

**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. Voor afname- en verzendinginstructies zie pagina 3.

- Bloed\* (2 x 10 mL EDTA, minimaal 2 x 2 mL bij kleine kinderen)
- Chorion villi (15 mg) (**uitsluitend na overleg**)
- Vruchtwater (30 mL) (**uitsluitend na overleg**)
- Bloed voor RNA isolatie (2 x 2,5 mL PAXgene bloedbuizen) (**uitsluitend na overleg**)
- Beenmerg | Type buis:  EDTA  Heparine
- Weefsel | Type : ..... Monsternummer(s) : .....
- DNA (2x >10 µg) | monsternummer(s) : .....
- DNA reeds aanwezig
- Navelstrengbloed (5 mL)

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

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

**Gebruik lichaamsmateriaal**

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

**IN TE VULLEN DOOR LABORATORIUMMEDEWERKER**

U-nummer

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

**Etiketten**

Datum:

**Registratie**

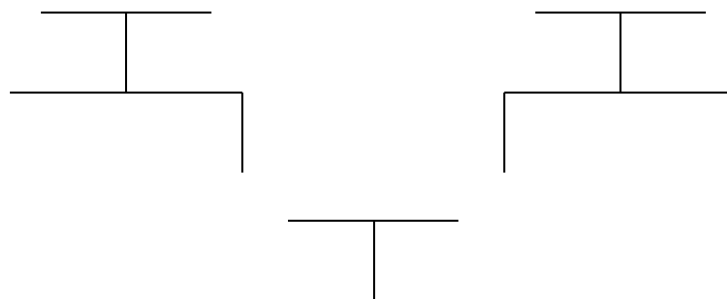
Indicatie:  
 Gericht / Volledig  
 Paraaf:                      Ontvangstdatum:

**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
Individuele genen   Sequentieanalyse .....	8
<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 .....	11
<b>Obesitas</b> .....	<b>11</b>
Individuele genen   Sequentieanalyse .....	11
<b>Primaire immundeficiënties</b> .....	<b>11</b>
Genpanels .....	11
Individuele genen   Sequentieanalyse .....	11
Individuele genen   Sequentieanalyse .....	12
<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 .....	13

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.

**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**

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

**Geheimhouding**

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



De sectie 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).

**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, 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>6</sup> F8<sup>6</sup>
- Rendu Osler Weber syndroom (ROW), HHT1<sup>6</sup> ENG<sup>6</sup>
- Rendu-Osler-Weber syndroom (ROW), HHT2<sup>6</sup> ACVRL1<sup>6</sup>
- Rendu-Osler-Weber syndroom (ROW), HHT5 GDF2
- Rendu-Osler-Weber syndroom (ROW), JPHT SMAD4
- Hereditaire thrombocytose THPO
- Congenitale amegakaryocytische thrombocytopenie (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, TNNT1, TNNT3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTR, VCL*  
 Deletie/duplicatietest\*:  MYBPC3  PKP2  
<sup>o</sup> Mutaties in het titine (TTN) gen zijn een belangrijke oorzaak van gedilateerde cardiomyopathie (DCM). De analyse van het titine gen dient apart te worden aangevraagd onder 'Cardiovasculaire ziekten, Individuele genen | Sequentieanalyse'.
- 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

- Nonsyndroomaala
  - ASD/VSD/DORV
  - Heterotaxie
  - Tetralogie van Fallot (TOF)
- Syndroomaala
  - 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** (CAR04v20.1; 39 genen)

Relevante klinische informatie

- Familiële Thoracale Aneurismata (TAAD)
- Marfan (MFS)  Loey-Dietz (LDS)

*ACTA2, BGN, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, DCHS1, EFEMP2, ELN, EMILIN1, FBN1, FBN2, FLNA, FOXE3, GATA4, GATA5, HCN4, LMOD1, LOX, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRKG1, ROBO4, SCARF2, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB1, TGFB2R*

**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
- Aritmogeen rechter ventrikel dysplasie (ARVD/C1) TGFB3
- Aritmogeen rechter ventrikel dysplasie (ARVD/C5) TMEM43
- Aritmogeen rechter ventrikel dysplasie (ARVD/C8) DSP
- Aritmogeen rechter ventrikel dysplasie (ARVD/C9)<sup>6</sup> PKP2<sup>6</sup>
- Aritmogeen rechter ventrikel dysplasie (ARVD/C10) DSG2
- Aritmogeen rechter ventrikel dysplasie (ARVD/C11) DSC2
- Aritmogeen rechter ventrikel dysplasie (ARVD/C12) JUP
- Aritmogeen rechter ventrikel dysplasie (ARVD/C) DES
- Aritmogeen rechter ventrikel dysplasie (ARVD/C) PLN
- Aritmogeen rechter ventrikel dysplasie (ARVD/C)<sup>6</sup> LMNA<sup>6</sup>
- Aritmogeen rechter ventrikel dysplasie/ cardiomyopathie (ARVD/C) CTNNA3
- Brugada syndroom SCN1B
- Cantú syndroom ABCC9
- Cardiomyopathie, dilaterende (DCM)<sup>6</sup> LMNA<sup>6</sup>
- Cardiomyopathie, dilaterende (DCM) DES
- Cardiomyopathie, dilaterende (DCM), Titine genanalyse [CAR06v16.1] TTN

\* 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

**Cardiovasculaire ziekten**

(Vervolg)

Individuele genen | Sequentieanalyse

- 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>δ</sup> MYBPC3<sup>δ</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>δ</sup> GLA<sup>δ</sup>
- Fallot, Tetralogy van (TOF) NKX2-5
- Fallot, Tetralogy van (TOF), AD GDF1
- Holt-Oram syndroom (HOS)<sup>δ</sup> TBX5<sup>δ</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, ROGDI, 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 inclusief Robin Sequentie** (OWS02v20.2; 195 genen)  
*Uitsluitend aan te vragen door klinisch genetici*  
*ACTB, ACTG1, ALX1, ALX3, AMER1, AMMECR1, ANKRD11, ARHGAP29, ARHGAP31, ASXL1, B3GALT6, B3GALT7, B4GALT7, B9D2, BCOR, BMP2, BMPER, C2CD3, C5orf42, CC2D2A, CDC45, CDH1, CDKN1C, CHD7, CHRNG, CHST14, COL11A1, COL11A2, COL2A1, COL9A1, COLEC10, COLEC11, CTCF, CTNND1, DDX3X, DDX59, DHCR7, DHODH, DLL4, DOCK6, DVL1, DVL3, DYNC2H1, DYNC2L1, EBP, EDN1, EDNRA, EFNB1, 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, PIGV, PLCB4, POLR1A, POLR1C, POLR1D,*

*POMT1, PORCN, PQBP1, PROKR2, PRRX1, PTCH1, PTCH2, PVRL1, RBM10, RIPK4, ROR2, RPGRIP1L, RPL11, RPL26, RPL5, RPS19, RPS26, RPS28, RUNX2, SALL4, SATB2, SCARF2, SEC23A, SEMA3E, SEPT9, SF3B4, SHH, SIX1, SIX3, SIX5, SKI, SLC26A2, SMAD3, SMAD4, SMC1A, SMC3, SMCHD1, SMS, SNRNP, SON, SOX9, SPECC1L, STAC3, STAMPB, TAPT1, TBX1, TBX15, TBX2, TBX22, TCOF1, TCTN3, TFAP2A, TGDS, TGFB3, TGFBP1, TGFBP2, TGIF1, TMCO1, TMEM216, TMEM8C, TP63, TRIM37, TUBB, TWIST1, TXNL4A, USP9X, WDR35, WNT4, WNT5A, XYLT1, ZEB2, ZIC2, ZIC3, ZMPSTE24, ZSWIM6*

**Pierre Robin Sequentie** (OWS03v19.1; 20 genen)

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

**Dysmorfologie**

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Acrocallosaal Syndroom (ACLS) KIF7
- Albright hereditary osteodystrofie (AHO) (*sequentie-analyse en methyleringsgevoelige deletie/duplicatietest*) GNAS
- Amelogenesis imperfecta, hypomaturatie-hypoplastisch type, met taurodontisme (AIHHT) DLX3
- Cantú syndroom ABCC9
- Cleidocraniale dysplasie (CCD)<sup>δ</sup> RUNX2<sup>δ</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, ADL, ALDH7A1, ALG13, AMT, ANKRD11, AP3B2, ARHGAP9, ARV1, ARX, ASAH1, ATAD1, ATP1A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATRX, BRAT1, CACNA1A, CACNB4, CASK, CDKL5, CERS1, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CLCN4, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNKSR2, CNTNAP2, COQ4, CPT2, CSNK2B, CTNND2, CTS2, CUL4B, DCX, DENND5A, DEPD5, DNAJC5, DNMT1, DOCK7, DYRK1A, EEF1A2, EPM2A, FGD1, FLNA, FOLR1, FOXG1, FRRS1, GABRA1, GABRA3, GABRB3, GABRG2, GAMT, GCSH, GLDC, GLRA1, GLRB, GNAO1, GOSR2, GPC3, GPHN, GRIA3, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRN, HCFC1, HCN1, HNRNP, HSD17B10, HUWE1, INTS8, IQSEC2, IRF2BPL, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCND3, KCN1, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCTD7, KDM5C, KIAA2022, KMT2A, KPNA7, LGI1, MBD5, MDH2, MECP2, MED12, MEF2C, MFSD8, MOCS1, MOCS2, MTHFR, mTOR, NAFB, NBEA, NHLRC1, NPLR2, NPLR3, 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, ROGDI, RPS6KA3, SAMHD1, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SHANK3, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC19A3, SLC1A3, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A1, SLC6A5, SLC6A8, SLC9A6, SMC1A, SMS, SNAP25, SON, SPTAN1, ST3GAL3, STX1B, STXB1, SYN1, SYNGAP1, SYNJ1, SYP, SZT2, TBC1D24, TBCE, TBCK, TCF4, TPP1, TREX1, TRIO, UBA5, UBE2A, UBE3A, UGDH, WDR45, WWOX, YWHAG, ZDHHC9, ZEB2*

\* 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



Epilepsie  
Genpanels

(Vervolg)

- Benigne neonatale/infantiele convulsies** (EPI01v16.1; 5 genen)  
*Inclusief deletie/duplicatietest KCNQ2*  
KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, TBC1D24
- Epileptische encephalopathie (EIEE)\*** (EPI02v18.1; 90 genen)  
ANKRD11, AP3B2, FRRS1L, KCNB1, UBA5, WWOX, ACTL6B, ALDH7A1, ALG13, ARHGEF9, ARV1, ARX, ATAD1, ATP1A3, BRAT1, CDKL5, CHD2, CNKSR2, CSNK2B, DENND5A, DEPDC5, DNMT1, DOCK7, EEF1A2, FOXG1, GABRA1, GABRA3, GABRB3, GNAO1, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, HCF1, HCN1, HNRNP1, HUWE1, IRF2BPL, KCNA2, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KIAA2022, KPNAT7, 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, CTSD, DNAJC5, FOLR1, GAMT, GCSH, GLDC, GLRA1, GLRB, GPHN, GRN, HCF1, MDH2, MFSDB, 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
- Ontstekingsgemedieerde epilepsie\*** (EPI10v17.1; 3 genen)  
CPT2, RANBP2, SCN1A
- Deletie/duplicatietest\*:  SCN1A
- 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, HCF1, HNRNP1, HSD17B10, HUWE1, INTS8, IQSEC2, IRF2BPL, KCNA2, KCND3, KCNH1, KCNJ10, KCNQ5, KDM5C, KIAA2022, KMT2A, KPNAT7, 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, TRET1, TRIO, UBE2A, UBE3A, UGDH, WDR45, YWHAG, ZDHHC9, ZEB2

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

## Epilepsie

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Autosomaal dominante lateraal temporaalkwabepilepsie (ADLTE) LGI1
- 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) ARHGEF9
- 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

\* NGS genpanelanalyse kan enkel sequentievariaties 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

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

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

- |   |                  |
|---|------------------|
| <input type="checkbox"/> Multipiele Endocriene Neoplasie, atypisch          | CDKN1A           |
| <input type="checkbox"/> Multipiele Endocriene Neoplasie, atypisch          | CDKN2B           |
| <input type="checkbox"/> Multipiele Endocriene Neoplasie, atypisch          | CDKN2C           |
| <input type="checkbox"/> Papillair niercel carcinoom, erfelijk (HPRC)       | MET              |
| <input type="checkbox"/> Medullair Schildklier Carcinoom, Sporadisch (SMTC) | RET              |
| <input type="checkbox"/> Von Hippel-Lindau, ziekte van (VHL) <sup>δ</sup>   | VHL <sup>δ</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 kindereleeftijd** (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, UQCRB, UQCRQ
- 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

- |  |                   |
|--|-------------------|
| <input type="checkbox"/> Biotinidase deficiëntie   | BDT               |
| <input type="checkbox"/> Congenital disorder of glycosylation type 1A (CDG1A)                                  | PMM2              |
| <input type="checkbox"/> Congenital disorder of glycosylation type 1P (CDG1P)                                  | ALG11             |
| <input type="checkbox"/> Congenital disorder of glycosylation type 3 (CDG3)                                    | COG6              |
| <input type="checkbox"/> Familiare Hyperinsulinemische Hypoglycemie type 7, (HHF7)                             | SLC16A1           |
| <input type="checkbox"/> Fenylketonurie type 1 (PKU)   | PAH               |
| <input type="checkbox"/> Fenylketonurie type 3 (PTPS)  | PTS               |
| <input type="checkbox"/> Glycerolkinase deficiëntie (GKD) <sup>δ</sup>   | GK <sup>δ</sup>   |
| <input type="checkbox"/> Glycine Encephalopathie/ Non-ketotische hyperglycinemie                               | AMT               |
| <input type="checkbox"/> Glycine Encephalopathie/Non-ketotische hyperglycinemie                                | GCSH              |
| <input type="checkbox"/> Glycine Encephalopathie/Non-ketotische hyperglycinemie <sup>δ</sup> GLDC <sup>δ</sup> | GLDC <sup>δ</sup> |
| <input type="checkbox"/> Hartnup disorder  | SLC6A19           |
| <input type="checkbox"/> Hemochromatose, (HFE)   | HFE               |
| <input type="checkbox"/> Cholestase, Familiale Intrahepatische (FIC1)  | ATP8B1            |

\* 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

**Metabole ziekten**

(Vervolg)

Individuele genen | Sequentieanalyse

<input type="checkbox"/>	Cholestase, Familiaire Intrahepatische (FIC2)	ABCB11
<input type="checkbox"/>	Cholestase, Familiaire Intrahepatische (FIC3)	ABCB4
<input type="checkbox"/>	Medium-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase deficiëntie (MCAD)	ACADM
<input type="checkbox"/>	Metachromatische Leukodystrofie (MLD) <sup>6</sup>	ARSA <sup>6</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>6</sup>	ATP7B <sup>6</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 demantie (FTDALS) <sup>6</sup>	C9ORF72 <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Cerebrale cavernouse malformaties type 1 (CCM1) <sup>6</sup>	KRIT1 <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Cerebrale cavernouse malformaties type 2 (CCM2) <sup>6</sup>	CCM2 <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Cerebrale cavernouse malformaties type 3 (CCM3) <sup>6</sup>	PDCD10 <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Frontotemporale demantie (FTD) <sup>6</sup>	MAPT <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Frontotemporale demantie (FTD) <sup>6</sup>	GRN <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Fuhrmann syndroom	WNT7A
<input type="checkbox"/>	Inclusion body myopathy met early-onset Paget disease en frontotemporale demantie (FTD)	VCP
<input type="checkbox"/>	Pitt Hopkins-like syndroom 1	CNTNAP2
<input type="checkbox"/>	Pitt Hopkins-like syndroom 2 <sup>6</sup>	NRXN1 <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Schizencephaly (CBPS)	EMX2
<input type="checkbox"/>	Spinocerebellaire ataxie type 1 (SCA1) <sup>6</sup>	ATXN1 <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Spinocerebellaire ataxie type 2 (SCA2) <sup>6</sup>	ATXN2 <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Spinocerebellaire ataxie type 3 (SCA3) <sup>6</sup>	ATXN3 <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Spinocerebellaire ataxie type 6 (SCA6) <sup>6</sup>	CACNA1A <sup>6</sup>

<input type="checkbox"/>	Spinocerebellaire ataxie type 7 (SCA7) <sup>6</sup>	ATXN7 <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Spinocerebellaire ataxie type 12 (SCA12) <sup>6</sup>	PPP2R2B <sup>6</sup>
<input type="checkbox"/>	Spinocerebellaire ataxie type 13 (SCA13)	KCNC3
<input type="checkbox"/>	Spinocerebellaire ataxie type 14 (SCA14)	PRKCG
<input type="checkbox"/>	Spinocerebellaire ataxie type 17 (SCA17) <sup>6</sup>	TBP <sup>6</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, CHRNB1, 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, HNRNPDL, ISPD, LIMS2, LMNA, MYOT, PLEC, POGGLUT1, POMGNT1, POMT1, POMT2, PTRF, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SMCHD1, SYNE1, SYNE2, TCAP, TMEM43, TNPO3, TOR1AIP1, TRAPPC11, TRIM32, TTN, VCP

- Maligne hyperthermie** (NEM11v17.1; 3 genen)  
 CACNA1S, RYR1, SCN4A

- Metabole myopathie** (NEM30v19.1; 28 genen)  
 ABHD5, ACAD9, ACADVL, AGL, CPT2, ENO3, ETTA, ETTB, ETTFDH, FLAD1, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, LDHA, LPIN1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PNPLA2, PNPLA6, PRKAG2, PYGM, RBCK1, SLC22A5, SLC25A20

\* 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>6</sup> Alleen repeatexpansieanalyse



**Neuromusculaire ziekten**

(Vervolg)

Genpanels

- Myotone syndromen**• (NEM09v16.1; 7 genen)

ATP2A1, CAV3, CLCN1, CNBP, DMPK, HSPG2, SCN4A

Repeatexpansieanalyse•:  DMPK  CNBP

- 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, HNRNPA1, 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, VRK1, WARS

Repeatexpansieanalyse•:  C9ORF72

Deletie/duplicatietest•:  SMN1/(SMN2)

- Motor en sensory neuropathie**• (NEM15v19.1; 88 genen)

AARS, AIFM1, ARHGEF10, ATL1, ATL3, BAG3, BSCL2, CCT5, COX6A1, CTDP1, DCAF8, DGAT2, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, 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, VRK1, WNK1, YARS

Deletie/duplicatietest•:  PMP22/MPZ/GJB1

- 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, CTDP1, DAG1, DCAF8, DCTN1, DES, DGAT2, DHTKD1, DMD, DMPK, DNAJB2, DNAJB6, DNM2, 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, GMPPB, GNB4, GNE, GOLGA2, HARS, HEXB, HINT1, HK1, HNRNPA1, 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, RAPSIN, 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, VRK1, 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, TMEM65, 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>δ</sup> (*sequentie-analyse alleen na overleg*) SMN1<sup>δ</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, HPSE2, 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
- Diabetes insipidus, nefrogeen en neurohypofyseaal** (NEF25v16.1; 3 genen)  
AQP2, AVP, AVPR2  
Deletie/duplicatietest•:  AVPR2

\* 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

## Nierziekten

Genpanels

(Vervolg)

 **Electrolyten stoornis (incl. Bartter syndroom, Gitelman syndroom en hypomagnesemie)\* (NEF09v18.1; 29 genen)**

BSND, CACNA1S, CASR, CLCN5, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CNM2, DGAT1, EGF, EPCAM, FXYD2, GUCY2C, HNF1B, KCNJ1, KCNJ10, MAGED2, MYO5B, NEUROG3, PCBD1, SCN4A, SLC12A1, SLC12A3, SLC26A3, SLC41A1, SLC9A3, SPINT2, TRPM6

Deletie/duplicatietest\*:  CLCNKB  SLC12A3

 **Hypertensie / Pseudo-hypoaldosteronisme\* (NEF15v18.1; 18 genen)**

BMPT2, CACNA1H, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, HSD11B2, KCNJ5, KLHL3, NR3C1, NR3C2, SARS2, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, STX16, WNK1, WNK4

Deletie/duplicatietest\*:  WNK1

 **Hyperuricemie / uricosurie (NEF08v16.2; 14 genen)**

ALDOB, ALMS1, ATP7B, CTNS, G6PC, GALT, HPR1, PYGM, REN, SARS2, SLC22A12, SLC2A9, SLC37A4, UMOD

 **Jong nierfalen, CKD-Y (inclusief PKD1 en PKD2) (NEF24v18.1; 141 genen)**

ACE, ACTN4, ADCK4, AGT, AGTR1, AGXT, ALG1, AMN, ANKS6, APOA1, APOL1, ARHGDI, ATXN10, B2M, BBIP1, BCS1L, C3, CD151, CD2AP, CD46, CEP164, CEP290, CFB, CFH, CFHR5, CFI, CHD7, CLCN5, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ6, CRB2, CTNS, CUBN, CYP11B1, CYP11B2, DACT1, DCDC2, DGKE, DSTYK, EMP2, EYA1, FAN1, FAT1, FGA, FN1, FOXC2, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GLA, GLIS2, GRHR, GRIP1, GSN, HNF1B, HOGA1, HPSE2, IFT27, IFT81, INF2, INVS, IQCB1, ITGA3, ITGA8, JAG1, KANK1, KANK2, KANK4, KIAA0556, KIAA0586, LAMB2, LMNA, LMX1B, LRIG2, LYZ, MAFB, MAGI2, MAP7D3, MAPKB1, MUC1, MYH11, MYH9, MYO1E, NEK8, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NUP107, NUP205, NUP93, NXF5, OCL, OFD1, OSSEP, PAX2, PBX1, PDSS1, PDSS2, PKD1, PKD2, PKHD1, PLCE1, PMM2, PTPRO, REN, RMDN1, ROBO2, RPGRIP1L, RRM2B, SALL1, SCARB2, SDCCAG8, SGPL1, SIX5, SLC41A1, SLC4A1, SLC7A7, SMARCAL1, SOX17, TBX18, TMEM67, TNXB, TRAF3IP1, TRAP1, TRPC6, TTC21B, UMOD, VIPAS39, VPS33B, WDR19, WT1, XPNPEP3, ZMPSTE24, ZNF423

Deletie/duplicatietest\*:  HNF1B  NPHP1

 **Nefrocalcinose / nefrolithiase\* (NEF10v18.1; 53 genen)**

AGXT, ALDOB, AP2S1, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP7B, BSND, CA2, CASR, CLCN5, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CTNS, CYP24A1, DMP1, ENPP1, FAM20A, FGF23, G6PC, GALT, GNA11, GRHR, HNF4A, HOGA1, HPR1, KCNJ1, KL, MAGED2, OCL, PHEX, PTH1R, SCNN1B, SCNN1G, SLC12A1, SLC22A12, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC36A2, SLC37A4, SLC3A1, SLC4A1, SLC6A19, SLC6A20, SLC7A9, SLC9A3R1, TRPM6, VDR, VIPAS39, VPS33B, XDH

Deletie/duplicatietest\*:  SLC3A1  SLC7A9

 **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, OSSEP, PAX2, PDSS1, PDSS2, PLCE1, PMM2, PODXL, PTPRO, SCARB2, SEC61A1, SLC7A7, SMARCAL1, SMARCAL1, TP53RK, TPRKB, TRPC6, TTC21B, WDR73, WT1, XPO5, YRDC, ZMPSTE2

 **Renale cysten op de volwassen leeftijd en autosomaal dominante tubulo-interstitiële nierziekte (ADTKD) (NEF26v18.1; 20 genen)**

ALG8, COL4A1, DNAJB11, GANAB, HNF1B, MUC1, OFD1, PKD1, PKD2, PKHD1, PRKCSH, REN, SEC61A1, SEC61B, SEC63, TMEM104, TSC1, TSC2, UMOD, VHL

 **Renale Fanconi syndroom (NEF16v18.1; 32 genen)**

ALDOB, AMN, ARSA, ATP7B, BCS1L, CLCN5, COQ7, COQ9, COX10, CTNS, CUBN, EHHADH, FAH, FAHD2A, G6PC, GALT, GLA, HNF4A, LRP2, OCL, PSAP, RMDN1, SLC16A12, SLC2A2, SLC2A2, SLC34A1, SLC37A4, SLC5A2, SLC6A19, SLC6A20, VIPAS39, VPS33B

 **Renale cysten en/of ciliopathieën (incl. Bardet-Biedl syndroom, nefronofte en Joubert syndroom)\* (NEF17v18.1; 115 genen)**

Inclusief deletie/duplicatietest NPHP1

AGXT, AHI1, ALG8, ANKS3, ANKS6, ARL13B, ARL6, ATXN10, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BICC1, C2CD3, C5orf42, CC2D2A, CCDC114, CDKN1C, CEP120, CEP164, CEP290, CEP41, CEP83, COL4A1, CPT2, CRB2, CSPP1, DCDC2, DDX59, DNAJB11, DYNC2H1, DYNC2LI1, DZIP1L, EVC, EVC2, FAN1, GANAB, GLIS2, GLIS3, GPC3, HNF1B, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT57, IFT80, IFT81, INPP5E, INVS, IQCB1, KIAA0556, KIAA0586, KIF14, KIF7, LZTFL1, MAP7D3, MAPKB1, MKKS, MKS1, MUC1, NEK1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PBX1, PDE6D, PKD1, PKD2, PKHD1, PMM2, RMDN1, RPGRIP1, RPGRIP1L, SCLT1, SDCCAG8, SEC61A1, SEC61B, SLC41A1, SLC4A1, TBX18, TCTEX1D2, TCTN1, TCTN2, TCTN3, TMEM104, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TRAF3IP1, TRIM32, TTC21B, TTC8, UMOD, WDPCP, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, XPNPEP3, ZNF423

Deletie/duplicatietest\*:  HNF1B

 **Renale fosfaat-handling (NEF18v16.1; 8 genen)**

DMP1, FGF23, FGFR1, GALNT3, PHEX, SLC34A1, SLC34A3, SLC9A3R1

 **Renale tubulaire acidose (NEF19v18.1; 17 genen)**

ATP6V0A4, ATP6V1B1, BSND, CA2, CLCNKB, COQ9, EHHADH, FBXL4, FN1, G6PC, KCNJ1, SLC12A1, SLC12A3, SLC37A4, SLC4A1, SLC4A4, UCC2

 **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, OCL

 **Erfelijke nierziekte (incl. niertumoren) (NEF00v18.1; 380 genen)**

Uitsluitend aan te vragen door klinisch genetic

ACE, ACTG2, ACTN4, ADAMTS13, ADCK3, ADCK4, AGT, AGTR1, AGXT, AHI1, ALDOB, ALG1, ALG8, ALMS1, AMN, ANKS3, ANKS6, ANLN, ANO1, AP2S1, APOA1, APOL1, APRT, AQP2, ARHGAP24, ARHGDI, ARL13B, ARL6, ARSA, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP7B, ATXN10, AVP, AVPR2, B2M, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCS1L, BICC1, BMP4, BMP2, BSND, C2CD3, C3, C5orf42, CA2, CACNA1H, CACNA1S, CASR, CC2D2A, CCDC114, CD151, CD2AP, CD46, CDKN1C, CEP120, CEP164, CEP290, CEP41, CEP83, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CHD1L, CHD7, CHRM3, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, CNM2, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, COQ2, COQ4, COQ6, COQ7, COQ9, COX10, CPT2, CRB2, CSPP1, CTNS, CUBN, CUL3, CYP11B1, CYP11B2, CYP17A1, CYP24A1, DACT1, DCDC2, DDX59, DGAT1, DGKE, DMP1, DNAJB11, DST, DSTYK, DYNC2H1, DYNC2LI1, DZIP1L, EGF, EHHADH, EMP2, ENPP1, EPCAM, EVC, EVC2, EYA1, FAH, FAHD2A, FAM134B, FAM20A, FAM58A, FAN1, FAT1, FBXL4, FGA, FGF20, FGF23, FGF8, FGFR1, FH, FLCN, FN1, FOXC2, FOXF1, FRAS1, FREM1, FREM2, FXYD2, G6PC, GALNT3, GALT, GANAB, GATA3, GDNF, GLA, GLI3, GLIS2, GLIS3, GNA11, GPC3, GPC5, GREB1L, GRHR, GRIP1, GSN, GUCY2C, HAAO, HNF1B, HNF4A, HOGA1, HOXD13, HPR1, HPSE2, HSD11B2, IFT122, IFT140, IFT172, IFT27, IFT43, IFT52, IFT57, IFT80, IFT81, IKBKAP, INF2, INPP5E, INVS, IQCB1, ITGA3, ITGA8, ITGB4, JAG1, KAL1, KANK1, KANK2, KANK4, KCNJ1, KCNJ10, KCNJ5, KIAA0556, KIAA0586, KIF14, KIF7, KL, KLHL3, KYNU, LAGE3, LAMB2, LCAT, LMNA, LMOD1, LMX1B, LPP, LRIG2, LRP2, LRP4, LYZ, LZTFL1, MAFB, MAGED2, MAGI2, MAP7D3, MAPKB1, MET, MKKS, MKS1, MUC1, MYH11, MYH9, MYO1E, MYO5B, NEK1, NEK8, NEUROG3, NGF, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPHS1, NPHS2, NR3C1, NR3C2, NUP107, NUP205, NUP93, NXF5, OCL, OFD1, OSSEP, PAX2, PAX8, PBX1, PCBD1, PDE6D, PDSS1, PDSS2, PHEX, PKD1, PKD2, PKHD1, PLCE1, PMM2, PODXL, PRDM12, PRKCSH, PSAP, PTEN, PTH1R, PTPRO, PYGM, REN, RET, RMDN1, ROBO2, RPGRIP1, RPGRIP1L, RRM2B, SALL1, SALL4, SARS2, SCARB2, SCLT1, SCN11A, SCN4A, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SDCCAG8, SDHB, SEC61A1, SEC61B, SEC63, SGPL1, SIX1, SIX2, SIX5, SLC12A1, SLC12A3, SLC16A12, SLC22A12, SLC26A3, SLC2A2, SLC2A9, SLC34A1, SLC34A3, SLC36A2, SLC37A4, SLC3A1, SLC41A1, SLC4A1, SLC4A4, SLC5A2, SLC6A19, SLC6A20, SLC7A7, SLC7A9, SLC9A3, SLC9A3R1, SLIT2, SMARCAL1, SMARCAL1, SOX17, SPINT2, SPTLC1, SPTLC2, STRA6, STX16, TBC1D1, TBX18, TCTEX1D2, TCTN1, TCTN2, TCTN3, THBD, TMEM104, TMEM107, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TNXB, TP53RK, TPRKB, TRAF3IP1, TRAP1, TRIM32, TRPC6, TRPM6, TSC1, TSC2, TTC21B, TTC8, UMOD, UPK3A, UCC2, VDR, VHL, VIPAS39, VPS33B, WDPCP, WDR19, WDR34, WDR35, WDR60, WDR73, WNK1, WNK4, WNT4, WT1, XDH, XPNPEP3, XPO5, YRDC, ZEB2, ZIC3, ZMPSTE24, ZNF423

\* 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.

§ Sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

^ Alleen repeatexpansieanalyse

**Nierziekten**

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Atypisch Hemolytisch Uremisch Syndroom 1 (AHUS1)<sup>δ</sup> CFH<sup>δ</sup>
- Atypisch Hemolytisch Uremisch Syndroom 2 (AHUS2)<sup>δ</sup> CD46<sup>δ</sup>
- Atypisch Hemolytisch Uremisch Syndroom 3 (AHUS3)<sup>δ</sup> CFI<sup>δ</sup>
- Branchiootorenaal syndroom 1 (BOR1)<sup>δ</sup> EYA1<sup>δ</sup>
- Branchiootorenaal syndroom 2 (BOR2) SIX5
- Branchiootorenaal syndroom 3 (BOS3) SIX1
- Branchio-otic syndroom (BOS1) EYA1
- Familiaire vesicoureterale reflux (VUR2) ROBO2
- Focaal gesegmenteerde glomerulosclerose 1 (FSGS1) ACTN4
- Focaal gesegmenteerde glomerulosclerose 2 (FSGS2) TRPC6
- Focaal gesegmenteerde glomerulosclerose 3 (FSGS3) CD2AP
- Focaal gesegmenteerde glomerulosclerose 5 (FSGS5) INF2
- Gitelman syndroom<sup>δ</sup> SLC12A3<sup>δ</sup>
- Glomerulopathie met fibronectine depositie (GFND2) FN1
- [NEF06v16.1]*
- Hirschsprung disease 3, susceptibility to (HSCR3) GDNF
- Hypertensie en brachydactylie syndroom/Bilginturan syndroom PDE3A
- Hypoparathyroidie, doofheid en renale dysplasie syndroom (HDR) GATA3
- Interstitiële longfibrose en congenitaal nefrotisch syndroom ITGA3
- Joubert syndroom type 3 (JBTS3) AHI1
- Joubert syndroom type 4 (JBTS4)<sup>δ</sup> NPHP1<sup>δ</sup>
- Joubert syndroom type 12 (JBTS12) KIF7
- Nephronophthisis 1<sup>δ</sup> NPHP1<sup>δ</sup>
- Nephronophthisis 3 NPHP3
- (Nefrogene) diabetes insipidus AQP2
- (Nefrogene) centrale diabetes insipidus AVP
- (Nefrogene) X- gebonden diabetes insipidus<sup>δ</sup> AVPR2<sup>δ</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
- Papillorenaal syndroom PAX2
- Renale adysplasie<sup>δ</sup> RET<sup>δ</sup>
- Renale adysplasie UPK3A
- Renale cysten en diabetes syndroom<sup>δ</sup> HNF1B

**Obesitas**

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Cohen syndroom<sup>δ</sup> *[OBE01v16.1]* VPS13B<sup>δ</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, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL36RN, LPIN2, MEFV, MVK, NCSTN, NLR4, NLRP1, NLRP12, 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** (PID00v20.1; 420 genen)  
*ACD, ACP5, ACTB, ADA, ADA2, ADAM17, ADAR, AGA, AICDA, AIRE, AK2, ALG13, ALPI, AP1S3, AP3B1, AP3D1, APOL1, ARHGEF1, ARPC1B, ATM, ATP6AP1, B2M, BACH2, BCL10, BCL11B, BLK, BLM, BLNK, BLOC1S6, BTK, C17orf62, C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C3, C5, C6, C7, C8A, C8B, C8G, C9, CA2, CARD11, CARD14, CARD9, CARMIL2, CASP10, CASP8, CAVIN1, CCBE1, CD19, CD247, CD27, CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD40LG, CD46, CD55, CD59, CD70, CD79A, CD79B, CD81, CD8A, CDCA7, CDKN2B, CEBPE, CFB, CFD, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR5, CFI, CFP, CFTR, CHD7, CIB1, CIITA, CLCN7, CLEC4D, CLEC7A, CLPB, COPA, CORO1A, CR2, CREBBP, CSF2RA, CSF2RB, CSF3R, CTC1, CTLA4, CTSP1, CTSC, CXCR4, CYBA, CYBB, DBR1, DCLRE1B, DCLRE1C, DDX58, DEF6, DGAT1, DHFR, DKC1, DNAJC21, DNASE1, DNASE1L3, DNASE2, DNMT3B, DOCK2, DOCK8, ELANE, ELF4, EPG5, ERCC2, ERCC3, ERCC6L2, EXTL3, F12, FAAP24, FADD, FAS, FASLG, FAT4, FCGRI1, FCGR2A, FCGR2B, FCGR3A, FCGR3B, FCHO1, FCN3, FERMT3, FOXN1, FOXP3, FPR1, G6PC, G6PC3, G6PD, GATA2, GF11, GINS1, GJC2, GRHL2, GTF2H5, HAVCR2, HAX1, HELLS, HMOX1, HYOU1, ICOS, ICOSLG, IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IFNGR1, IFNGR2, IGHM, IGLL1, IKBKB, IKBKG, IKZF1, IL10, IL10RA, IL10RB, IL12B, IL12RB1, IL17F, IL17RA, IL17RC, IL18BP, IL1RN, IL2, IL21, IL21R, IL2RA, IL2RB, IL2RG, IL36RN, IL6R, IL6ST, IL7R, INO80, INSR, IRAK1, IRAK4, IRF2BP2, IRF3, IRF4, IRF7, IRF8, IRF9, ISG15, ITCH, ITGB2, ITK, JAGN1, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KMT2D, LACC1, LAMTOR2, LAT, LCK, LIG1, LIG4, LPIN2, LRBA, LRRRC8A, LTBP3, LYST, MAGT1, MAL, MALT1, MAN2B1, MANBA, MAP3K14, MASP2, MBL2, MCCR2, MCM4, MEFV, MKL1, MOGS, MRE11, MS4A1, MSN, MTHFD1, MVK, MYD88, MYSM1, NBAS, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCSTN, NFAF5, NFE2L2, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NHP2, NLR4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, NOP10, NRAS, NSMCE3, OAS1, ORAI1, OSTM1, OTULIN, PARN, PAX5, PBX1, PCCA, PCCB, PEPP, PGM3, PIGA, PIK3CD, PIK3R1, PLCG2, PLEKHM1, PLG, PMM2, PNP, POLA1, POLE2, POMP, POT1, PRF1, PRKCD, PRKDC, PRPS1, PSENEN, PSMA3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMG2, PSTPIP1, PTPN22, PTPRC, RAB27A, RAC2, RAG1, RAG2, RANBP2, RASGRP1, RASGRP2, RBCK1, RECQL4, RELB, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHOH, RIPK1, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF168, RNF31, RNU4ATAC, RORC, RPSA, RSPH9, RTEL1, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SBDS, SEC61A1, SEMA3E, SERAC1, SERPING1, SH2B3, SH2D1A, SH3BP2, SH3BP1, SKIV2L, SLC29A3, SLC35A1, SLC35C1, SLC37A4, SLC39A4, SLC39A7, SLC46A1, SLC7A7, SMARCA1, SMARCD2, SNX10, SOCS4, SP110, SPINK5, SPPL2A, SRP54, SRP72, STAT1, STAT2, STAT3, STAT4, STAT5B, STAT6, STIM1, STK4, STN1, STX11, STXBP2, TAP1, TAP2, TAPBP, TAZ, TBX1, TCF3, TCIRG1, TCN2, TERC, TERT, TFRC, TGFB1, THBD, TICAM1, TINF2, TIRAP, TLR3, TLR4, TMC6, TMC8, TMEM173, TNFAIP3, TNFRSF11A, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFRSF1A, TNFRSF4, TNFRSF9, TNFSF11, TNFSF12, TOP2B, TPP2, TRAC, TRAF3, TRAF3IP2, TREX1, TRIM22, TRNT1, TTC37, TTC7A, TYK2, UNC13D, UNC93B1, UNG, USB1, USP18, VAV1, VPS13B, VPS45, WAS, WDR1, WIPF1, WRAP53, XIAP, ZAP70, ZBTB24, ZNF341*

**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

\* 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



**Primaire immuundeficiënties**

(Vervolg)

Individuele genen | Sequentieanalyse

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

**Verstandelijke beperking: syndroomaal/niet syndroomaal**

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/Ziekenhuis/Professionals/Diagnostiek-aanvragen/Genoemdiagnostiek/Next-Generation-Sequencing-NGS>

**Verstandelijke beperking: syndroomaal/niet syndroomaal**

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Albright hereditary osteodystrofie (AHO) (sequentie-analyse en methyleringsgevoelige deletie/duplicatietest) GNAS
- Angelman syndroom (AS) (methyleringsgevoelige deletie/duplicatietest) [15q11-q13]
- Angelman syndroom (AS)<sup>§</sup> UBE3A<sup>§</sup>
- Cohen syndroom<sup>§</sup> [OBE01v16.1] VPS13B<sup>§</sup>
- Fragiele-X syndroom, FRAXA <sup>^</sup> FMR1<sup>^</sup>
- Lesch-Nyhan syndroom, (LNS) HPRT1
- Rett syndroom, RTT<sup>§</sup> MECP2<sup>§</sup>
- Rett syndroom, atypisch<sup>§</sup> CDKL5<sup>§</sup>
- Rett syndroom, congenitale variant<sup>§</sup> FOXP1<sup>§</sup>
- Prader-Willi syndroom (PWS) (methyleringsgevoelige deletie/duplicatietest) [15q11-q13]
- Pseudohypoparathyroidie type 1A, (PHP1A) (sequentie-analyse en methyleringsgevoelige deletie/duplicatietest) GNAS
- 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, FOXP3, GUCY2C, IL10, IL10RA, IL10RB, IL12RB1, IL21, IL2RA, IL2RG, IL7R, JAK3, LCT, MPI, MTPP, MYO5B, NCF4, NEUROG3, NHEJ1, NPC1L1, PCSK1, PCSK9, PNLIP, PNP, PRSS1, PTPRC, RAG1, RAG2, SAR1B, SBDS, SI, SKIV2L, SLC10A2, SLC26A3, SLC2A2, SLC39A4, SLC5A1, SLC7A7, SLC9A, SPINK1, SPINT2, STA1, 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, KLK11, KNG1, MASP1, MASP2, PLAU, PLAUR, PLG, PTGS1, PTGS2, SERPINA1, SERPINA4, SERPINB2, SERPINE1, SERPINF2, SERPING1, TFPI, VEGFA, XPNPEP1, XPNPEP2
- Erfelijk angio-oedeem (HAE01v18.1; 4 genen)**  
ANGPT1, F12, PLG, SERPING1
- Familiaire 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, NXK2-1, 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, BTB, 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 syndroomaal (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

\* 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



**Overige ziekten**

Individuele genen | Sequentieanalyse

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

## 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, 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 kunt u inzien op de website van FMWV: [www.federa.org](http://www.federa.org).
- Het UMC Utrecht is een academische instelling. Zij heeft de taak om de zorg te innoveren en te verbeteren en om wetenschappelijk patiëntgebonden onderzoek uit te voeren. Uw rechten en privacy vallen onder de regelgeving van het UMC Utrecht. Voor uitgebreide informatie over privacy en de bescherming van persoonsgegevens verwijzen wij naar de website van het UMC Utrecht: Mijn UMC Utrecht > Privacy > Bescherming van uw gegevens > privacy rondom uw dossier > wetenschappelijk onderzoek en bezwaar > gebruik restmateriaal / medische gegevens. Hier kan ook de toestemming tot het gebruik van restmateriaal gewijzigd worden. (zie <https://www.umcutrecht.nl/nl/Ziekenhuis/In-het-ziekenhuis/Regels-en-rechten/Gebruik-lichaamsmateriaal-medische-gegevens/Bezwaarformulier>)

### Klachtenprocedure

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

De wijze van klachtenafhandeling van het UMC Utrecht staat beschreven in de brochure Klachtenopvang. Deze brochure kunt u opvragen bij de balie van de afdeling en is beschikbaar via [www.umcutrecht.nl](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.

