

**Sectie Genoemdiagnostiek**

Universitair Medisch Centrum Utrecht  
 Centrale Balie LKCH  
 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](mailto: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. Let op bij allogene stamceltransplantatie. 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**)
- Navelstrengbloed (5 mL)
- 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

**Voor alle monsters**  
 Afname datum/tijd:

**INFORMED CONSENT | GEBRUIK PATIËNTMATERIAAL**

Patiënt-DNA wordt opgeslagen en kan gebruikt worden voor (diagnostisch) vervolgonderzoek indien gewenst. Verder kan het anoniem gebruikt worden voor de verbetering en/of implementatie van huidige en nieuwe technieken (zie pag. 3 en de patiënt informatie brief voor meer informatie).

- De patiënt of diens wettelijk vertegenwoordiger geeft **wel** toestemming voor het gebruik van restmateriaal
- De patiënt of diens wettelijk vertegenwoordiger geeft **geen** toestemming voor het gebruik van restmateriaal

**IN TE VULLEN DOOR LABORATORIUMMEDEWERKER**

U-nummer

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

Datum:

**Etiketten**

**Registratie**

Indicatie:  
 Gericht / Volledig

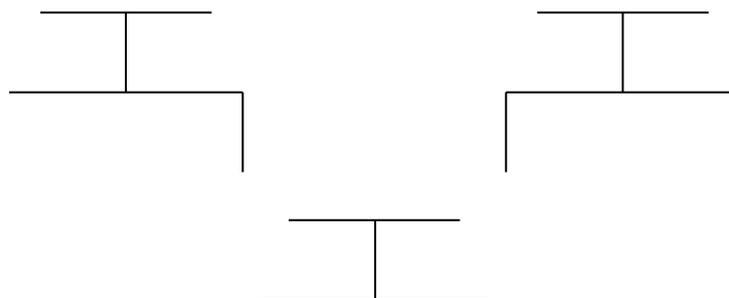
Paraaf:                      Ontvangstdatum:

**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

<b>Bloed- en vaataandoeningen</b> .....	<b>4</b>
Genpanels .....	4
Individuele genen   Sequentieanalyse .....	4
<b>Cardiovasculaire ziekten</b> .....	<b>4</b>
Genpanels .....	4
Individuele genen   Sequentieanalyse .....	4
<b>Dysmorfologie</b> .....	<b>5</b>
Genpanels .....	5
Individuele genen   Sequentieanalyse .....	5
<b>Epilepsie</b> .....	<b>5</b>
Genpanels .....	5
Individuele genen   Sequentieanalyse .....	6
<b>Erfelijke kanker</b> .....	<b>6</b>
Genpanels .....	6
Individuele genen   Sequentieanalyse .....	7
<b>Metabole ziekten</b> .....	<b>7</b>
Genpanels .....	7
Individuele genen   Sequentieanalyse .....	7
<b>Neurologische ziekten</b> .....	<b>8</b>
Genpanels .....	8
Individuele genen   Sequentie-/repeatexpansieanalyse .....	8
<b>Neuromusculaire ziekten</b> .....	<b>8</b>
Genpanels .....	8
Individuele genen   Sequentieanalyse .....	9
<b>Nierziekten</b> .....	<b>9</b>
Genpanels .....	9
Individuele genen   Sequentieanalyse .....	10
<b>Obesitas</b> .....	<b>11</b>
Individuele genen   Sequentieanalyse .....	11
<b>Primaire immuundeficiënties</b> .....	<b>11</b>
Genpanels .....	11
Individuele genen   Sequentieanalyse .....	11
<b>Verstandelijke beperking: syndrooma/niet syndrooma</b> .....	<b>12</b>
Genpanel   Exoom .....	12
Individuele genen   Sequentieanalyse .....	12
<b>Overige ziekten</b> .....	<b>12</b>
Genpanels .....	12
Individuele genen   Sequentieanalyse .....	12

U kunt de samenstelling van genpanels a.d.h.v. het versienummer bekijken op [www.umcutrecht.nl/NGS](http://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.**
- \*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.

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

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

#### **Gebruik patiëntmateriaal**

Het UMC Utrecht gebruikt, na toestemming, rest-patiëntmateriaal voor het ontwikkelen van nieuwe en het verbeteren van bestaande technieken en voor nader onderzoek in lijn met de oorspronkelijke diagnostische vraagstelling. De aanvrager is verplicht de patiënten hierover te informeren en de keuze van de patiënt vast te leggen op pag. 1 van dit formulier. De patiëntinformatiebrief bevat meer informatie voor de patiënt (laatste pagina).

#### **Geheimhouding**

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



De sectie genoomdiagnostiek is NEN-EN-ISO 15189:2013 geaccrediteerd door de Raad voor Accreditatie. De scope van accreditatienummer M001 is in te zien op [www.rva.nl](http://www.rva.nl).

**Bloed- en vaataandoeningen**

Genpanels

- Hereditaire hemolytische anemie\*** (EMS00v17.1; 46 genen)  
ABCB6, ABCG5, ABCG8, ADA, AK1, ALAS2, ALDOA, ANK1, ATP11C, C15orf41, CD59, CDAN1, COL4A1, CYB5R3, EPB41, EPB42, G6PD, GATA1, GCLC, GPI, GPX1, GSR, GSS, HBA1, HBA2, HBB, HK1, KCNN4, KIF23, KLF1, NT5C3A, PFKM, PGD, PGK1, PGLS, PIEZO1, PKLR, RHAG, SEC23B, SLC2A1, SLC4A1, SPTA1, SPTB, TALDO1, TPI1, XK
- Primaire hemostase defecten** (TRO02v17.1; 90 genen)  
ABCG5, ABCG8, ACTN1, ACVRL1, ADRA2A, ADRA2B, ANKRD26, ANO6, AP3B1, BLOC1S3, BLOC1S6, CD36, CDC42, COL1A1, COL5A1, COL5A2, COL3A1, CYCS, DTNBP1, ENG, ETV6, F2R, F2RL3, FBN1, FERMT3, FGA, FGB, FGG, FLI1, FLNA, FYB, GATA1, GATA2, GBA, GF11B, GNAI1, GNAI2, GNA12, GNA13, GNAZ, GNAS, GNAQ, GNE, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, ITGA2, ITGA2B, ITGB1, ITGB3, LYST, MASTL, MECOM, MLPH, MPL, MYH9, MYO5A, NBEAL2, P2RX1, P2RY1, P2RY12, PLA2G4A, PLAU, PLCB2, PLCB3, PLCG2, PRKAGC, PTGS1, RAB27A, RASGRP2, RBM8A, RGS2, RUNX1, SLC11A4, STIM1, TBXA2R, TBXAS1, THPO, TUBB1, VPS33B, VIPAS39, VWF, WAS
- Congenitale secundaire erythrocytose** (EMS01v20.1; 15 genen)  
EPOR, VHL, EGLN1, EPAS1, EPO, HBB, HBA1, HBA2, BPGM, PKLR, PIEZO1, SH2B3, EGLN2, HIF3A, OS9

**Bloed- en vaataandoeningen**

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Hemofilie A, (HEMA)<sup>§</sup> F8<sup>§</sup>
- Rendu Osler Weber syndroom (ROW), HHT1<sup>§</sup> ENG<sup>§</sup>
- Rendu-Osler-Weber syndroom (ROW), HHT2<sup>§</sup> ACVRL1<sup>§</sup>
- Rendu-Osler-Weber syndroom (ROW), HHT5 GDF2
- Rendu-Osler-Weber syndroom (ROW), JPHT SMAD4
- Hereditaire thrombocytose THPO
- Congenitale amegakaryocytaire trombocytopenie (CAMT) MPL
- Von Willebrand Factor [TRO03v18.1] VWF

**Cardiovasculaire ziekten**

Genpanels

- Cardiomyopathie\*** (CAR01v16.1; 64 genen)  
Relevante klinische informatie
  - Hypertrofische (HCM)
  - Dilaterende (DCM)<sup>o</sup> +  Geleidingsstoornis
  - Arrhythmogene rechter ventrikel (ARVD/C)
  - Linker ventrikel non compactie (LVNC)
  - Restrictieve (RCM)ABCC9, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, CALR3, CASQ2, CAV3, CRYAB, CSRP3, CTNNA3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, EYA4, FHL1, FLNC, FKTN, GATAD1, GLA, ILK, JPH2, JUP, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MIB1, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK2, MYOT, MYOZ1, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, PDLIM3, PKP2, PLN, PRKAG2, RBM20, RYR2, SCN5A, SGCD, TAZ, TCAP, TGFB3, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNT3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTR, VCL  
 Deletie/duplicatietest\*:  MYBPC3  PKP2  
<sup>o</sup> Mutaties in het titine gen zijn een belangrijke oorzaak van gedilateerde cardiomyopathie (DCM). De analyse van het titine gen dient hieronder apart te worden aangevraagd.
- Titine genanalyse** (CAR06v16.1; 1 gen)  
 TTN
- Geleidingsstoornissen\*** (CAR03v18.1; 37 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)  
AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CALM1, CALM2, CALM3, CASQ2, CAV3, DES, DPP6, DSC2, DSG2, DSP, GPD1L, HCN4, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, LMNA, PKP2, PLN, RYR2, SCN1B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TGFB3, TMEM43

Deletie/duplicatietest\*:  PKP2  KCNQ1/KCNH2

- Aangeboren hartafwijkingen\*** (CAR05v19.1; 55 genen)

Relevante klinische informatie

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

- Vasculaire aandoeningen** (CAR04v18.1; 31 genen)

Relevante klinische informatie

- Familiare Thoracale Aneurismata (TAAD)
- Marfan (MFS)  Loey's-Dietz (LDS)

ACTA2, BGN, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, EMILIN1, FBN1, FBN2, FLNA, FOXE3, LMOD1, LOX, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRKG1, SCARF2, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFBFR1, TGFBFR2

**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)<sup>§</sup> PKP2<sup>§</sup>
- 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)<sup>§</sup> LMNA<sup>§</sup>
- Aritmogene rechter ventrikel dysplasie/ cardiomyopathie (ARVD/C) CTNNA3
- Brugada syndroom SCN1B
- Cantú syndroom ABCC9
- Cardiomyopathie, dilaterende (DCM)<sup>§</sup> LMNA<sup>§</sup>
- Cardiomyopathie, dilaterende (DCM) DES

\* NGS genpanelanalyse kan enkel sequentieveranderingen en kleine deleties/duplicaties detecteren. Grotere deleties en duplicaties (CNVs) en repeatexpansies kunnen niet worden gedetecteerd. Tenzij anders aangegeven, dienen deze analyses apart aangevraagd te worden.

<sup>§</sup> Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

<sup>^</sup> Alleen repeatexpansieanalyse

**Cardiovasculaire ziekten**

(Vervolg)

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Cardiomyopathie, dilaterende (DCM), Titine genanalyse TTN  
[CAR06v16.1]
- 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)<sup>6</sup> MYBPC3<sup>6</sup>
- 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<sup>6</sup> GLA<sup>6</sup>
- Fallot, Tetralogy van (TOF) NKX2-5
- Fallot, Tetralogy van (TOF), AD GDF1
- Holt-Oram syndroom (HOS)<sup>6</sup> TBX5<sup>6</sup>
- Long QT syndroom, type I en II (*alleen deletie/duplicatietest*) KCNQ1/KCNH2
- Oculofaciocardientaal syndroom (OFCD) BCOR
- Syndromaal microphthalmia 2 (MCOPS2) BCOR
- Velocardiofaciaal syndroom (VCF) / DiGeorge Syndroom TBX1
- Ventricular tachycardia, catecholaminergic polymorphic type 2 (CPVT2) CASQ2

**Dysmorfologie**

Genpanels

- 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, ROGD1, SLC13A5, SLC24A4, STIM1, WDR72
- Fraser syndroom** (FRA00v16.1; 4 genen)  
FRAS1, FREM2, FREM1, GRIP1
- 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
- Hypodontie/Oligodontie** (DON01v19.1; 17 genen)  
AXIN2, BCOR, EDA, EDAR, EDARADD, FGFR1, FLNA, GJA1, GREM2, IRF6, LRP6, LTBP3, MSX1, PAX9, TP63, WNT10A, WNT10B
- Schisis (non)syndromaal** (OWS02v19.1; 156 genen)  
Uitsluitend aan te vragen door klinisch genetici  
ACTB, ACTG1, ALX3, AMER1, ANKRD11, ARHGAP31, ASXL1, B3GALT6, B3GLCT, BCOR, C2CD3, C5orf42, CC2D2A, CDH1, CDKN1C, CHD7, CHRN3, CHST14, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COLEC10, COLEC11, CTCF, CTNND1, DDX3X, DDX59, DHCR7, DHODH, DLL4, DOCK6, DVL1, DVL3, DYNC2H1, DYNC2L1, EBP, EDNRA, EFN1, EFTUD2, EIF2S3, EOGT, EPG5, ESCO2, EYA1, FAM20C, FGD1, FGFR1, FGFR2, FLNA, FLNB, FOXC2, FRAS1, FTO, GDF6, GJA1, GLI2, GLI3, GPC3, GRHL3, HDAC8, HYL1, ICK, IFT140, IFT172, IFT80, IMPAD1, IRF6, KAT6A, KCNJ2, KDM6A, KIAA0586, KIF1BP, KIF7, KMT2D, MAP3K7, MAPRE2, MASP1, MBTPS2, MED25, MEIS2, MID1, MKS1, MSX1, MYMK, NECTIN1, NEDD4L, NEK1, NIPBL, NOTCH1, OFD1, ORC1, PAX3, PHF8, PHGDH, PIEZO2, PIGN, PIGV, PLCB4, POLR1C, POLR1D, PORCN, PTCH1, RBM10, ROR2, RPGRIP1L, RPL5, RPS26, SALL4, SATB2, SCARF2,

\* NGS genpanelanalyse kan enkel sequentieveranderingen en kleine deleties/duplicaties detecteren. Grotere deleties en duplicaties (CNVs) en repeatexpansies kunnen niet worden gedetecteerd. Tenzij anders aangegeven, dienen deze analyses apart aangevraagd te worden.

<sup>6</sup> Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

SEC23A, SEPT9, SF3B4, SHH, SIX1, SIX3, SIX5, SKI, SLC26A2, SMAD3, SMAD4, SMC1A, SMC3, SMS, SNRPB, SON, SOX9, SPECC1L, STAMBP, TBX1, TBX15, TBX22, TCOF1, TCTN3, TEO2, TFAP2A, TGDS, TGFB3, TGFBR1, TGFBR2, TGIF1, TMC01, TP63, TRAPPC9, TRIM37, TUBB, TXNL4A, USP9X, WDR35, WNT5A, XYLT1, ZEB2, ZIC2, ZIC3, 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
- Albright hereditary osteodystrofie (AHO) (*sequentie-analyse en methyleringsgevoelige deletie/duplicatietest*) GNAS
- Amelogenesis imperfecta, hypomaturatione-hypoplastisch type, met taurodontisme (AIHHT) DLX3
- Cantú syndroom ABCC9
- Cleidocraniale dysplasie (CCD)<sup>6</sup> RUNX2<sup>6</sup>
- 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
- Oligodontie / Colorectaal kankersyndroom (ODCRCS) AXIN2
- McCune-Albright syndroom, (MAS) / Progressieve ossieuze heteroplasie (POH) GNAS
- Syndromaal microphthalmia 2 (MCOPS2) / Oculofaciocardientaal syndroom (OFCD) BCOR
- Pseudohypoparathyreoidie type 1A, (PHP1A) (*sequentie-analyse en methyleringsgevoelige deletie/duplicatietest*) GNAS
- Trichodontoosseous syndroom (TDO) DLX3
- Van der Woude syndroom IRF6

**Epilepsie**

Genpanels

- Epilepsie volledig genpanel** (EPI00v18.1; 200 genen)  
AARS, ACTL6B, ADSL, ALDH7A1, ALG13, AMT, ANKRD11, AP3B2, ARHGAP9, ARV1, ARX, ASAH1, ATAD1, ATP1A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATRX, BRAT1, CACNA1A, CACNB4, CASK, CDKL5, CERS1, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, CLCN4, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNKSR2, CNTNAP2, COQ4, CPT2, CSNK2B, CTNND2, CTSD, CUL4B, DCX, DENND5A, DEPDC5, DNAJC5, DNMI1, DOCK7, DYRK1A, EEF1A2, EPM2A, FGD1, FLNA, FOLR1, FOXG1, FRRS1L, GABRA1, GABRA3, GABRB3, GABRG2, GAMT, GCSH, GLDC, GLRA1, GLRB, GNAO1, GOSR2, GPC3, GPHN, GRIA3, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRN, HCF1, HCN1, HNRNP1, HSD17B10, HUWE1, INTS8, IQSEC2, IRF2BP1, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCND3, KCNH1, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCTD7, KDM5C, KIAA2022, KMT2A, KPNA7, LGI1, MBD5, MDH2, MECP2, MED12, MEF2C, MFSB8, MOCS1, MOCS2, MTHFR, mTOR, NAPB, NBEA, NHLRC1, NPRL2, NPRL3, NRXN1, NSDHL, OFD1, OPHN1, PAK3, PCDH19, PGAP1, PHF6, PHGDH, PIGA, PIGN, PIGO, PIGT, PLCB1, PLP1, PNKP, PNPO, POLG, PPP3CA, PPT1, PQBP1, PRICKLE1, PRICKLE2, PRIMA1, PRRT2, PSAT1, PSPH, PURA, QARS, RAB39B, RAI1, RANBP2, RELN, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, ROGD1, RPS6KA3, SAMHD1, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SHANK3, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC19A3, SLC1A3, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A1, SLC6A5, SLC6A8, SLC9A6, SMC1A, SMS, SNAP25, SON, SPAN1, ST3GAL3, STX1B, STXB1, SYN1, SYNGAP1, SYNJ1, SYP, SZT2, TBC1D24, TBCE, TBCK, TCF4, TPP1, TREX1, TRIO, UBA5, UBE2A, UBE3A, UGDH, WDR45, WWOX, YWHAG, ZDHHC9, ZEB2
- Benigne neonatale/infantiele convulsies** (EPI01v16.1; 5 genen)  
*Inclusief deletie/duplicatietest KCNQ2*  
KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, TBC1D24

<sup>^</sup> Alleen repeatexpansieanalyse

Epilepsie  
Genpanels

(Vervolg)

- Epileptische encephalopathie (EIEE)\*** (EPI02v18.1; 90 genen)  
ANKRD11, AP3B2, FRRS1L, KCNB1, UBA5, WWOX, ACTL6B, ALDH7A1, ALG13, ARHGEP9, ARV1, ARX, ATAD1, ATP1A3, BRAT1, CDKL5, CHD2, CNKSR2, CSNK2B, DENND5A, DEPDC5, DNMT1, DOCK7, EEF1A2, FOXG1, GABRA1, GABRA3, GABRB3, GNAO1, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, HCFC1, HCN1, HNRNP1, HUWE1, IRF2BPL, KCNA2, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KIAA2022, KPNA7, MDH2, MECP2, MEF2C, MOCS1, MOCS2, NAPB, NBEA, PCDH19, PHGDH, PLCB1, PNKP, PNPO, POLG, PRRT2, PSAT1, PSPH, PURA, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC19A3, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A1, SNAP25, SPTAN1, ST3GAL3, STX1B, STXBP1, SYNGAP1, SYNJ1, SZT2, TBC1D24, TBCE, TRIO, UBE3A, UGDH, WDR45, YWHAG, ZEB2

Deletie/duplicatietest\*:  ARX  CDKL5  FOXG1  
 KCNQ2  MECP2  MEF2C  PCDH19  
 SCN1A  SLC2A1

- Koortsconvulsies / Genetic epilepsy with febrile seizures plus (GEFS+)** (EPI03v18.1; 17 genen)  
ATP1A2, CACNA1A, CHD2, CLCN4, GABRA1, GABRB3, GABRG2, HCN1, KCNA2, PCDH19, POLG, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, STX1B, TBC1D24

Deletie/duplicatietest\*:  PCDH19  SCN1A

- Focale epilepsie\*** (EPI04v18.1; 19 genen)  
CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CNKSR2, DCX, DEPDC5, FLNA, GRIN2A, KCNT1, LGI1, mTOR, NPRL2, NPRL3, POLG, PRIMA1, RELN, SLC12A5, SYN1, ZDHHC9

Deletie/duplicatietest\*:  CHRNA4  CHRN2

- Progressieve myoclonie epilepsie\*** (EPI05v18.1; 14 genen)  
ASAH1, CERS1, CSNK2B, EPM2A, GOSR2, IRF2BPL, KCNA2, KCNC1, KCTD7, NHLRC1, POLG, PRICKLE1, PRICKLE2, SCARB2

Deletie/duplicatietest\*:  EPM2A  NHLRC1

- Stofwisselingsziekten met epilepsie\*** (EPI06v18.1; 38 genen)  
ADSL, ALDH7A1, ALG13, AMT, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CPT2, CTSB, DNAJC5, FOLR1, GAMT, GCSH, GLDC, GLRA1, GLRB, GPHN, GRN, HCFC1, MDH2, MFSD8, MOCS1, MOCS2, MTHFR, PHGDH, PIGA, PIGN, PIGT, PNPO, POLG, PPT1, PSAT1, PSPH, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A8, TPP1

Deletie/duplicatietest\*:  GLDC  SLC2A1

- IGE/JME/CAE\*** (EPI07v18.1; 7 genen)  
CACNB4, CHD2, GABRA1, GABRB3, SCN8A, SLC2A1, SLC6A1

Deletie/duplicatietest\*:  SLC2A1

- Epilepsie met paroxysmale aandoeningen\*** (EPI08v18.1; 11 genen)  
ATP1A2, ATP1A3, CACNA1A, KCNA2, KCNMA1, PRRT2, SCN1A, SCN8A, SLC1A3, SLC2A1, CTNND2

Deletie/duplicatietest\*:  SLC2A1

- Syndromen met epilepsie en intellectuele beperking\*** (EPI09v18.1; 117 genen)  
ANKRD11, ALG13, AARS, AP3B2, FRRS1L, KCNB1, UBA5, WWOX, ACTL6B, ARV1, ARX, ATAD1, ATP1A3, ATP6AP2, ATRX, CASK, CDKL5, CHD2, CLCN4, CNKSR2, CNTNAP2, COQ4, CSNK2B, CUL4B, DCX, DENND5A, DOCK7, DYRK1A, EEF1A2, FGD1, FLNA, FOXG1, GABRA3, GPC3, GRIA3, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, HCFC1, HNRNP1, HSD17B10, HUWE1, INTS8, IQSEC2, IRF2BPL, KCNA2, KCND3, KCNH1, KCNJ10, KCNQ5, KDM5C, KIAA2022, KMT2A, KPNA7, MBD5, MDH2, MECP2, MED12, MEF2C, NAPB, NBEA, NRXN1, NSDHL, OFD1, OPHN1, PAK3, PGAP1, PHF6, PIGA, PIGN, PIGO, PIGT, PLP1, PNKP, POLG, PPP3CA, PQBP1, PURA, QARS, RAB39B, RAI1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, ROGDI, RPS6KA3, SAMHD1, SCN8A, SHANK3, SLC13A5, SLC35A2, SLC6A1, SLC6A8, SLC9A6, SMC1A, SMS, SNAP25, SON, ST3GAL3, STXBP1, SYNGAP1, SYP, SZT2, TBC1D24, TBCK, TCF4, TREX1, TRIO, UBE2A, UBE3A, UGDH, WDR45, YWHAG, ZDHHC9, ZEB2

Deletie/duplicatietest\*:  ARX  CDKL5  FOXG1  
 MECP2  MEF2C  NRXN1

- Ontstekingsgediëerde epilepsie\*** (EPI10v17.1; 3 genen)  
CPT2, RANBP2, SCN1A

Deletie/duplicatietest\*:  SCN1A

Epilepsie  
Individuele genen | Sequentieanalyse

- Autosomaal dominante lateraal temporaalkwabepilepsie (ADLTE) LG11
- Benigne familiäre infantiele convulsies type 2 (BFIS2) PRRT2
- Benigne familiäre neonatale convulsies (BFNC)<sup>§</sup> KCNQ2<sup>§</sup>
- Benigne familiäre neonatale convulsies (BFNC)<sup>§</sup> KCNQ3<sup>§</sup>
- Benigne familiäre neonatale-infantiele convulsies (BFNIS) SCN2A
- Corticale dysplasie-focale epilepsie syndroom (CDFE) CNTNAP2
- Dravet syndroom (SMEI/SMEB)<sup>§</sup> SCN1A<sup>§</sup>
- Early infantile epileptic encephalopathy type 1 (EIEE1)<sup>§</sup> ARX<sup>§</sup>
- Early infantile epileptic encephalopathy type 2 (EIEE2)<sup>§</sup> CDKL5<sup>§</sup>
- Early infantile epileptic encephalopathy type 3 (EIEE3) SLC25A22
- Early infantile epileptic encephalopathy type 4 (EIEE4)<sup>§</sup> STXBP1<sup>§</sup>
- Early infantile epileptic encephalopathy type 7 (EIEE7)<sup>§</sup> KCNQ2<sup>§</sup>
- Early infantile epileptic encephalopathy type 8 (EIEE8) ARHGEP9
- Early infantile epileptic encephalopathy type 9 (EIEE9)<sup>§</sup> PCDH19<sup>§</sup>
- 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+)<sup>§</sup> SCN1A<sup>§</sup>
- 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)<sup>§</sup> SLC2A1<sup>§</sup>
- Mentale retardatie, stereotype bewegingen, epilepsie en/of cerebrale malformaties<sup>§</sup> MEF2C<sup>§</sup>
- Nachtelijke frontaal kwab epilepsie type 1 (ADNFLE1)<sup>§</sup> CHRNA4<sup>§</sup>
- Nachtelijke frontaal kwab epilepsie type 3 (ADNFLE3)<sup>§</sup> CHRN2<sup>§</sup>
- 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<sup>§</sup> EPM2A<sup>§</sup>
- Progressieve myoclonische epilepsie type 2B (EPM2B) / Lafora<sup>§</sup> NHLRC1<sup>§</sup>
- 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 multipele congenitale anomalien-hypotonie-convulsies syndroom type 2 PIGA
- X-gebonden rolandische epilepsie, mentale retardatie en spraak dyspraxie, RESDX SRPX2

Erfelijke kanker  
Genpanels

- Eierstokkanker (ONC01v19.1; 5 genen)**  
*Inclusief deletie/duplicatietesten BRCA1 en BRCA2*  
BRCA1, BRCA2, BRIP1, RAD51C, RAD51D
- Borstkanker (ONC02v19.1; 5 genen)**  
*Inclusief deletie/duplicatietesten BRCA1 en BRCA2*  
ATM, BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2

\* NGS genpanelanalyse kan enkel sequentieveranderingen en kleine deleties/duplicaties detecteren. Grotere deleties en duplicaties (CNVs) en repeatexpansies kunnen niet worden gedetecteerd. Tenzij anders aangegeven, dienen deze analyses apart aangevraagd te worden.

<sup>§</sup> Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

<sup>^</sup> Alleen repeatexpansieanalyse

**Erfelijke kanker**

(Vervolg)

Genpanels

- Feochromocytoom** (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*
- 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*
- Polyposis/darmkanker** (ONC08v20.1; 19 genen)  
*Inclusief deletie/duplicatietesten APC, MUTYH (6 van de 16 exonen), promotor regio GREM1, BMPR1A, SMAD4, PTEN.*  
*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*

**Erfelijke kanker**

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Acromegalie, Hypofyse-adenoom predispositie (PAP)<sup>§</sup> AIP<sup>§</sup>
- Borstkanker, erfelijke: bekende familiale mutatie<sup>§</sup> BRCA1<sup>§</sup>
- Borstkanker, erfelijke: bekende familiale mutatie<sup>§</sup> BRCA2<sup>§</sup>
- Borstkanker, erfelijke, alleen deletie/duplicatietest BRCA1
- Borstkanker, erfelijke, alleen deletie/duplicatietest BRCA2
- Borstkanker, erfelijke (CHEK2) CHEK2
- Borstkanker, erfelijke (PALB2) PALB2
- Oligodontie / Colorectaal kankersyndroom (ODCRCS) AXIN2
- Emberger syndroom / Dendritische cel, monocyt, B-lymphocyt en natural killer lymphocyt deficiëntie (DCML) GATA2
- Familiare acute myeloïde leukemie (AML)<sup>§</sup> CEBPA<sup>§</sup>
- Familiare acute myeloïde leukemie (AML) / platelet disorder (AML/FDP)<sup>§</sup> RUNX1<sup>§</sup>
- Feochromocytoom/paraganglioom, erfelijk (SDHB)<sup>§</sup> SDHB<sup>§</sup>
- Feochromocytoom/paraganglioom, erfelijk (SDHC)<sup>§</sup> SDHC<sup>§</sup>
- Feochromocytoom/paraganglioom, erfelijk (SDHD)<sup>§</sup> SDHD<sup>§</sup>
- Feochromocytoom/paraganglioom, erfelijk (TMEM127) TMEM127
- Feochromocytoom/paraganglioom, erfelijk (MAX) MAX
- Hyperparathyreoïdie, familiale primaire (HPT)<sup>§</sup> MEN1<sup>§</sup>
- Lynch syndroom (HNPCC2)<sup>§</sup> MLH1<sup>§</sup>
- Lynch syndroom (HNPCC1)<sup>§</sup> MSH2<sup>§</sup>
- Lynch syndroom (HNPCC5)<sup>§</sup> MSH6<sup>§</sup>
- Multipele Endocriene Neoplasie type 1 (MEN1)<sup>§</sup> MEN1<sup>§</sup>
- Multipele Endocriene Neoplasie type 2A (MEN2A) (alleen relevante exonen) RET
- Multipele Endocriene Neoplasie type 4 (MEN4)<sup>§</sup> CDKN1B<sup>§</sup>
- Multipele Endocriene Neoplasie, atypisch CDKN1A
- Multipele Endocriene Neoplasie, atypisch CDKN2B
- Multipele Endocriene Neoplasie, atypisch CDKN2C
- Papillair niercel carcinoom, erfelijk (HPRC) MET

- Medullair Schildklier Carcinoom, Sporadisch (SMTC) RET
- Von Hippel-Lindau, ziekte van (VHL)<sup>§</sup> VHL<sup>§</sup>

**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*
- Progressieve familiale intrahepatische cholestase (PFIC)** (MET02v16.2; 5 genen)  
*ATP8B1, ABCB11, ABCB4, TJP2, NR1H4*
- Neonatale cholestase en cholestase op de kinderleeftijd** (MET09v16.2; 26 genen)  
*ABCB11, ABCB4, ABCC2, ATP7B, ATP8B1, BCS1L, C10ORF2, CFTR, CIRH1A, DGUOK, FAH, GALT, JAG1, MPV17, NOTCH2, NPC1, NPC2, POLG, SCO1, SERPINA1, SLC25A13, SUCLA2, TALDO1, TJP2, NR1H4, CYP27A1*
- Syndromen met cholestase** (MET10v16.2; 63 genen)  
*ABCB11, ABCB4, ABCC2, ABCD3, ADK, AHCY, AKR1D1, ALDOB, AMACR, ARG1, ASAH1, ATP7B, ATP8B1, BAAT, BCS1L, C10ORF2, CFTR, CIRH1A, CLDN1, CYP7B1, DCDC2, DGUOK, DHCR7, FAH, GALT, GBA, GBE1, GLIS3, HADHA, HNF1A, HNF1B, HSD3B7, IFT43, INVS, JAG1, LIPA, MPV17, MTM1, MYO5B, NOTCH2, NPC1, NPC2, NPHP3, PEX1, PEX14, POLG, POMC, PROP1, SCO1, SERPINA1, SHPK, SLC25A13, SLC27A5, STX3, SUCLA2, TALDO1, TJP2, TPO, TRMU, VIPAS39, VPS33B, NR1H4, CYP27A1*
- Mitochondriële ademhalingsketen defecten** (MET07v16.1; 32 genen)  
*ADCK3, ANTI, APTX, BCS1L, C10ORF2, C12ORF62, C2ORF64, COQ2, COQ9, COX6B1, DGUOK, FASTKD2, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFB3, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS4, NDUFS6, OPA1, PDSS1, PDSS2, POLG, RRM2B, SDHA, SDHAF1, SUCLA2, TK2, TTC19, UQCRCB, UQCRCQ*
- Serine biosynthesedefect** (MET03v16.1; 3 genen)  
*PHGDH, PSPH, PSAT1*
- Vetzuuroxidatiestoornissen** (MET05v15.1; 12 genen)  
*ACADVL, CPT1A, CPT1B, CPT2, ETFA, ETFB, ETFHD, HADHA, HADHB, SLC22A5, SLC25A20, SLC52A3*
- Niemann-Pick disease** (MET04v16.1; 3 genen)  
*SMPD1, NPC1, NPC2*

**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
- Familiare Hyperinsulinemische Hypoglycemie type 7, (HHF7) SLC16A1
- Fenyلكetonurie type 1 (PKU) PAH
- Fenyلكetonurie type 3 (PTPS) PTS
- Glycerolkinase deficiëntie (GKD)<sup>§</sup> GK<sup>§</sup>
- Glycine Encephalopathie/ Non-ketotische hyperglycinemie AMT
- Glycine Encephalopathie/Non-ketotische hyperglycinemie GCSH
- Glycine Encephalopathie/Non-ketotische hyperglycinemie<sup>§</sup> GLDC<sup>§</sup>
- 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) ACADM

\* NGS genpanelanalyse kan enkel sequentieveranderingen en kleine deleties/duplicaties detecteren. Grotere deleties en duplicaties (CNVs) en repeatexpansies kunnen niet worden gedetecteerd. Tenzij anders aangegeven, dienen deze analyses apart aangevraagd te worden.

<sup>§</sup> Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

<sup>^</sup> Alleen repeatexpansieanalyse

**Metabole ziekten**

(Vervolg)

Individuele genen | Sequentieanalyse

- |                          |   |                    |
|--------------------------|---|--------------------|
| <input type="checkbox"/> | Metachromatische Leukodystrofie (MLD) <sup>§</sup>    | ARSA <sup>§</sup>  |
| <input type="checkbox"/> | Methylmalonic aciduria type cblA                      | MMAA               |
| <input type="checkbox"/> | Pompe, Ziekte van, Glycogen storage disease II (GSD2) | GAA                |
| <input type="checkbox"/> | PyruvaatKinase deficiëntie (PK)                       | PKLR               |
| <input type="checkbox"/> | Serine biosynthese defect, PHGDH deficiëntie          | PHGDH              |
| <input type="checkbox"/> | Serine biosynthese defect, PSPH deficiëntie           | PSPH               |
| <input type="checkbox"/> | Serine biosynthese defect, PSAT1 deficiëntie          | PSAT1              |
| <input type="checkbox"/> | Tyrosinemie, type I                                   | FAH                |
| <input type="checkbox"/> | Wilson, ziekte van (WD) <sup>§</sup>                  | ATP7B <sup>§</sup> |

**Neurologische ziekten**

Genpanels

Ataxia's NGS panel: zie Neuromusculaire ziekten

- FTD-ALS\*** (NEU01v17.1; 16 genen)  
ALS2, ANG, CHMP2B, FIG4, FUS, GRN, MAPT, NPC1, NPC2, SETX, SMPD1, SOD1, TARDBP, UB1LN2, VAPB, VCP
- Repeatexpansieanalyse\*:  C9ORF72
- Cerebrale cavernouse malformaties (CCM)** (NEU03v16.1; 3 genen)  
Inclusief deletie/duplicatietesten KRIT1, CCM2, PDCD10  
KRIT1, CCM2, PDCD10

**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 demetie (FTDALS) <sup>§</sup>            | C9ORF72 <sup>§</sup> |
| <input type="checkbox"/> | Cerebrale cavernouse malformaties type 1 (CCM1) <sup>§</sup>                           | KRIT1 <sup>§</sup>   |
| <input type="checkbox"/> | Cerebrale cavernouse malformaties type 2 (CCM2) <sup>§</sup>                           | CCM2 <sup>§</sup>    |
| <input type="checkbox"/> | Cerebrale cavernouse malformaties type 3 (CCM3) <sup>§</sup>                           | PDCD10 <sup>§</sup>  |
| <input type="checkbox"/> | Frontotemporale demetie (FTD) <sup>§</sup>   | MAPT <sup>§</sup>    |
| <input type="checkbox"/> | Frontotemporale demetie (FTD) <sup>§</sup>   | GRN <sup>§</sup>     |
| <input type="checkbox"/> | Fuhrmann syndroom  | WNT7A                |
| <input type="checkbox"/> | Inclusion body myopathy met early-onset Paget disease en frontotemporale demetia (FTD) | VCP                  |
| <input type="checkbox"/> | Pitt Hopkins-like syndroom 1   | CNTNAP2              |
| <input type="checkbox"/> | Pitt Hopkins-like syndroom 2 <sup>§</sup>  | NRXN1 <sup>§</sup>   |
| <input type="checkbox"/> | Schizencephaly (CBPS)  | EMX2                 |
| <input type="checkbox"/> | Spinocerebellaire ataxie type 1 (SCA1) <sup>^</sup>                                    | ATXN1 <sup>^</sup>   |
| <input type="checkbox"/> | Spinocerebellaire ataxie type 2 (SCA2) <sup>^</sup>                                    | ATXN2 <sup>^</sup>   |
| <input type="checkbox"/> | Spinocerebellaire ataxie type 3 (SCA3) <sup>^</sup>                                    | ATXN3 <sup>^</sup>   |
| <input type="checkbox"/> | Spinocerebellaire ataxie type 6 (SCA6) <sup>^</sup>                                    | CACNA1A <sup>^</sup> |
| <input type="checkbox"/> | Spinocerebellaire ataxie type 7 (SCA7) <sup>^</sup>                                    | ATXN7 <sup>^</sup>   |
| <input type="checkbox"/> | Spinocerebellaire ataxie type 12 (SCA12) <sup>^</sup>                                  | PPP2R2B <sup>^</sup> |
| <input type="checkbox"/> | Spinocerebellaire ataxie type 13 (SCA13)   | KCNC3                |
| <input type="checkbox"/> | Spinocerebellaire ataxie type 14 (SCA14)   | PRKCG                |

\* NGS genpanelanalyse kan enkel sequentieveranderingen en kleine deleties/duplicaties detecteren. Grotere deleties en duplicaties (CNVs) en repeatexpansies kunnen niet worden gedetecteerd. Tenzij anders aangegeven, dienen deze analyses apart aangevraagd te worden.

<sup>§</sup> Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

- |                          |   |                  |
|--------------------------|---|------------------|
| <input type="checkbox"/> | Spinocerebellaire ataxie type 17 (SCA17) <sup>^</sup> | TBP <sup>^</sup> |
| <input type="checkbox"/> | Spinocerebellaire ataxie type 23 (SCA23)              | PDYN             |
| <input type="checkbox"/> | Spinocerebellaire ataxie type 28 (SCA28)              | AFG3L2           |

**Neuromusculaire ziekten**

Genpanels

• Repeatexpansies en, in mindere mate, deleties/duplicaties (CNVs) veroorzaken een belangrijk deel van verschillende NMZ. 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\*** (NEM14v19.1; 43 genen)  
ADCK3, AFG3L2, APTX, ATM, BEAN1, CACNA1A, CACNA1G, CACNB4, CCDC88C, EEF2, ELOVL4, ELOVL5, FGF14, FXN, IFRD1, ITPR1, KCNA1, KCNC3, KCND3, MME, MRE11A, NOP56, PDYN, PEX7, PHYH, POLG, PRKCG, RNF216, SACS, SETX, SIL1, SLC1A3, SPTBN2, STUB1, SYNE1, TDP1, TGM6, TK2, TMEM240, TRPC3, TTBK2, TTPA, TWNK
- Repeatexpansieanalyse\*:  ATXN1  ATXN2  ATXN3  
 ATXN7  CACNA1A  PPP2R2B  TBP  
 FMR1 (FXTAS)
- Congenitale en metabole myasthene syndromen** (NEM12v19.1; 31 genen)  
AGRN, ALG14, ALG2, CHAT, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, CHRNG, COL13A1, COLQ, DOK7, DPAGT1, GFPT1, GMPPB, LAMA5, LAMB2, LRP4, MUSK, MYO9A, PLEC, PREPL, RAPSN, SCN4A, SLC18A3, SLC25A1, SLC5A7, SNAP25, SYT2, TPM3, VAMP1
- Congenitale musculaire dystrofie** (NEM07v19.1; 34 genen)  
ACTA1, ALG13, B3GALNT2, B3GNT1, CHKB, COL12A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, DAG1, DNMT2, DPM1, DPM2, FHL1, FKRP, FKTN, GMPPB, GOLGA2, INPP5K, ISPD, ITGA7, LAMA2, LARGE, LMNA, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, SELENON, TCAP, TMEM5, TRAPPC11, TRIP4
- Congenitale myopathie** (NEM04v19.1; 32 genen)  
ACTA1, BIN1, CACNA1S, CFL2, CNTN1, DNMT2, HNRNPA1, HRAS, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, LMOD3, MAP3K20, MEGF10, MTM1, MYBPC3, MYH2, MYH7, MYMK, MYO18B, MYPN, NEB, PTPLA, RYR1, SELENON, SPEG, SPTBN4, TNNT1, TPM2, TPM3, TRIM32, TTN
- Distale myopathie** (NEM05v19.1; 21 genen)  
ADSSL1, ANO5, BAG3, CAV3, CRYAB, DES, DNMT2, DYSF, FLNC, GNE, KLHL9, KY, LDB3, MATR3, MYH7, MYOT, NEB, SELENON, TIA1, TTN, VCP
- Hereditaire spastische paraparese (HSP)** (NEM26v19.1; 57 genen)  
Inclusief deletie/duplicatietest ATL1 en SPAST  
AFG3L2, ALDH18A1, ALDH3A2, ALS2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARL6IP1, ATL1, B4GALNT1, BSCL2, C12orf65, C19orf12, CAPN1, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, ENTPD1, ERLIN1, ERLIN2, FA2H, FARS2, GBA2, GJC2, HSPD1, IBA57, KIAA0196, KIF1A, KIF1C, KIF5A, L1CAM, MAG, MARS2, MTPAP, NIPA1, NT5C2, PLP1, PNPLA6, REEP1, RTN2, SACS, SLC33A1, SPAST, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, TECPR2, TFG, VAMP1, VPS37A, ZFYVE26, ZFYVE27
- Limb-Girdle spierzwakte** (NEM08v19.2; 42 genen)  
ANO5, BVES, CAPN3, CAV3, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DPM3, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, GAA, GMPPB, HNRNPD, ISPD, LIMS2, LMNA, MYOT, PLEC, POGUT1, POMGNT1, POMT1, POMT2, PTRF, SGCA, SGCB, SGCD, SGC, SMCHD1, SYNE1, SYNE2, TCAP, TMEM43, TNPO3, TOR1AIP1, TRAPPC11, TRIM32, TTN, VCP
- Maligne hyperthermie** (NEM11v17.1; 3 genen)  
CACNA1S, RYR1, SCN4A
- Metabole myopathie** (NEM30v19.1; 28 genen)  
ABHD5, ACAD9, ACADVL, AGL, CPT2, ENO3, ETFA, ETFB, ETFDH, FLAD1, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, LDHA, LPIN1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PNPLA2, PNPLA8, PRKAG2, PYGM, RBCK1, SLC22A5, SLC25A20

<sup>^</sup> Alleen repeatexpansieanalyse



## Neuromusculaire ziekten

(Vervolg)

## Genpanels

- Motorneuron ziekten\* (MND) (NEM13v19.1; 55 genen)**  
AARS, ALS2, ANG, AR, ASAH1, ASCC1, ATP7A, BICD2, BSCL2, CHCHD10, CHMP2B, DCTN1, DNAJB2, DYNC1H1, ERBB3, ERBB4, EXOSC3, EXOSC8, FBXO38, FIG4, FUS, GARS, GLE1, HEXB, HNRNP1, HSPB1, HSPB3, IGHMBP2, MATR3, NEFH, OPTN, PFN1, PIP5K1C, PLEKHG5, PRPH, RBM7, REEP1, SETX, SIGMAR1, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SOD1, SPG11, SQSTM1, TARDBP, TRIP4, TRPV4, TUBA4A, UBA1, UBQLN2, VAPB, VCP, VPRK1, WARS
- Repeatexpansieanalyse\*:  C9ORF72  
Deletie/duplicatietest\*:  SMN1(/SMN2)
- Motor en sensory neuropathie\* (NEM15v19.1; 88 genen)**  
AARS, AIFM1, ARHGEF10, ATL1, ATL3, BAG3, BSCL2, CCT5, COX6A1, CTDPI, DCAF8, DGAT2, DHTKD1, DNAJB2, DNMT2, DNMT1, DST, DYNC1H1, EGR2, FAM134B, FBLN5, FGD4, FIG4, GAN, GARS, GDAP1, GJB1, GJB3, GNB4, HARS, HINT1, HK1, HOXD10, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, IKBKAP, INF2, KARS, KIF1A, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS, MED25, MFN2, MME, MORC2, MPZ, MTMR2, NAGLU, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, NTRK1, PDK3, PLEKHG5, PMP2, PMP22, PNKP, PRDM12, PRPS1, PRX, RAB7A, SBF1, SBF2, SCN11A, SCN9A, SGPL1, SEPT9, SH3TC2, SLC12A6, SPG11, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, TFG, TRIM2, TRPV4, TTR, VCP, VPRK1, WNK1, YARS
- Deletie/duplicatietest\*:  PMP22/MPZ/GJB1
- Myotone syndromen\* (NEM09v16.1; 7 genen)**  
ATP2A1, CAV3, CLCN1, CNBP, DMPK, HSPG2, SCN4A
- Repeatexpansieanalyse\*:  DMPK  CNBP
- NMZ die het perifere zenuwstelsel betreffen (NEM27v19.2; 290 genen)**  
AARS, ACTA1, ACVR1, ADSSL1, AGRN, AIFM1, ALG13, ALG14, ALG2, ALS2, ANG, ANO5, AR, ARHGEF10, ASAH1, ASCC1, ATL1, ATL3, ATP2A1, ATP7A, B3GALNT2, B3GNT1, BAG3, BICD2, BIN1, BSCL2, BVES, CACNA1S, CAPN3, CASQ1, CAV3, CCT5, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHKB, CHMP2B, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CLCN1, CLN3, CNBP, CNTN1, CNTNAP1, COL12A1, COL13A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, COX6A1, CRYAB, CTDPI, DAG1, DCAF8, DCTN1, DES, DGAT2, DHTKD1, DMD, DMPK, DNAJB2, DNAJB6, DNMT2, DNMT1, DOK7, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DST, DYNC1H1, DYSF, EGR2, EMD, ERBB3, ERBB4, EXOSC3, EXOSC8, FAM111B, FAM134B, FASTKD2, FBLN5, FBXO38, FGD4, FHL1, FIG4, FKBP, FKTN, FLNC, FUS, GAA, GAN, GARS, GDAP1, GFPT1, GJB1, GJB3, GLE1, GMPBB, GNB4, GNE, GOLGA2, HARS, HEXB, HINT1, HK1, HNRNP1, HNRNPDL, HOXD10, HRAS, HSPB1, HSPB3, HSPB8, HSPG2, IGHMBP2, IKBKAP, INF2, INPP5K, ISCU, ISPD, ITGA7, KARS, KBTBD13, KIF1A, KIF1B, KIF21A, KIF5A, KLHL40, KLHL41, KLHL9, KY, LAMA2, LAMA5, LAMB2, LARGE, LDB3, LIMS2, LITAF, LMNA, LMOD3, LRP4, LRSAM1, MAP3K20, MARS, MATR3, MED25, MEGF10, MFN2, MME, MORC2, MPZ, MSTN, MTM1, MTMR2, MUSK, MYBPC3, MYH2, MYH3, MYH7, MYH8, MYMK, MYO18B, MYO9A, MYOT, MYPN, NAGLU, NDRG1, NEB, NEFH, NEFL, NGF, NTRK1, OPA1, OPTN, ORAI1, PABPN1, PDK3, PFN1, PHOX2A, PIP5K1C, PLEC, PLEKHG5, PMP2, PMP22, PNKP, POGUT1, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PRDM12, PREPL, PRPH, PRPS1, PRX, PTPLA, PTRF, PTRH2, PUS1, PYGM, PYROXD1, RAB7A, RAPS, RBM7, REEP1, RRM2B, RYR1, SBF1, SBF2, SCN11A, SCN4A, SCN9A, SELENON, SEPT9, SETX, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SGPL1, SH3TC2, SIGMAR1, SLC12A6, SLC25A4, SLC25A42, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SMCHD1, SNAP25, SOD1, SPEG, SPG11, SPTBN4, SPTLC1, SPTLC2, SQSTM1, STIM1, SUCLA2, SURF1, SYNE1, SYNE2, SYT2, TARDBP, TCAP, TFG, TIA1, TK2, TMEM43, TMEM5, TMEM65, TNNI2, TNNI3, TNNI3, TNPO3, TOR1A, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRAPPC11, TRIM2, TRIM32, TRIM54, TRIM63, TRIP4, TRPV4, TTN, TTR, TUBA4A, TUBB3, TWNK, UBA1, UBQLN2, VAMP1, VAPB, VCP, VMA21, VPRK1, WARS, WNK1, YARS, YARS2
- NMZ met aanvalsgewijze/geprovoceerde verschijnselen (NEM28v19.1; 14 genen)**  
CACNA1A, CACNA1S, CLCN1, KCNA1, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ18, KCNJ2, KCNQ1, RYR1, SCN4A, SCN5A
- Periodieke paralyse en ionkanaal spierziekten (NEM10v19.1; 13 genen)**  
CACNA1A, CACNA1S, CLCN1, KCNA1, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ18, KCNJ2, KCNQ1, SCN4A, SCN5A
- Scapuloperoneale 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, FAM111B, FASTKD2, IKBKAP, KIF21A, MYH3, MYH8, OPA1, ORAI1, PHOX2A, POLG, POLG2, PTRH2,

PUS1, RRM2B, SGCE, SLC25A4, SLC25A42, STIM1, SUCLA2, SYNE1, TK2, TMM65, TNNI2, TNNI3, 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, (SMAX1)<sup>^</sup> AR<sup>^</sup>
- 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)<sup>^</sup> DMPK<sup>^</sup>
- Myotone dystrofie type 2 (DM2)<sup>^</sup> CNBP<sup>^</sup>
- Nemaline myopathie type 1 (NEM1) TPM3
- Nemaline myopathie type 3 (NEM3) ACTA1
- Nemaline myopathie type 4 (NEM4) TPM2
- Nemaline myopathie type 5 (NEM5) TNNI1
- Nemaline myopathie type 6 (NEM6) KBTBD13
- Nemaline myopathie type 7 (NEM7) CFL2
- Spinale Musculaire Atrofie (SMA type 1 - 4)<sup>^</sup> (sequentie-analyse alleen na overleg) SMN1<sup>^</sup>

## Nierziekten

## Genpanels

Niertumoren NGS panel: zie erfelijke kanker

- Atypisch hemolytisch uremisch syndroom (aHUS)/ thrombotische microangiopathie (NEF07v18.1; 12 genen)**  
Inclusief deletie/duplicatietest CD46, CFH, CFI  
ADAMTS13, C3, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFI, DGKE, THBD
- Alport syndroom, klassiek (NEF01v.16.1; 3 genen)**  
COL4A3, COL4A4, COL4A5
- Alport syndroom, brede differentiaal diagnose (NEF23v18.1; 19 genen)**  
ACTN4, C3, CD2AP, CFH, CFHR5, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, FN1, INF2, LMX1B, MYH9, MYO1E, NPHS1, NPHS2, SLC7A7, TRPC6, WT1
- Congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT)\* (NEF03v18.1; 63 genen)**  
ACE, ACTG2, AGT, AGTR1, ANO1, BICC1, BMP4, CHD1L, CHD7, CHRM3, DSTYK, EYA1, FAM58A, FGF20, FGF8, FOXF1, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GDNF, GLI3, GREB1L, GRIP1, HAAO, HNF1B, HOXD13, HPS2, ITGA8, JAG1, KAL1, KIF14, KYNU, LMOD1, LPP, LRIG2, LRP4, MKKS, MYH11, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, PAX2, PAX8, REN, RET, ROBO2, SALL1, SALL4, SIX1, SIX2, SIX5, SLIT2, SOX17, STRA6, TBC1D1, TRAP1, UMOD, WNT4, WT1, ZEB2, ZIC3
- Deletie/duplicatietest\*:  EYA1  HNF1B  NPHP1  
 PAX2  RET

- Nefrotisch syndroom (NPHS)/ focale segmentele glomerulosclerose (FSGS) (NEF11v18.1; 74 genen)**

ACTN4, ADCK3, ADCK4, ALG1, ANLN, APOL1, ARHGAP24, ARHGDI, CD151, CD2AP, CFH, CLCN5, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ9, CRB2, CUBN, DGKE, EMP2, FAT1, FN1, FOXC2, GLA, GPC5, GSN, INF2, ITGA3, ITGB4, KANK1, KANK2, KANK4, LAGE3, LAMB2, LCAT, LMNA, LMX1B, LYZ, MAFB, MAGI2, MYH9, MYO1E, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP205, NUP93, NXF5, OSGEP, PAX2, PDSS1, PDSS2, PLCE1, PMM2, PODXL, PTPRO, SCARB2, SEC61A1, SLC7A7, SMARCAL1, SMARCAL1, TP53RK, TPRKB, TRPC6, TTC21B, WDR73, WT1, XPO5, YRDC, ZMPSTE2

\* NGS genpanelanalyse kan enkel sequentieveranderingen en kleine deleties/duplicaties detecteren. Grotere deleties en duplicaties (CNVs) en repeatexpansies kunnen niet worden gedetecteerd. Tenzij anders aangegeven, dienen deze analyses apart aangevraagd te worden.

<sup>^</sup> Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

<sup>^</sup> Alleen repeatexpansieanalyse



**Nierziekten** (Vervolg)  
Individuele genen | Sequentieanalyse

- 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<sup>8</sup> SLC12A3<sup>5</sup>
- Glomerulopathie met fibronectine depositie (GFND2) FN1  
[NEF06v16.1]
- Hirschsprung disease 3, susceptibily 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)<sup>8</sup> NPHP1<sup>8</sup>
- Joubert syndroom type 12 (JBTS12) KIF7
- Nephronophthisis 1<sup>8</sup> NPHP1<sup>8</sup>
- Nephronophthisis 3 NPHP3
- (Nefrogene) diabetes insipidus AQP2
- (Nefrogene) centrale diabetes insipidus AVP
- (Nefrogene) X- gebonden diabetes insipidus<sup>8</sup> AVPR2<sup>8</sup>
- Nefrotisch syndroom, congenitaal Finse type (NPHS1) NPHS1
- Nefrotisch syndroom, steroïde resistent (NPHS2) NPHS2
- Nefrotisch syndroom type 3, early onset (NPHS3) PLCE1
- Nefrotisch syndroom met diffuse mesangiale sclerose, (NPHS4) WT1
- Pierson syndroom, congenital LAMB2
- Papilloneaiaal syndroom PAX2
- Renale adysplasie<sup>8</sup> RET<sup>8</sup>
- Renale adysplasie UPK3A
- Renale cysten en diabetes syndroom<sup>8</sup> HNF1B

**Obesitas**  
Individuele genen | Sequentieanalyse

- Cohen syndroom<sup>8</sup> [OBE01v16.1] VPS13B<sup>8</sup>
- Leptine deficientie LEP
- Leptine receptor deficientie LEPR
- Obesitas with impaired prohormone processing PCSK1
- Proopiomelanocortine deficientie POMC
- Obesitas, autosomaal dominant, Melanocortine receptor MC4R

**Primaire immuundeficiënties**  
Genpanels

- Autoinflammatoir\*** (PID01v17.2; 33 genen)  
AP1S3, CARD14, CECR1, IL10, IL10RB, IL10RB, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEJV, MVK, NCSTN, NLRCA, NLRP1, NLRP2, NLRP3, NLRP7, NOD2, OTULIN, PLCG2, PSENEN, PSMA3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSTPIP1, RBCK1, SH3BP2, SLC29A3, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF11A, TNFRSF1A  
Deletie/duplicatietest\*:  IL1RN  IL10RB
- HLH/Immune dysregulation\*** (PID02v16.1; 9 genen)  
PRF1, UNC13D, STX11, STXBP, SH2D1A, XIAP, LYST, RAB27A, AP3B  
Deletie/duplicatietest\*:  PRF1  UNC13D  STX11
- ALPS/Autoimmunity** (PID03v17.1; 12 genen)  
FAS, FASLG, CASP10, CASP8, KRAS, NRAS, FADD, AIRE, FOXP3, IL2RA, ITCH, LRBA

- (S)CID** (PID04v16.1; 27 genen)  
Inclusief deletie/duplicatietest DOCK8  
ADA, AK2, CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD8A, CORO1A, DCLRE1C, IL2RA, IL2RG, IL7R, JAK3, LIG4, NHEJ1, PNP, PRKDC, PTPRC, RAG1, RAG2, ZAP70, CD40LG, ORAI1, STIM1, STAT5B, DOCK8, TBX1
- B-cel pathologie** (PID05v16.1; 14 genen)  
BTK, ICOS, CD19, CD81, TNFRSF13B, TNFRSF13C, CD40, CD40L, AICDA, UNG, CD79A, BLNK, CD79B, IGLL1
- HIES syndromen** (PID06v16.1; 3 genen)  
Inclusief deletie/duplicatietest DOCK8  
STAT3, TYK2, DOCK8
- Chronische mucocutane candidiasis (CMC)** (PID07v17.1; 7 genen)  
IL17RA, IL17F, STAT1, TLR3, AIRE, IL2RA, CARD9
- Primaire immuodeficiënties volledig panel** (PID00v18.3; 385 genen)  
ACD, ACP5, ACTB, ADA, ADAM17, ADAR, AGA, AICDA, AIRE, AK2, ALG13, AP1S3, AP3B1, AP3D1, APOL1, ARPC1B, ATM, ATP6AP1, B2M, BACH2, BCL10, BCL11B, BLK, BLM, BLNK, BLOC1S6, BTK, C19orf40, C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C3, C4A, C4B, C5, C6, C7, C8A, C8B, C8G, C9, CA2, CARD11, CARD14, CARD9, CASP10, CASP8, CCBE1, CD19, CD247, CD27, CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD40LG, CD46, CD55, CD59, CD70, CD79A, CD79B, CD81, CD8A, CDCA7, CDKN2B, CEBPE, CECR1, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR5, CFI, CFP, CFTR, CHD7, CIITA, CLCN7, CLEC4D, CLEC7A, CLPB, COPA, CORO1A, CR2, CREBBP, CSF2RA, CSF2RB, CSF3R, CTC1, CTLA4, CTPS1, CTC5, CXCR4, CYBA, CYBB, DCLRE1B, DCLRE1C, DDX58, DGAT1, DHFR, DKC1, DNAJC21, DNASE1, DNMT3B, DOCK2, DOCK8, ELANE, ELF4, EP65, ERCC2, ERCC3, ERCC6L2, EXTL3, F12, FADD, FAS, FASLG, FAT4, FCGR1A, FCGR2A, FCGR2B, FCGR3A, FCGR3B, FCN3, FERMT3, FOXP1, FOXP3, FPR1, G6PC, G6PC3, G6PD, GATA2, GF11, GINS1, GJC2, GRHL2, GTF2H5, HAX1, HELLS, HMOX1, HYOU1, ICOS, IFI1, IFNAR2, IFNGR1, IFNGR2, IGHM, IGLL1, IKBK, IKKG, IKZF1, IL10, IL10RA, IL10RB, IL12B, IL12RB1, IL17F, IL17RA, IL17RC, IL1RN, IL2, IL21, IL21R, IL2RA, IL2RG, IL36RN, IL7R, INO80, INSR, IRAK1, IRAK4, IRF2BP2, IRF3, IRF7, IRF8, ISG15, ITCH, ITGB2, ITK, JAGN1, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KMT2D, LAMTOR2, LAT, LCK, LIG1, LIG4, LPIN2, LRBA, LRRCA8, LTB3, LYST, MAGT1, MAL, MALT1, MAN2B1, MANBA, MAP3K14, MASP2, MBL2, MC2R, MCM4, MEFV, MKL1, MOGS, MRE11A, MS4A1, MSN, MTHFD1, MVK, MYD88, MYSM1, NBAS, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCSTN, NDNL2, NFAT5, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NHP2, NKX2-5, NLRCA, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, NOP10, NRAS, OBFC1, ORAI1, OSTM1, OTULIN, PARN, PAX5, PBX1, PCCA, PCCB, PEPP, PGM3, PIGA, PIK3CD, PIK3R1, PLCG2, PLEKHM1, PLG, PMM2, PNP, POLA1, POLE2, POT1, PRF1, PRKCD, PRKDC, PRPS1, PSENEN, PSMB8, PSTPIP1, PTPN11, PTPN22, PTPRC, PTRF, RAB27A, RAC2, RAG1, RAG2, RANBP2, RASGRP1, RASGRP2, RBCK1, RECQL4, RELB, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHOH, RLTPR, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF168, RNU4ATAC, RNF31, RORC, RPSA, RSPH9, RTEL1, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SBDS, SEMA3E, SERAC1, SERPING1, SH2B3, SH2D1A, SH3BP2, SKIV2L, SLC29A3, SLC35A1, SLC35C1, SLC37A4, SLC39A4, SLC46A1, SMARCA1, SMARCD2, SNX10, SOCS4, SP110, SPINK5, STAT1, STAT2, STAT3, STAT4, STAT5B, STAT5C, STIM1, STK4, STX11, STXBP2, TAP1, TAP2, TAPBP, TAZ, TBX1, TCF3, TCIRG1, TCN2, TERC, TERT, TFRF, THBD, TICAM1, TINF2, TIRAP, TLR3, TLR4, TMC6, TMC8, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF11A, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFRSF1A, TNFRSF4, TNFSF11, TNFSF12, TPP2, TRAC, TRAF3, TRAF3IP2, TREX1, TRNT1, TTC37, TTC7A, TYK2, UNC13D, UNC93B1, UNG, USB1, USP18, VAV1, VPS13B, VPS45, WAS, WDR1, WIPF1, WRAP53, XIAP, ZAP70, ZBTB24

**Primaire immuundeficiënties**  
Individuele genen | Sequentieanalyse

- Acne inversa, familiar type 1 NCSTN
- Acne inversa, familiar type 2 PSENEN
- ADA2 deficientie CECR1
- Agammaglobulinemie, X-gebonden (XLA) BTK
- Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom (ALPS) type 1a<sup>8</sup> FAS<sup>8</sup>
- Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom (ALPS) type 1b FASL
- Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom (ALPS) type 2a CASP10
- Auto-immuun polyendocrinopathie syndroom type I (APS1) AIRE
- Blau 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

\* NGS genpanelanalyse kan enkel sequentieveranderingen en kleine deleties/duplicaties detecteren. Grotere deleties en duplicaties (CNVs) en repeatexpansies kunnen niet worden gedetecteerd. Tenzij anders aangegeven, dienen deze analyses apart aangevraagd te worden.

<sup>8</sup> Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

<sup>^</sup> Alleen repeatexpansieanalyse

**Primaire immuundeficiënties**

(Vervolg)

Individuele genen | Sequentieanalyse

<input type="checkbox"/>	DIRA syndroom <sup>6</sup>	IL1RN <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Familiäre koude autoïnfammatoir syndroom (FCAS1)	NLRP3
<input type="checkbox"/>	Familiäre koude autoïnfammatoir syndroom (FCAS2)	NLRP12
<input type="checkbox"/>	Familiäre koude autoïnfammatoir syndroom (FCAS3) <sup>6</sup>	PLCG2 <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Familiäre mediterrane koorts (FMF)	MEFV
<input type="checkbox"/>	Frequente hydatidiform mola type 1	NLRP7
<input type="checkbox"/>	Hemofagocyterende lymfocytose, (HLH) type 2 <sup>6</sup>	PRF1 <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Hemofagocyterende lymfocytose, (HLH) type 3 <sup>6</sup>	UNC13D <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Hemofagocyterende lymfocytose, (HLH) type 4 <sup>6</sup>	STX11 <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Hemofagocyterende lymfocytose, (HLH) type 5	STXBP2
<input type="checkbox"/>	Hyper-IgM syndroom, CD40 ligand deficiëntie	CD40LG
<input type="checkbox"/>	Hyper-IgM syndroom, AID deficiëntie	AICDA
<input type="checkbox"/>	Hereditaire Angiooedem type 1 en 2	SERPING1
<input type="checkbox"/>	Hyper-IgE syndroom <sup>6</sup>	DOCK8 <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Hyper-IgE syndroom <sup>6</sup>	STAT3 <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Hyper-IgD syndroom (HIDS)	MVK
<input type="checkbox"/>	Inflammatoire Bowel Disease (IBD)	IL10RA
<input type="checkbox"/>	Inflammatoire Bowel Disease (IBD) <sup>6</sup>	IL10RB <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	JPM syndroom, Candle syndroom, Nakajo syndroom	PSMB8
<input type="checkbox"/>	Mevalonaatkinasedeficiëntie (MKD)	MVK
<input type="checkbox"/>	Muckle-Wells syndroom	NLRP3
<input type="checkbox"/>	Multipele congenitale anomalieën-hypotonie-seizures syndroom 2	PIGA
<input type="checkbox"/>	PAPA syndroom	PSTPIP1
<input type="checkbox"/>	Psoriasis, generalized pustular <sup>6</sup>	IL36RN <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Severe combined immunodeficiency (SCID), X-gebonden, Common $\gamma$ -chain deficiëntie	IL2RG
<input type="checkbox"/>	Severe combined immunodeficiency (SCID)	ZAP70
<input type="checkbox"/>	Severe combined immunodeficiency (SCID)	CD3G
<input type="checkbox"/>	Severe combined immunodeficiency (SCID)	CD3D
<input type="checkbox"/>	Severe combined immunodeficiency (SCID)	CD3E
<input type="checkbox"/>	Severe combined immunodeficiency (SCID)	RAG1
<input type="checkbox"/>	Severe combined immunodeficiency (SCID)	RAG2
<input type="checkbox"/>	TNFR associated periodic fever syndroom (TRAPS)	TNFRSF1A
<input type="checkbox"/>	WHIM syndroom	CXCR4
<input type="checkbox"/>	Wiskott-Aldrich syndroom	WAS
<input type="checkbox"/>	X-gebonden lymfoproliferatief syndroom type 1 (XLP1) <sup>6</sup>	SH2D1A <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	X-gebonden lymfoproliferatief syndroom type2 (XLP2)	XIAP

**Verstandelijke beperking: syndroomaam/niet syndroomaam**

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**

(VBE01v18.1; 989 genen/exoom)

Voor de actuele samenstelling van het genpanel zie de tabel met de beschikbare genpanels op: <http://www.umcutrecht.nl/nl/Ziekenhuis/Professionals/Diagnostiek-aanvragen/Genoemdiagnostiek/Next-Generation-Sequencing-NGS>

**Verstandelijke beperking: syndroomaam/niet syndroomaam**

Individuele genen | Sequentieanalyse

<input type="checkbox"/>	Albright hereditaire osteodystrofie (AHO) (sequentie-analyse en methyleringsgevoelige deletie/duplicatietest)	GNAS
<input type="checkbox"/>	Angelman syndroom (AS) (methyleringsgevoelige deletie/duplicatietest)	[15q11-q13]

<input type="checkbox"/>	Angelman syndroom (AS) <sup>6</sup>	UBE3A <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Cohen syndroom <sup>6</sup>	[OBE01v16.1] VPS13B <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Fragiele-X syndroom, FRAXA <sup>^</sup>	FMR1 <sup>^</sup>
<input type="checkbox"/>	Lesch-Nyhan syndroom, (LNS)	HPRT1
<input type="checkbox"/>	Rett syndroom, RTT <sup>6</sup>	MECP2 <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Rett syndroom, atypisch <sup>6</sup>	CDKL5 <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Rett syndroom, congenitale variant <sup>6</sup>	FOXP1 <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Prader-Willi syndroom (PWS) (methyleringsgevoelige deletie/duplicatietest)	[15q11-q13]
<input type="checkbox"/>	Pseudohypoparathyreoidie type 1A, (PHP1A) (sequentie-analyse en methyleringsgevoelige deletie/duplicatietest)	GNAS
<input type="checkbox"/>	X-gebonden verstandelijke beperking	HDAC8

**Overige ziekten**

Genpanels

- Congenitale diarree (DIA00v17.1; 64 genen)**  
ADA, ADAM17, AIRE, ANGPTL3, ANKZF1, APOB, CD3D, CD3E, CFTR, CLMP, DCLRE1C, DGAT1, EpCAM, FLNA, FOXF3, GUCY2C, IL10, IL10RA, IL10RB, IL12RB1, IL21, IL2RA, IL2RG, IL7R, JAK3, LCT, MPI, MTPP, MYO5B, NCF4, NEUROG3, NHEJ1, NPC1L1, PCSK1, PCSK9, PNLI, 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, breed panel (HAE00v18.1; 51 genen)**  
A2M, ACE, ANGPT1, BDKRB1, BDKRB2, CPB2, CPM, CPN1, CPN2, DPP4, F11, F12, F13B, F2, HRH1, HRH3, HRH4, KLK1, KLK10, KLK11, KLK12, KLK13, KLK14, KLK15, KLK2, KLK3, KLK4, KLK5, KLK6, KLK7, KLK8, KLK9, KLKB1, KNG1, MASP1, MASP2, PLAUI, PLAU, PLG, PTGS1, PTGS2, SERPINA1, SERPINA4, SERPINB2, SERPINE1, SERPINF2, SERPING1, TFPI, VEGFA, XPNPEP1, XPNPEP2
- Erfelijk angio-oedeem (HAE01v18.1; 4 genen)**  
ANGPT1, F12, PLG, SERPING1
- Familiäre partiële lipodystrofie (FPLD) en congenitale gegeneraliseerde lipodystrofie (CGL) (LIP01v17.1; 9 genen)**  
PPARG, LMNA, CIDEC, AKT2, AGPAT2, BSCL2, CAV1, PTRF, ZMPSTE24
- Idiopatische pulmonaire fibrose (IPF01v19.1; 24 genen)**  
ABCA3, AP3B1, ASAH1, CSF2RA, CSF2RB, DKC1, FAM111B, GBA, HPS1, HPS4, ITGA3, NKX2-1, NOP10, PARN, RTEL1, SFTPA2, SFTPB, SFTPC, SLC34A2, SLC7A7, SMPD1, TERC, TERT, TINF2
- 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
- Geslachtelijke ontwikkelingsstoornissen, niet syndroomaam (DSD) (DSD00v16.1; 32 genen)**  
AMH, AMHR2, AR, CBX2, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, DHH, DMRT1, HSD17B3, HSD3B2, LHB, LHCGR, MAMLD1, MAP3K1, NR0B1, NR3C1, NR5A1, POR, PSMC3IP, RSP01, SOX3, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, TSPYL1, WNT4, WT1, ZFPM2

**Overige ziekten**

Individuele genen | Sequentieanalyse

<input type="checkbox"/>	Azoö/oligozoöspermie (AZF) (alleen deletie/duplicatietest)	[AZF]
<input type="checkbox"/>	Bijnierhypoplasie, X-gebonden, (AHC) <sup>6</sup>	NR0B1 <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Diarrhea 2, met microvillus atrofie (DIAR2) <sup>6</sup>	MYO5B <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Fragiele X tremor/ataxie syndroom (FXTAS) <sup>^</sup>	FMR1 <sup>^</sup>
<input type="checkbox"/>	Infertilitet, DSD, (POF7)	NR5A1
<input type="checkbox"/>	Persisterende Mulleriaanse buis syndroom, (PMDS), type 1	AMH

\* NGS genpanelanalyse kan enkel sequentieveranderingen en kleine deleties/duplicaties detecteren. Grotere deleties en duplicaties (CNVs) en repeatexpansies kunnen niet worden gedetecteerd. Tenzij anders aangegeven, dienen deze analyses apart aangevraagd te worden.

<sup>6</sup> Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

<sup>^</sup> Alleen repeatexpansieanalyse

**Primaire immuundeficiënties**

(Vervolg)

Individuele genen | Sequentieanalyse

- |   |                   |
|---|-------------------|
| <input type="checkbox"/> Persisterende Mulleriaanse buis syndroom, (PMDS), type 2                               | AMHR2             |
| <input type="checkbox"/> Prematuur ovarieel falen, (POF1) <sup>^</sup>  | FMR1 <sup>^</sup> |
| <input type="checkbox"/> Surfactant metabolisme dysfunctie type 3 (SMDP3)                                       | ABCA3             |
| <input type="checkbox"/> Uniparentale disomie, chromosoom:.....   | [MARK]            |
| <input type="checkbox"/> X-chromosominactivatie   | AR                |
| <input type="checkbox"/> 15q11-q13 duplicatie syndroom ( <i>methylerings-gevoelige deletie/duplicatietest</i> ) | [15q11-q13]       |

\* NGS genpanelanalyse kan enkel sequentieveranderingen en kleine deleties/duplicaties detecteren. Grotere deleties en duplicaties (CNVs) en repeatexpansies kunnen niet worden gedetecteerd. Tenzij anders aangegeven, dienen deze analyses apart aangevraagd te worden.

<sup>δ</sup> Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

<sup>^</sup> Alleen repeatexpansieanalyse

\* NGS genpanelanalyse kan enkel sequentieveranderingen en kleine deleties/duplicaties detecteren. Grotere deleties en duplicaties (CNVs) en repeatexpansies kunnen niet worden gedetecteerd. Tenzij anders aangegeven, dienen deze analyses apart aangevraagd te worden.

<sup>δ</sup> Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

<sup>^</sup> Alleen repeatexpansieanalyse

**Sectie Genoomdiagnostiek**

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

**BESTEMD VOOR DE PATIËNT****Gebruik patiëntmateriaal**

Bij u is lichaamsmateriaal (bijv. bloed, stukje huid, wangslimvlies, vlokken/vruchtwater) afgenomen voor genetisch onderzoek naar een bepaalde aandoening. Uw arts dient u te informeren over de procedure, 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 het DNA uit uw lichaamsmateriaal over. Dit zogenaamde restmateriaal wordt door ons laboratorium volgens de richtlijnen van de beroepsvereniging van klinisch genetische laboratoriumspecialisten (VKGL) minimaal 30 jaar bewaard.

Diagnostische testen worden doorlopend verbeterd, en ontwikkeld. Dat is nodig om analyses en technieken te vernieuwen en actueel te houden. Geanonimiseerd patiëntenrestmateriaal is heel belangrijk voor deze verbeteringen. Als we hiervoor restmateriaal gebruiken, werken we volgens de gedragsregels van de Federatie van Medisch Wetenschappelijke Verenigingen (FMWV). De tekst en gedragsregels kunt u inzien op [www.federa.org](http://www.federa.org).

Met uw toestemming kan het laboratorium uw restmateriaal gebruiken voor verder (diagnostisch) onderzoek. Dit onderzoek moet altijd verband houden met het onderzoek dat bij u is gedaan en het doel daarvan. Ook kan uw restmateriaal anoniem worden gebruikt voor de verbetering en het invoeren van huidige en nieuwe technieken. Uw arts dient uw keuze over het gebruik van restmateriaal op te schrijven op het aanvraagformulier.

**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](http://www.umcutrecht.nl). Hier kunt u ook een klachtformulier downloaden, vragen stellen of uw ervaringen met het UMC Utrecht doorgeven.

**Verdere vragen**

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



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