNH1, KCNH5, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCNT2, KCTD3, KCTD7, KDM5C, KIF1A, KIF5C, KMT2A, KPNA7, KPTN, LGI1, LIAS, MAST3, MBD5, MBOAT7, MDH2, MECP2, MED12, MEF2C, MFSD8, MICAL1, MLC1, MOCS1, MOCS2, MPDU1, MTHFR, MTOR, NACC1, NABP, 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, RHOBTB2, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, ROGD1, 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, STAMBIP, STRADA, STX1B, STXB1, 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

Epilepsie

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Dravet syndroom (SMEI/SMEB)^δ SCN1A^δ
- Progressieve myoclonische epilepsie type 1 / Ziekte van Unverricht Lundborg (ULD) **Inclusief repeatexpansieanalyse 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 genetici 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 genetici of via mainstreaming procedure
Inclusief deletie/duplicatietest BRCA1
 BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C, RAD51D, BRIP1
- Foechoromocytoom (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 genetici
Inclusief deletie/duplicatietest BRCA1
 ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11

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: [Uitgebreid genetisch onderzoek en nevenbevindingen | VKGN](https://www.vkgi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf))
https://www.vkgi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

^δ Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

- 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 genetici
Inclusief deletie/duplicatietest APC en 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 genetici
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 genetici of via mainstreaming procedure
Inclusief deletie/duplicatietest BRCA1
 BRCA1, ATM, CHEK2, PALB2
- Kinderkanker predispositie (ONC14v23.1; 140 genen)**
Uitsluitend aan te vragen door klinisch genetici
 ABCB11, ACD, AIP, ALK, AMER1, APC, ATM, BAP1, BLM, BRAF, BRCA2, BRIP1, BUB1B, CBL, CD27, CD70, CDC73, CDH1, CDKN1C, CDKN2A, CEBPA, CEP57, CREBBP, CTC1, CTLA4, CTR9, DDB2, DICER1, DIS3L2, DKC1, EGLN1, EGLN2, EPAS1, EPCAM, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ETV6, EZH2, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FAS, FBXW7, FH, GATA2, GPC3, GPR161, HAVCR2, HRAS, IKBKAP, IKZF1, ITK, KRAS, LIG4, LZTR1, MAP2K1, MAP2K2, MDH2, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NF2, NHP2, NOP10, NRAS, NSD1, PALB2, PARN, PAX5, PHOX2B, PIK3CA, PMS2, POLD1, POLE, POLH, PTCH1, PTEN, PTPN11, RAF1, RB1, RECQL4, REST, RET, RIT1, RPL11, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RRAS, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SH2D1A, SHOC2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1, SOS1, STK11, SUFU, TCF3, TERT, TINF2, TP53, TRIM28, TRIM37, TRIP13, TSC1, TSC2, TYK2, USB1, VHL, WAS, WRAP53, WT1, XPA, XPC

Erfelijke kanker

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Risicofactor voor o.a. borstkanker / Ataxia-telangiectasia ATM
- Risicofactor voor o.a. borstkanker (CHEK2) CHEK2
- PTEN Hamartoma tumor syndroom (PHTS) PTEN
- Lynch syndroom (HNPCC2)^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 2 (MEN2) (alleen relevante exonen) RET
- Von Hippel-Lindau, ziekte van (VHL)^δ VHL^δ

^δ Alleen repeatexpansieanalyse

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 panel); 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, DHCRT, 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

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, GCSE, 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
- Hartnup disorder SLC6A19
- 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)^δ GAA^δ
- Tyrosinemie, type I FAH
- Wilson, ziekte van (WD) ATP7B

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: [Uitgebreid genetisch onderzoek en nevenbevindingen | VKGN](https://www.vkgl.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf))
https://www.vkgl.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

^δ Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest**Neurologische ziekten**

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

- FTD-ALS** (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, PDGFB, 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)[^] C9ORF72[^]
- SCA2 / Risicofactor voor ALS[^] ATXN2[^]

Neuromusculaire ziekten

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

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

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

- 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
- 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, PFN1, 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)

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Neuromusculaire ziekten (Vervolg)
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.

Spieraandoeningen* (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, ANOS, ATP2A1, ATP7A, B3GALNT2, B4GAT1, BAG3, BICD2, BIN1, CACNA1S, CAPN3, CASQ1, CAV3, CAVIN1, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHKB, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CLCN1, CLN3, CNTN1, COL12A1, COL13A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CPT2, CRPPA, CRYAB, DAG1, DES, DGUOK, DMD, DNA2, DNAJB4, DNAJB6, DNMT2, DNMT3B, DOK7, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DYNC1H1, DYSF, ECEL1, EMD, ENO3, ERBB3, ETFB, ETFD, ETFDH, EXOSC8, FAM111B, FHL1, FKBP14, FKBP, FKTN, FLAD1, FLNC, FXR1, GAA, GATM, GBE1, GFPT1, GMPPB, GNE, GOLGA2, GOSR2, GYG1, GYS1, HACD1, HADHA, HADHB, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPDL, HSPB8, HSPG2, IGHMBP2, INPP5K, ISCU, ITGA7, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, KLHL9, KY, LAMA2, LAMP2, LARGE1, LDB3, LDHA, LMNA, LMOD3, 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, POGTLUT1, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC1, OPDC3, PREPL, PUS1, PYGM, PYROXD1, RAPSN, RBCK1, RRM2B, RXYLT1, RYR1, SCN4A, SELENON, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SIL1, SLC18A3, SLC22A5, SLC25A1, SLC25A4, SLC25A5, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SMCHD1, SMPX, SNUPN, SORD, SPEG, SPTAN1, SPTBN4, SQSTM1, SRPK3, STAC3, STIM1, SUCLA2, SYNE1, SYNE2, SYT2, TANGO2, TCAP, TIA1, TK2, TMEM126B, TMEM43, TNNI2, TNNI3, TNNT1, TNPO3, 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

Neuromusculaire ziekten

Individuele genen | Sequentieanalyse

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

Nierziekten

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

Nierkanker NGS panel: zie erfelijke kanker

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, BSC2L, C19orf12, CAPN1, COQ4, CPT1C, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, FA2H, FAR1, FARS2, FBXO7, FXN, GALT, GBA2, GBE1, GCH1, GJA1, GJC2, HACE1, HPDL, 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

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, ANOS, 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, BSL2, C19orf12, CACNA1A, CACNA1G, CACNA1S, CACNB4, CAPN1, CAPN3, CASQ1, CAV3, CAVIN1, CCDC78, CCDC88C, CCT5, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHKB, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CLCN1, CLN3, CNTN1, CNTNAP1, COA7, COL12A1, COL13A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, COQ4, COQ8A, COX6A1, CPT1C, CPT2, CRPPA, CRYAB, CTDP1, CWF19L1, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DAG1, DCTN1, DDHD1, DDHD2, DES, DGUOK, DHTKD1, DMD, DNA2, DNAJB2, DNAJB4, DNAJB6, DNMT2, DNMT3B, DOK7, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DST, DYNC1H1, DYSF, EBF3, ECEL1, EEF2, EGR2, ELOVL4, ELOVL5, ELP1, EMD, ENO3, ENTPD1, ERBB3, ERLIN1, ERLIN2, ETFB, ETFDH, EXOSC3, EXOSC8, FA2H, FAM111B, FAR1, FARS2, FASTKD2, FBLN5, FBXO38, FBXO7, FGD4, FGF14, FHL1, 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, HACD1, HACE1, HADHA, HADHB, HARS1, HEXB, HINT1, HK1, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HNRNPDL, HPDL, HSPB1, HSPB3, HSPB8, HSPD1, HSPG2, IBA57, IFRD1, IGHMBP2, INF2, INPP5K, ISCU, ITGA7, ITPR1, KARS1, KBTBD13, KCNA1, KCNA2, KCNC3, KCND3, 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, POGTLUT1, POLG, POLG2, POLR3A, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC1, POPDC3, PRDM12, PREPL, PRKCG,

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, CHRNB3, COQ7, CTU2, DACT1, DHCR7, DOCK4, DSTYK, EVX1, EYA1, FAM58A, FGF20, FGF8, FOXO1, FOXF1, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GDF6, GDNF, GFRA1, GLI3, GPC3, GREB1L, GREM1, GRIP1, HAAO, HNF1B, HOXA10, HOXA13, HODX13, HPS2, HSPA6, ISL1, ITGA8, ITGB4, JAG1, KCTD1, KDM2B, KDM6A, KIF14, KMT2D, KYNU, LHX1, LIFR, LMOD1, LPP, LRIG2, LRP10, LRP4, MKKS, MYH11, MYLK, MYOCD, NAALADL2, NADSYN1, NCAPG, NIPBL, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPNT, NRIP1, PAX2, PAX8, PBX1, PLVAP, RBM8A, REN, RET, ROBO1, ROBO2, ROR2, SALL1, SALL4, SIX1, SIX2, SIX5, SKAP2, SLIT2, SLIT3, SOX11, SOX17, SRGAP1, STR6, TBC1D1, TBX18, TBX6, TFAP2A, TMEM260, TNXB, TP63, TRAP1, TSHZ3, TXNL4A, UMOD, UPK3A, WBP11, WNT4, WNT9B, WT1, ZEB2, ZIC3, ZMYM2

Deletie/duplicatietest: EYA1 HNF1B
 NPHP1 RET

Diabetes insipidus, nefrogeen en neurohypofyseaal (NEF25v16.1; 3 genen)

AQP2, AVP, AVPR2

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

^B Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

^A Alleen repeatexpansieanalyse

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

- Electrolyten stoornis (incl. Bartter syndroom, Gitelman syndroom en hypomagnesemie)** (NEF09v23.1; 38 genen)
ATP1A1, BSND, CACNA1S, CASR, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CNNM2, DGAT1, EGF, EPCAM, FXYD2, GUCY2C, HNF1B, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ16, MAGED2, MYO5B, NEUROG3, PCBD1, Rragd, SARS2, SCN4A, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SLC12A1, SLC12A3, SLC26A1, SLC26A3, SLC41A1, SLC9A3, SPINT2, TRPM6

Deletie/duplicatietest: CLCNKB SLC12A3

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

Uitsluitend aan te vragen door klinisch genetiçi: bij onbegrepen nierfalen overweeg het genpanel "Jong nierfalen"

ACE, ACTA2, ACTG2, ACTN4, ADAMTS13, ADAMTS9, ADCCK3, ADCY10, AGK, AGT, AGTR1, AGXT, AHI1, ALDOB, ALG5, ALG6, ALG8, ALG9, ALMS1, ALPL, AMN, ANKFY1, ANKS3, ANKS6, ANLN, ANOS1, AP2S1, APOA1, APOA2, APOC2, APOE, APOL1, APRT, AQP2, ARHGDA, 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, CF8, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CHD1L, CHD7, CHRM3, CHRNA3, CLCN2, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CNNM2, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ8B, COQ9, COX10, CPLANE1, CPT2, CRB2, CRKL, CSPP1, CTU2, CUBN, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP24A1, CYP27B1, CYP2R1, CYP3A4, DAAM2, DACT1, DCDC2, DDX59, DGAT1, DGKE, DHCR7, DICER1, DLG1, 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, FOXI1, FRAS1, FREM1, FREM2, FXYD2, 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, HPRT1, HPSE2, HRAS, HSD11B2, HSPA6, HYL5, ICK, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT57, IFT74, IFT81, IL1RAP, INF2, INPP5E, INTU, INVS, IQCB1, ISL1, ITGA3, ITGA8, ITGB4, ITSN1, ITSN2, JAG1, KANK1, KANK2, KANK4, KATNIP, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ16, KCNJ5, KCTD1, KCTD3, KDM2B, KDM6A, KIAA0586, KIAA0753, KIF14, KIF3B, KIF7, KIRREL1, KL, KLHL3, KMT2D, KRAS, KYNU, LAGE3, LAMA5, LAMB2, LCAT, LHX1, LIFR, LMNA, LMOD1, LMX1B, LPP, LRIG2, LRP10, LRP2, LRP4, LRP5, LYZ, LZTFL1, MAFB, MAGED2, MAGI2, MAP7D3, MAPKBP1, MET, MKKS, MKS1, MMACHC, MOCOS, MTR, MTRR, MTX2, MUC1, MYH11, MYH9, MYLK, MYO1E, MYO5B, MYOCD, NAALADL2, NADSYN1, NCAPG2, NEK1, NEK8, NEU1, NEUROG3, NGF, NIPBL, NOS1AP, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NPNT, NR3C1, NR3C2, NRAS, NRIP1, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, NXF5, OCRL, 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, RMN1D, ROBO1, ROBO2, ROR2, RPGRIP1, RPGRIP1L, Rragd, RRM2B, SALL1, SALL4, SARS2, SCAR2B, SCLT1, SCN11A, SCN4A, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SDCCAG8, SDHB, SEC61A1, SEC61B, SEC63, SGPL1, SIX1, SIX2, SIX5, SKAP2, SLC12A1, SLC12A3, SLC16A12, SLC19A2, SLC22A12, SLC26A1, SLC26A3, SLC2A2, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC36A2, SLC37A4, SLC3A1, SLC41A1, SLC4A1, SLC4A4, SLC5A2, SLC6A19, SLC6A20, SLC7A7, SLC7A9, SLC9A3, SLC9A3R1, SLIT2, SLIT3, SMARCAL1, SOX11, SOX17, SPINT2, SPTLC1, SPTLC2, SRGAP1, STRA6, STRADA, STX16, SUFU, SYNPO, TBC1D1, TBC1D8B, TBCE, TBX18, TBX6, TCTEX1D2, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TFAP2A, THBD, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM218, TMEM231, TMEM237, TMEM260, TMEM67, TMEM72, TNS2, TNXB, TOGARAM1, TP53RK, TP63, TPRKB, TRAF3IP1, TRAP1, TRIM32, TRIM8, TRPC6, TRPM6, TRPM7, TSC1, TSC2, TSHZ3, TTC21B, TTC8, TTR, TUBB4B, TULP3, TXNDC15, TXNL4A, UMOD, UPK3A, UQCCE2, VDR, VHL, VIPAS39, VPS33B, WBP11, WPCP, 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, HPRT1, 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, HPRT1, KCNJ1, KL, MAGED2, MOCOS, OCRL, 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, ARHGDA, ARL13B, ARL6, ARMC9, ATXN10, AVIL, B2M, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCS1L, BMPR2, C1GALT1C1, C3, C8ORF37, CACNA1H, CACNA1D, CC2D2A, CD151, CD2AP, CD46, CDK20, CEP104, CEP164, CEP290, CEP41, CEP83, CF8, 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, DLG1, 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, HYL5, IFT27, IFT74, IFT81, IL1RAP, INF2, INPP5E, INVS, IQCB1, ITGA3, ITGA8, ITGB4, ITSN1, ITSN2, JAG1, KANK1, KANK2, KANK4, KATNIP, KCNJ5, KIAA0586, KIF3B, KIRREL1, KLHL3, LAMB2, LCAT, LMNA, LMX1B, LRIG2, LYZ, LZTFL1, MAFB, MAGI2, MAP7D3, MAPKBP1, MKKS, MKS1, MMACHC, MOCOS, MTR, MTRR, MTX2, MUC1, MYH11, MYH9, MYO1E, NEK8, NOS1AP, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NR3C1, NR3C2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, NXF5, OCRL, OFD1, OSGEP, PAX2, PBX1, PCM1, PDSS1, PDSS2, PIBF1, PKD1, PKD2, PKHD1, PLCE1, PMM2, POC1B, PODXL, PRDX1, PTPRO, REN, RMN1D, ROBO2, RPGRIP1L, RRM2B, SALL1, SARS2, SCAR2B, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SDCCAG8, SEC61A1, SGPL1, SIX1, SIX2, 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, WPCP, 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 segmentale glomerulosclerose (FSGS)** (NEF11v23.1; 106 genen)

ACTN4, ADCK3, ALG1, ALMS1, AMN, ANKFY1, ANLN, APOA1, APOE, APOL1, ARHGDA, AVIL, B2M, CD151, CD2AP, CDK20, CFH, CLCN5, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ8B, COQ9, CRB2, CUBN, DAAM2, DGKE, DLG1, 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, OCRL, OSGEP, PAX2, PDSS1, PDSS2, PLCE1, PMM2, PODXL, PTPRO, SCAR2B, SEC61A1, SGPL1, SLC7A7, SMARCAL1, SYNPO, TBC1D8B, TNS2, TP53RK, TPRKB, TRIM8, TRPC6, TTC21B, WDR73, WT1, XPO5, YRDC, ZMPSTE24

- Renale cysten en/of ciliopathieën (incl. Bardet-Biedl syndroom, nefronofitie 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, HYL5, 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, RMN1D, 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, WPCP, 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

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: [Uitgebreid genetisch onderzoek en nevenbevindingen | VKGN](https://www.vkgl.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf))
https://www.vkgl.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

♠ Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

♠ Alleen repeatexpansieanalyse

Nierziekten

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

(Vervolg)

 Renale cysten op de volwassen leeftijd en autosomaal dominante tubulo-interstitiële nierziekte (ADTKD) (NEF26v23.1; 38 genen)

ALG5, ALG6, ALG8, ALG9, ATP6V0A4, ATP6V1B1, CDC73, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, DNAJB11, GANAB, HNF1B, IFT140, JAG1, LRP5, MAPKBP1, MUC1, NEK8, NOTCH2, NPHP1, OFD1, PAX2, PKD1, PKD2, PKHD1, PRKCSH, REN, SALL1, SEC61A1, SEC61B, SEC63, SLC4A1, TSC1, TSC2, UMOD, VHL
MUC1 VNTR Cytosine insertie doorgaans niet aantoonbaar.

 Renale Fanconi syndroom (NEF16v23.1; 34 genen)

ALDOB, AMN, ARSA, ATP7B, BCS1L, CLCN5, COQ7, COQ9, COX10, CTNS, CUBN, EHHADH, FAH, FAHD2A, G6PC, GALT, GATM, GLA, HNF4A, LRP2, OCL, PSAP, RMND1, 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 kinderleeftijd, 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, ANKS5, 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, GENPF, CEP104, CEP120, CEP164, CEP290, CEP41, CEP55, CEP83, CFAP418, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CHD1L, CHD7, CHRNA3, CILK1, CLCN2, CLCN5, CLDN10, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ8A, COQ8B, COQ9, CPLANE1, CPT2, CRB2, CSPP1, CTNS, CUBN, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, DAAM2, DACT1, DCDC2, DDX59, DGKE, DHCR7, DICER1, DLC1, DLG5, DNAJB11, DSTYK, DYN2H1, DYN2I1, DYN2I2, DYN2L1, 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, HYL51, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT57, IFT74, IFT80, IFT81, IL1RAP, INF2, INPPE5, INTU, INVS, IQCB1, ITGA3, ITGA8, ITGB4, ITSN2, JAG1, KANK1, KANK2, KANK4, KATNIP, KCNJ5, KCTD1, KIAA0586, KIAA0753, KIF14, KIF3B, KIF7, KIRREL1, KLHL3, LAGE3, LAMA5, LAMB2, LCAT, LIFR, LMNA, LMOD1, LMX1B, LRIG2, LRP5, LYZ, LZTFL1, MAFB, MAGI2, MAP7D3, MAPKBP1, MKKS, MKS1, MMAACHC, MOCOS, MTR, MTRR, MTX2, MUC1, MYH11, MYH9, MYLK, MYO1E, MYOCD, NADSYN1, NCAPG2, NEK1, NEK8, NOS1AP, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NPNT, NR3C1, NR3C2, NUP107, NUP133, NUP160, NUP205, NUP85, NUP93, NXF5, OCRL, ODAD1, OFD1, OSGEP, PAX2, PBX1, PCM1, PDE6D, PDSS1, PDSS2, PIBF1, PKD1, PKD2, PKHD1, PLCE1, PMM2, POC1B, PODXL, PRDX1, PRKCSH, PTPRO, REN, RERE, RMND1, ROBO1, ROBO2, RPRIP1, RPRIP1L, RRM2B, SALL1, SARS2, SCARB2, SCLT1, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SDCCAG8, SEC61A1, SEC61B, SEC63, SGPL1, SIX1, SIX5, SLC22A12, SLC2A9, SLC3A1, SLC4A1A, 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, WDPCCP, 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[§] SLC12A3[§]
- Glomerulopathie met fibronectine depositie (GFND2) FN1
- APOL1-gemedieerde nierziekte, risicofactor APOL1
Enkel aannemen voor diagnose familiair voorkomen G1/G2 risico allel
- Hypertensie en brachydactylie syndroom / Bilginturan syndroom PDE3A
- Hypoparathyroidie, doofheid en renale dysplasie syndroom (HDR) GATA3
- Interstitiële longfibrose en congenitaal nefrotisch syndroom ITGA3

Obesitas

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

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

Obesitas

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Cohen syndroom[§] VPS13B[§]

Primaire immuundeficiënties

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

- ALPS / Autoimmunity (PID03v17.1; 12 genen)**
FAS, FASLG, CASP10, CASP8, KRAS, NRAS, FADD, AIRE, FOXP3, IL2RA, ITCH, LRBA
- Autoinflammatoir (PID01v22.2; 67 genen)**
ACP5, ADA2, ADAM17, ADAR, ADGRE2, ALPK1, AP1S3, C2orf69, CARD14, CDC42, CEBPE, COPA, DDX58, DNASE1, DNASE1L3, DNASE2, FERMT1, IFIH1, IKZF1, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL36RN, LACC1, LPIN2, LSM11, MEV1, MVK, NCKAP1L, NCSTN, NLR4, NLRP1, NLRP2, NLRP3, NOD2, OTULIN, PEPD, PIK3CD, PLCG2, POMP, PRKCD, PSENEN, PSMA3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMG2, PSTPIP1, RBCK1, RIPK1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF31, SAMHD1, SLC29A3, STAT2, STING1, SYK, TNFAIP3, TNFRSF1A, TREX1, TRNT1, UBA1, USP18, WDR1
- Autoinflammatoir mozaïcisme (PID09v24.1; 6 genen)**
Analyse van mozaïek varianten in de volgende genen:
NLR4, NLRP3, NOD2, PSTPIP1, TNFRSF1A, UBA1
- B-cel pathologie (PID05v16.1; 14 genen)**
BTK, ICOS, CD19, CD81, TNFRSF13B, TNFRSF13C, CD40, CD40L, AICDA, UNG, CD79A, BLNK, CD79B, IGLL1
- Chronische mucocutane candidiasis (CMC) (PID07v17.1; 7 genen)**
IL17RA, IL17F, STAT1, TLR3, AIRE, IL2RA, CARD9
- HLH / Immune dysregulation (PID02v22.1; 21 genen)**
AP1S3, AP3B1, AP3D1, CD27, CD70, CORO1A, CTPS1, FAAP24, ITK, LYST, MAGT1, PRF1, RAB27A, RASGRP1, RC3H1, RHOG, SH2D1A, STX11, STXB2, 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

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: [Uitgebreid genetisch onderzoek en nevenbevindingen | VKGN](https://www.vkgl.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf))
https://www.vkgl.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

[§] Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Primaire immuundeficiënties (Vervolg)
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, ARHGEP1, ARPC1B, ARPC5, ATAD3A, ATG4A, ATM, ATP6AP1, B2M, BACH2, BCL11B, 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, CCBP1, CD19, CD247, CD27, CD28, CD3D, CD3E, CD3G, CD4, CD40, CD40LG, CD46, CD55, CD59, CD70, CD79A, CD79B, CD81, CD8A, CDC42, CDCA7, CEBPE, CFB, CFD, CFH, CFI, CFP, CFTR, CHD7, CHUK, CIB1, CIITA, CLCN7, CLEC4D, CLEC7A, CLPB, COPA, CPG1, 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, DNMT3B, DOCK2, DOCK8, DPP9, ELANE, ELF4, EPG5, ERBIN, ERCC6L2, EXTL3, F12, FAAP24, FADD, FAS, FASLG, FAT4, FCGR3A, FCHO1, FCN3, FERMT1, FERMT3, FNIP1, FOXI3, FOXN1, FOXP3, FPR1, G6PC, G6PC3, G6PD, GATA1, GATA2, GF11, GINS1, GJC2, GRHL2, GTF2H5, HAVCR2, HAX1, HCK, HELLS, HMOX1, HS3ST6, HYOU1, ICOS, ICOSLG, IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IGHH, 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, MCTS1, MEFV, MOGS, MPEG1, MRTFA, MS4A1, MSN, MTHFD1, MVK, MYD88, MYOF, MYSM1, NBAS, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCKAP1L, NCSTN, NFAT5, NFE2L2, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NHP2, NLR4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, NOP10, NOS2, NRAS, NSMCE3, OAS1, ORA1, OSTM1, OTULIN, PARN, PAX1, PBX1, PCCA, PCCB, PDCD1, 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, RIPK1, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF168, RNF31, RNU4ATAC, RNU7-1, RORC, RPA1, RPSA, RSPH9, RTEL1, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SASH3, SAT1, SBDS, SEC61A1, SEMA3E, SERAC1, SERPING1, SH2B3, SH2D1A, SH3BP2, 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, STXBP2, SYK, TAP1, TAP2, TAPBP, TAZ, TBX1, TBX21, TCF3, TCF7L1, TCN2, TERC, TERT, TET2, TFR3, TGFBI1, THBD, TICAM1, TINF2, TIRAP, TLR3, TLR4, TLR7, TLR8, TMC6, TMC8, TNFAIP3, TNFRSF11A, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFRSF1A, TNFRSF4, TNFRSF9, TNFSF11, TNFSF12, TNFSF13, 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, ZNF31

Primaire immuundeficiënties
Individuele genen | Sequentieanalyse

VEXAS syndroom UBA1

Verstandelijke beperking: syndroom/niet syndroom
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](#)

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: [Uitgebreid genetisch onderzoek en nevenbevindingen | VKGN](#))
https://www.vkgl.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

^ Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

Verstandelijke beperking: syndroom/niet syndroom
Individuele genen | Sequentieanalyse

- Angelman syndroom (AS) (*methylerings-gevoelige deletie/duplicatietest*) [15q11-q13]
- Cohen syndroom⁶ VPS13B⁶
- Fragiele-X syndroom, FRAXA[^] FMR1[^]
- 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, DHX, DHX37, DMRT1, DMRT2, ESR2, HSD17B3, HSD3B2, LHB, LHCGR, MAMLD1, MAP3K1, NR0B1, NR2F2, NR3C1, NR5A1, POR, PSMC3IP, RSP01, SOX3, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, TSPYL1, WNT4, WT1, ZFPM2

Repeatexpansieanalyse: AR

- Syndromale geslachtelijke ontwikkelingsstoornissen (DSD01v21.2; 134 genen)**
Inclusief deletie/duplicatietest SRY, SOX9, NR0B1 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, DHX, 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, INPPE5, 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: AR

Overige ziekten
Individuele genen | Sequentieanalyse

- Azoö/oligozoöspermie (AZF) (*alleen deletie/duplicatietest*) [AZF]
- Amyloidose I en VII; transthyretin amyloidosis TTR
- Diarreea 2, met microvillus atrofie (DIAR2)⁶ MYO5B⁶
- Surfactant metabolisme dysfunctie type 3 (SMDP3) ABCA3
- 15q11-q13 duplicatie syndroom (*methylerings-gevoelige deletie/duplicatietest*) [15q11-q13]

^ Alleen repeatexpansieanalyse

Sectie Genoomdiagnostiek

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



BESTEMD VOOR DE PATIËNT

Gebruik lichaamsmateriaal

Bij u is lichaamsmateriaal (bijv. bloed, beenmerg, urine, stukje huid, 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).
- 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. 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.