

## DNA Aanvraagformulier

**Laboratorium Genoomdiagnostiek**  
Academisch Medisch Centrum  
Afdeling Klinische Genetica, L01 - 158  
Meibergdreef 9  
1105 AZ AMSTERDAM  
Postbus 22660  
1100 DD AMSTERDAM

Tel. nr.: +31 20 566 5110  
E-mail: [kg-dna@amc.uva.nl](mailto:kg-dna@amc.uva.nl)

Fax nr.: +31 20 566 93 89  
<http://dnadiagnostiek.amc.nl>

### Laboratorium Genoomdiagnostiek, sectie DNA:

Prof. Dr. M.M.A.M. Mannens  
Prof. Dr. A.A.B. Bergen  
Dr. M. Alders  
Dr. J.C. Defesche  
Dr. E.J.W. Redeker  
Dr. R.H. Lekanne dit Deprez

Dr. H. Bikker  
Dr. M.P.R. Lombardi  
Dr. Ir. F. van Ruissen  
Dr. S. van Koningsbruggen  
Dr. M.M. Motazacker  
Dr. R.J. Florijn, i.o.

Zie [www.dnadiagnostiek.nl](http://www.dnadiagnostiek.nl) voor de meest recente versie van dit formulier

De gegevens in dit formulier zijn ook via de pdf digitaal invulbaar  
Na invullen, het formulier afdrucken en met patiëntmateriaal insturen

### PONSPLAATJE / ETIKET (DE VOLGENDE VELDEN VERPLICHT INVULLEN)

BSN nummer: \_\_\_\_\_

Naam patiënt(e): \_\_\_\_\_

Geboorte datum: \_\_\_\_\_

Geslacht:  Man  Vrouw

Adres: \_\_\_\_\_

Postcode + Woonplaats: \_\_\_\_\_

Telefoon: \_\_\_\_\_

Verzekering: \_\_\_\_\_

Verzekeringsnr: \_\_\_\_\_

Huisarts: \_\_\_\_\_

Adres huisarts: \_\_\_\_\_

Uw kenmerk: \_\_\_\_\_  
(b.v. patientnummer eigen locatie)

### GEGEVENS AANVRAGEND ARTS (DE VOLGENDE VELDEN VERPLICHT INVULLEN):

Aanvragend arts: \_\_\_\_\_ Telefoon/sein: \_\_\_\_\_

Ziekenhuis: \_\_\_\_\_ E-mail: \_\_\_\_\_

Afdeling: \_\_\_\_\_

Adres: \_\_\_\_\_ CC uitslag: \_\_\_\_\_

Postcode + Woonplaats: \_\_\_\_\_ Adres + postcode: \_\_\_\_\_

Is er al eens materiaal van een familielid ingestuurd naar het AMC:  Ja  Nee

Naam: \_\_\_\_\_ Geb. datum: \_\_\_\_\_

Relatie: \_\_\_\_\_ Familienummer (indien bekend): \_\_\_\_\_ FF(P): \_\_\_\_\_

Consanguïniteit in familie:  Ja (geef aan in stamboom – blz. 2)  Nee

### VRAAGSTELLING:

- Bevestiging klinische diagnose
- Bevestiging klinische verdenking
- Definitieve diagnose nog onbekend
- Dragerschapsbepaling (recessieve aandoening)
- Presymptomatisch onderzoek
- Genotypering i.v.m. gewenst prenataal onderzoek
- Andere vraagstelling: \_\_\_\_\_
- Bekende mutatie (gen + mutatie vermelden): \_\_\_\_\_
- Hele gen of pakket scannen

### SPOED – UITSLUITEND NA TELEFONISCH OVERLEG!

- Nee
  - Ja
- S.v.p. uitslag vóór: \_\_\_\_\_

Opslag voor toekomstige diagnostiek  
**S.v.p. aangeven welk ziektebeeld (verplicht invullen)**

Opslag voor wetenschappelijk onderzoek

Project/code: \_\_\_\_\_

Projectleider: \_\_\_\_\_

Overlegd met: \_\_\_\_\_

NB: Prenataal onderzoek: 2 - 3 weken  
Familiare mutatie: 3 weken

### MATERIAAL VOOR DIT ONDERZOEK: (NB: Als CNV analyse in een NGS pakket gewenst is, uitsluitend vers afgenomen EDTA bloed insturen)

- Bloed  DNA, geïsoleerd uit: \_\_\_\_\_
- EDTA  PAX (RNA)
- Biopt / Weefsel (GEEN spierweefsel) Type: \_\_\_\_\_
- In paraffine
- Speeksel
- Wanglijmvlies / Swab
- Ander materiaal: \_\_\_\_\_
- Fibroblasten
- Chorion Villi
- Amnion
- Gekweekt

### IN TE VULLEN DOOR MEDEWERKERS DNA-LABORATORIUM

Ontvangen materiaal Paraaf materiaal (zie boven):	<input type="checkbox"/> P	Datum binnenkomst	Aanvraagnummer	Familienummer
	<input type="checkbox"/> PR		DA	FF
Hoeveelheid:	Paraaf acceptatie		Paraaf registratie	DNA-nummer
				D

**Wij accepteren alleen materiaal indien het formulier  
VOLLEDIG is ingevuld en ELKE (bloed)buis is voorzien van  
NAAM, GEBORTE DATUM en GESLACHT**

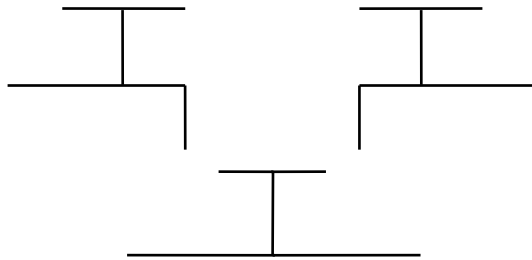
**STAMBOOM:**

Te onderzoeken met een pijl (➤) aangeven

Aangedane personen volledig arceren



Dragers/draagster half arceren



**KLINISCHE GEGEVENS:**

**INFORMED CONSENT**

Patiënt of diens wettelijke vertegenwoordiger is door aanvrager geïnformeerd over het nader gebruik van lichaamsmateriaal. Zie hiervoor de "Voorwaarden voor aanvragen laboratoria Klinische Genetica" via <http://dnadiagnostiek.amc.nl> (zie link naar "Aanvraagformulieren")

Indien er bezwaren zijn tegen het nader gebruik van lichaamsmateriaal, kan de aanvrager dat hieronder kenbaar maken.

Patiënt of diens wettelijke vertegenwoordiger heeft bezwaar tegen nader gebruik van het ingestuurde lichaamsmateriaal.

Voor aanvullende informatie over DNA-diagnostiek: <http://dnadiagnostiek.amc.nl>

**MATERIAAL**

Per onderzoek is 2x 7 ml EDTA (nooit invriezen) bloed nodig (kleine kinderen 5-10 ml). Duidelijk volledige **NAAM, GEBORTE DATUM** en **GESLACHT** op de bloedbuizen vermelden. Prenataal onderzoek en ander materiaal uitsluitend na telefonisch overleg (020 – 566 78 99). Zie ook: <http://dnadiagnostiek.amc.nl>.

**VERZENDING**

Bloed bij kamertemperatuur verzenden. Prenataal materiaal op de dag van afname per koerier verzenden.

**VERPAKKING**

Materiaal volgens de UN3373 voorschriften verzenden.

- Commerciële site, alleen ter informatie: <http://www.un3373.com/un3373-packaging/>

Benodigde verpakking: Absorptievel, blister, safetybag.

Zie ook: "Voorwaarden voor aanvragen" via <https://www.amc.nl/web/Zorg/Verwijzer/Verwijsinformatie-per-specialisme/Klinische-Genetica.htm>

**Wij accepteren alleen materiaal indien het formulier  
VOLLEDIG is ingevuld en ELKE (bloed)buis is voorzien van  
NAAM, GEBOORTEDATUM en GESLACHT**

	INHOUDSOPGAVE	BLZ.
- <b>Cardiologisch</b> .....		<b>4</b>
- NGS Cardiomyopathie .....		4
- NGS Aritmie .....		4
- NGS LQT .....		4
- Cardio SPOED pakket.....		4
- <b>Methyleringsdefecten</b> .....		<b>5</b>
- <b>Immunologie</b> .....		<b>5</b>
- <b>Oncogenetisch</b> .....		<b>5</b>
- NGS Cowden.....		5
- NGS Polyposis.....		5
- <b>Preconceptie screening</b> .....		<b>5</b>
- NGS Ashkenazi founder mutaties .....		5
- NGS dragerschapstest 50 ernstige autosomale recessieve aandoeningen.....		5
- <b>Endocrinologisch</b> .....		<b>6</b>
- NGS Thyreoidale (primaire) / Centrale hypothyreoïdie .....		6
- <b>Metabool</b> .....		<b>6</b>
- NGS Behandelbare Metabole Neurodegeneratieve Aandoeningen (met/zonder psychose) .....		6
- <b>Ophthalmogenetisch</b> .....		<b>7</b>
- NGS Retinitis Pigmentosa (recessief/dominant).....		7
- NGS Leber Congenitale Amaurosis .....		7
- NGS Cone (rod) Dystrophy en Macula Degeneratie (recessief/dominant) .....		7
- NGS Blindheid Albinisme .....		7
- NGS Blindheid Pakket .....		7
- <b>Mentale retardatie en/of Dysmorfologie</b> .....		<b>8</b>
- <b>Lymfoedeem</b> .....		<b>8</b>
- NGS Lymfoedeem .....		8
- <b>Vaatmalformaties</b> .....		<b>8</b>
- NGS Vaatmalformaties .....		8
- <b>Diversen</b> .....		<b>8</b>
- NGS Arthrogrypose Distaal.....		8
- <b>Gelokaliseerde overgroei</b> .....		<b>8</b>
- NGS Gelokaliseerde overgroei (somatische mutaties) .....		8
- <b>Exoom analyse (WES) - Virtuele panels</b> .....		<b>9</b>
- NGS Spieraandoeningen .....		9
- NGS Bewegingsstoornissen .....		9
- NGS Epilepsie .....		9
Volledige exoom (WES)/trio analyse of ander virtueel pakket, aanvragen via: <a href="#">Aanvraagformulier formulier NGS-Exoom</a>		
- <b>Neurogenetica</b> .....		<b>10/11</b>
- NGS Neuropathie .....		10
- NGS Amyotrofe Lateraal Sclerose (ALS).....		10
- NGS Limb Girdle .....		10
- NGS Pontocerebellaire Hypoplasie (PCH).....		10
- <b>Dyslipidemieën</b> .....		<b>12</b>
- NGS Dyslipidemieën .....		12
- <b>Obesitas</b> .....		<b>12</b>
- NGS Obesitas .....		12

- **Verzend: bladzijde 1, 2 en de bladzijde waarop het aangevraagde onderzoek staat vermeld tezamen met het patiënten materiaal.**
- 
- **NGS panel genen kunnen met verschillende kwaliteit worden geanalyseerd. Om meer inzicht in deze kwaliteit te krijgen worden de testen als volgt ingedeeld (Matthijs G et al., Eur J Hum Genet 2015; doi: 10.1038).**
- **Kwaliteit A: alle genen wordt volledig dekkend geanalyseerd. Gebieden met een lage coverage (<30 reads) in de NGS test worden alsnog met behulp van Sanger sequenzen geanalyseerd.**
- **Kwaliteit C: alleen NGS analyse. Er wordt geen aanvullende analyse gedaan van eventuele gebieden met een lage coverage.**
- **Core-NL: hiermee wordt bedoeld dat de genen uit deze lijst essentieel geacht worden voor het stellen van een betrouwbare diagnose (Weiss MM et al., Human Mut 2013; 34: 1313-1321). Deze lijst is in landelijk overleg met de Nederlandse laboratoria en kliniek tot stand gekomen. Een core gen wordt volledig dekkend geanalyseerd (kwaliteit A).**
- **In aangegeven NGS pakketten wordt copy number variation (CNV) analyse gedaan om exon deleties/ duplicaties te detecteren. Deze CNV test werkt UITSLUITEND betrouwbaar op ingestuurd EDTA bloed en NIET op ingestuurd DNA**

**Wij accepteren alleen materiaal indien het formulier  
VOLLEDIG is ingevuld en ELKE (bloed)buis is voorzien van  
NAAM, GEBOORTEDATUM en GESLACHT**

Onderzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek / Gen	Termijn maand
<b>Cardiologisch - Cardiomyopathie</b>		<b>Cardiologisch - Aritmie</b>	
Cardiomyopathie; s.v.p. indicatie aangeven:		Aritmie; s.v.p. indicatie aangeven :	
<input type="checkbox"/> Hypertrofische [2695]		<input type="checkbox"/> LQT syndroom (type _____) [5269]	
<input type="checkbox"/> Gedilateerde [4145] (+)		<input type="checkbox"/> Brugada syndroom [4937]	
<input type="checkbox"/> Geleidingsstoornis [5173]		<input type="checkbox"/> CPVT [4856]	
<input type="checkbox"/> Non compactie [4854]		<input type="checkbox"/> VF [5273]	
<input type="checkbox"/> Restrictieve [4988]		<input type="checkbox"/> AF [2700]	
<input type="checkbox"/> AC (ARVD/C) [3642]		<input type="checkbox"/> Sinusknoop disfunctie [5157]	
<input type="checkbox"/> Cardiomyopathie [1391]		<input type="checkbox"/> Short QT syndroom [5176]	
<input type="checkbox"/> Plotse hartdood [4938]		<input type="checkbox"/> Bradycardie [5157]	
		<input type="checkbox"/> Plotse hartdood [4938]	
		<input type="checkbox"/> Aritmie [5601]	
		<input type="checkbox"/> Geleidingsstoornissen [5173]	
<b>NGS pakketten Cardiomyopathie</b>		<b>NGS pakket Aritmie</b>	
<input type="checkbox"/> NGS Cardiomyopathie pakket	3	<input type="checkbox"/> NGS Aritmie (kwaliteit A: 50 genen; CNV analyse)	3
(kwaliteit A: 53 genen - inclusief 45 genen core-NL; CNV analyse)		ABCC9; AKAP9; ANK2; ASPH; CACNA1C; CACNA1D; CACNA2D1; CACNB2; CALM1;	
<b>ACTC1; ACTN2; ALPK3; ANKRD1; BAG3; CALR3; CAV3; CDH2; CRYAB; CSRP3;</b>		CALM2; CALM3; CASQ2; CAV3; DPP6 haplotype; GJA5; GPD1L; HCN4; JPH2;	
<b>CTNNA3; DES; DSC2; DSG2; DSP; EMD (STA); FHL1; FHL2; FLNC; GLA; JPH2;</b>		KCNA5; KCND3; KCNE1; KCNE1L; KCNE2; KCNE3; KCNH2; KCNJ2; KCNJ5; KCNJ8;	
<b>JUP; HCN4; LAMA4; LAMP2; LMNA; LDB3; MIB1; MYBPC3; MYH6;</b>		KCNQ1; LAMP2; LMNA; NKX2-5; NPPA; PKP2; PLN; PPA2; PRKAG2; RANGRF; RYR2; SCN1B;	
<b>MYH7; MYL2; MYL3; MYO22; MYPN; NEXN; PKP2; PLN; PPA2; PRDM16;</b>		SCN2B; SCN3B; SCN4B; SCN5A; SCN10A; SLMAP; SNTA1; TNNT2; TRDN; TRPM4	
<b>PRKAG2; RBM20; SCN5A; TAZ; TCAP; TMEM43; TNNC1; TNNI3;</b>			
<b>TNNT2; TPM1; TTN (336 exonen); TTR; VCL</b>			
		<input type="checkbox"/> NGS LQT pakket (kwaliteit A: 5 genen; CNV analyse)	3
		KCNQ1; KCNH2; SCN5A; KCNE1; KCNE2	
<b>Sanger testen Cardiomyopathie (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>		<b>Sanger testen Aritmie (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>	
<input type="checkbox"/> DES	2	<input type="checkbox"/> Brugada syndroom (SCN5A) [4937]	2
<input type="checkbox"/> DSC2	2		
<input type="checkbox"/> DSG2	2	Lange QT syndroom [5269]: s.v.p. gen(en) aangeven:	
<input type="checkbox"/> DSP	2	<input type="checkbox"/> LQT1 (KCNQ1 + MLPA P114)	2
<input type="checkbox"/> EMD (STA)	2	<input type="checkbox"/> LQT2 (KCNH2 + MLPA P114)	2
<input type="checkbox"/> GLA (+ MLPA P159)	2	<input type="checkbox"/> LQT3 (SCN5A)	2
<input type="checkbox"/> JUP	2	<input type="checkbox"/> LQT5 (KCNE1)	2
<input type="checkbox"/> LAMP2	2	<input type="checkbox"/> LQT6 (KCNE2)	2
<input type="checkbox"/> LMNA (+ MLPA P048)	2	<input type="checkbox"/> LQT7 (Andersen syndroom) (KCNJ2)	2
<input type="checkbox"/> MYBPC3	2	<input type="checkbox"/> LQT8 (Timothy syndroom) (CACNA1C exons 8/8A)	2
<input type="checkbox"/> MYH7	2	<input type="checkbox"/> LQT9 (CAV3)	2
<input type="checkbox"/> MYL2	2	Deletie/duplicatie mapping LQT	
<input type="checkbox"/> MYL3	2	<input type="checkbox"/> MLPA KCNQ1 + KCNH2 (MLPA P114)	2
<input type="checkbox"/> PKP2 (+ MLPA P168)	2		
<input type="checkbox"/> PLN	1	Ventriculaire fibrillatie, Paroxysmale [5273]	
<input type="checkbox"/> PRKAG2	2	<input type="checkbox"/> Genotypering DPP6 locus	2
<input type="checkbox"/> SCN5A	2	<input type="checkbox"/> Index	
<input type="checkbox"/> TAZ	2	<input type="checkbox"/> Familieid	
<input type="checkbox"/> TMEM43	2	<input type="checkbox"/> Sanger sequencing SCN5A	2
<input type="checkbox"/> TNNI3	2		
<input type="checkbox"/> TNNT2	2	<input type="checkbox"/> Atrial Standstill (SCN5A) [2700]	2
<input type="checkbox"/> TPM1	2	<input type="checkbox"/> Sick sinus syndroom 1 (SCN5A) [5157]	2
<input type="checkbox"/> TTR	2	<input type="checkbox"/> Sick sinus syndroom 2 (HCN4) [5157]	2
Deletie/duplicatie Mapping		Geleidingsstoornissen [5173]; s.v.p. gen(en) aangeven:	
<input type="checkbox"/> MLPA (P048) LMNA [1391]	2	<input type="checkbox"/> SCN5A	2
<input type="checkbox"/> MLPA (P168) AC (ARVD/C) [3642]	2	<input type="checkbox"/> TRPM4	2
<input type="checkbox"/> MLPA (P159) GLA [1391]	2		
		Jervell-Lange Nielsen syndroom: s.v.p. gen(en) aangeven:	
Congenitale hartafwijking (o.a. Tetralogie van Fallot, ASD, VSD) [2121];		<input type="checkbox"/> JLNS1 (KCNQ1 + MLPA P114) [5180]	2
s.v.p. gen(en) aangeven:		<input type="checkbox"/> JLNS2 (KCNE1) [5182]	2
<input type="checkbox"/> GATA4 + MLPA P311	2		
<input type="checkbox"/> NKX2-5 + MLPA P311	2	Korte QT Syndroom [5176]: s.v.p. gen(en) aangeven;	
		<input type="checkbox"/> SQT1 (KCNH2)	2
<input type="checkbox"/> Danon, ziekte van (LAMP2) - [5146]	2	<input type="checkbox"/> SQT2 (KCNQ1)	2
<input type="checkbox"/> Holt-Oram syndroom (TBX5 + MLPA P311) - [0124]	2	<input type="checkbox"/> SQT3 (KCNJ2)	2
Wolff-Parkinson-White syndroom [1823]; s.v.p. gen(en) aangeven:		CPVT [4856]; s.v.p. gen(en) aangeven	
<input type="checkbox"/> LAMP2	2	<input type="checkbox"/> CALM1	2
<input type="checkbox"/> PRKAG2	2	<input type="checkbox"/> CALM2	2
<input type="checkbox"/> NKX2-5 + MLPA P311	2	<input type="checkbox"/> CALM3	2
		<input type="checkbox"/> CASQ2	2
		<input type="checkbox"/> RYR2 (incl. LF-PCR exon 3)	2
<input type="checkbox"/> Cardio Spoed pakket (sanger + del/dup) [5601]	2 wk		
Uitsluitend na telefonisch overleg			
Graag materiaal ouders meesturen			
RYR2 (incl. LF-PCR exon 3); KCNQ1 (LQT1) + MLPA P114;			
KCNH2 (LQT2) + MLPA P114; LMNA (+ MLPA P048); SCN5A; PLN			

**Wij accepteren alleen materiaal indien het formulier  
VOLLEDIG is ingevuld en ELKE (bloed)buis is voorzien van  
NAAM, GEBOORTEDATUM en GESLACHT**

Onderzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek / Gen	Termijn maand
<b>Methyleringsdefecten</b>		<b>Oncogenetisch</b>	
Angelman syndroom; s.v.p. test aangeven: [0401]		Polyposis; s.v.p. indicatie aangeven:	
<input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse 15q11 (SNRPN, MLPA ME028)	2	<input type="checkbox"/> Adenomeuze Polyposis (FAP) [0939]	
<input type="checkbox"/> Mutatieanalyse (UBE3A)	2	<input type="checkbox"/> Multiple colorectale adenomas [0939]	
<input type="checkbox"/> UPD analyse Chr.15 d.m.v. genotypering bij afwijkende methylering (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk)	2	<input type="checkbox"/> Juveniele Polyposis [5515]	
		<input type="checkbox"/> Lynch syndroom (HNPCC) (+MLPA PMS2, P008) [4808]	
		<input type="checkbox"/> Niet gespecificeerd [4812]	
Prader-Willi syndroom; s.v.p. test aangeven: [0220]		<b>NGS pakket Polyposis</b>	
<input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse 15q11 (SNRPN, MLPA ME028)	2	<input type="checkbox"/> NGS Polyposis (kwaliteit A: 20 genen - inclusief core-NL; CNV analyse), ACVRL1; APC; AXIN2; BMPR1A; ENG; EPCAM; GREM1; MLH1; MSH2; MSH6; MUTYH; NTHL1; PMS2; POLD1; POLE; PTEN; SMAD4; STK11; TSC1; TSC2	3
<input type="checkbox"/> UPD analyse Chr. 15 d.m.v. genotypering bij afwijkende methylering (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk)	2		
Beckwith-Wiedemann syndroom; s.v.p. test aangeven: [0079]		<b>Sanger testen Polyposis (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>	
<input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse 11p15 (KCNQ1OT1 & H19, MLPA ME030)	2	<input type="checkbox"/> APC (+ MLPA P043) [0939]	2
<input type="checkbox"/> Mutatieanalyse (CDKN1C)	2	<input type="checkbox"/> MUTYH [0939]	
<input type="checkbox"/> UPD analyse Chr. 11p d.m.v. genotypering bij afwijkende methylering (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk)	2	<input type="checkbox"/> Hele gen	2
		<input type="checkbox"/> 2 Founder mutaties	1
		c.536A>G, p.(Tyr179Cys); c.1187G>A, p.(Gly396Asp)(NM_001128425.1)	
Hemihypertrofie; s.v.p. test aangeven: [2247]		<input type="checkbox"/> MLH1 (+ MLPA P003) [4808]	2
<input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse 11p15 (KCNQ1OT1 & H19, MLPA ME030)	2	<input type="checkbox"/> MSH2 (+ MLPA P003) [4808]	2
<input type="checkbox"/> UPD analyse Chr. 11p d.m.v. genotypering bij afwijkende methylering (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk)	2	<input type="checkbox"/> MSH6 (+ MLPA P072) [4808]	2
		<input type="checkbox"/> PMS2 (+ MLPA P008) [4808]	2
		<input type="checkbox"/> SMAD4 (+ MLPA P158) [5515]	2
		<input type="checkbox"/> BMPR1A (+ MLPA P158) [5515]	2
Silver-Russell syndroom; s.v.p. test aangeven: [5138]		<input type="checkbox"/> Serrated Polyposis Syndroom (RNF43) [5519]	2
<input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse 11p15 (KCNQ1OT1 & H19, MLPA ME030)	2		
<input type="checkbox"/> Mutatieanalyse (CDKN1C)	2	<input type="checkbox"/> Cowden syndroom; s.v.p. test aangeven: [4819]	
<input type="checkbox"/> UPD7 (MLPA ME032)	2	<b>NGS pakket Cowden</b>	
<input type="checkbox"/> UPD analyse bij afwijkende methylering d.m.v. genotypering; Chrom.: _____ (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk)	2	<input type="checkbox"/> NGS Cowden (kwaliteit A: 5 genen) + del/dup PTEN (MLPA P225) AKT1, PIK3CA, PTEN, SDHB, SDHD	3
UPD 14 syndroom; s.v.p. indicatie + test aangeven:		<b>Sanger testen Cowden (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>	
<input type="checkbox"/> Temple syndroom (maternale UPD14) [0014A]		<input type="checkbox"/> PTEN + MLPA P225	2
<input type="checkbox"/> Kagami-Ogata syndroom (paternale UPD14) [0015A]		<input type="checkbox"/> Methyleringstest KLLN promotor	2
<input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse 14q32 (MEG3; MLPA ME032)	2		
<input type="checkbox"/> UPD analyse Chr. 14 d.m.v. genotypering bij afwijkende methylering (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk)	2		
		<b>Sanger testen Oncogenetisch (overig) (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>	
UPD 20 syndroom; s.v.p. test aangeven: [0003A]		<input type="checkbox"/> Erfelijke prostaat kanker (HOXB13) [5447]	2
<input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse (MLPA ME031)	2		
<input type="checkbox"/> UPD analyse Chr. 20 d.m.v. genotypering bij afwijkende methylering (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk)	2	<input type="checkbox"/> Wilms Tumor (WT1 + MLPA P118) [3550]	2
Prescreening Multi Locus UPD (MLUPD); s.v.p. test aangeven: [0016A]		<b>Preconceptie screening</b>	
<input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse (MLPA ME034)	2	<input type="checkbox"/> Ashkenazi-Joodse founder mutaties (NGS: 9 genen) [0004A] ASPA; BLM; CFTR; FANCC; G6PC; HEXA; IKBKAP; MCOLN1; SMPD1; Incl CNV's <a href="http://Zie ook de website Huisarts en Genetica">Zie ook de website Huisarts en Genetica</a>	2
<input type="checkbox"/> UPD analyse bij afwijkende methylering d.m.v. genotypering; Chrom.: _____ (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk)	2	Ziekte van Gaucher is optioneel (zie bij metabole aandoeningen)	
		<input type="checkbox"/> Dragerschapstest 50 ernstige autosomaal recessieve aandoeningen [0005A] NGS (51 genen) analyse op bekende (waarsch.) pathogene (fouder)mutaties, incl. CNV's. Zie voor de inhoud en analyse van dit pakket de website: <a href="http://Drageschapstest.nl/preconceptie-drageschapstest/">Drageschapstest.nl/preconceptie-drageschapstest/</a>	2
<b>Immunologie</b>			
Hyper IgE syndroom [4534]; s.v.p. gen(en) aangeven:			
<input type="checkbox"/> DOCK8 (+ MLPA P385-P386)	2		
<input type="checkbox"/> STAT3 (+ MLPA P385)	2		
<input type="checkbox"/> IPEX (FOXP3) [5550]	2		
Neutropenie [2638]; s.v.p. gen(en) aangeven:			
<input type="checkbox"/> ELANE (congenitaal, cyclisch, dominant)	2		
<input type="checkbox"/> HAX1 (congenitaal, recessief)	2		
<input type="checkbox"/> G6PC3 (congenitaal, recessief)	2		
<input type="checkbox"/> WAS (congenitaal, X gebonden)	2		
<input type="checkbox"/> GFI1	2		
<input type="checkbox"/> Shwachman-Diamond syndroom (SBDS) [2966]	2		
<input type="checkbox"/> Vici syndroom (EPG5) [5594]	2		

**Aanvullende gegevens tbv preconceptie screening:**

Is er een medische indicatie voor dit onderzoek?

Nee

Ja, namelijk: \_\_\_\_\_

Naam partner: \_\_\_\_\_

Geboortedatum partner: \_\_\_\_\_

Wordt bloed partner gelijktijdig ingestuurd?

Nee

Ja (s.v.p. separaat aanvraagformulier tbv partner aanleveren)

**Wij accepteren alleen materiaal indien het formulier  
VOLLEDIG is ingevuld en ELKE (bloed)buis is voorzien van  
NAAM, GEBOORTEDATUM en GESLACHT**

Onderzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek / Gen	Termijn maand
<b>Endocrinologie</b>		<b>Endocrinologie - Vervolg</b>	
<b>NGS pakketten hypothyreoïdie</b>		<input type="checkbox"/> Hyperthyreoïdie ( <i>TSHR</i> ) (+ MLPA P319) [2423]	2
<input type="checkbox"/> NGS Thyreoidale (primaire) hypothyreoïdie [3224]	3	<input type="checkbox"/> Schildklierhormoonresistentie ( <i>THRB</i> ) [1024]	2
<i>Kwaliteit A genen: DUOX2; DUOXA2; FOXE1; HOXA3; IYD; NKX2-1; PAX8; SLC26A4; SLC5A5; TG; TPO; TPST2; TSHR</i>		<input type="checkbox"/> Familiair Hyperaldosteronisme type 1, <i>GRA</i> (CYP11B1/CYP11B2) [3221]	2
<input type="checkbox"/> Aanvullend Deletie/duplicatie Mapping Thyreoidale (primaire) hypothyreoïdie		<input type="checkbox"/> Familiair Hyperaldosteronisme type 3, ( <i>KCNJ5</i> ) [3221]	2
<input type="checkbox"/> MLPA P319 ( <i>TPO, PAX8, FOXE1, NKX2-1, TSHR</i> )	2	<input type="checkbox"/> Hyperinsulinisme; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: [1667]	
<input type="checkbox"/> MLPA P280 ( <i>SLC26A4</i> )	2	<input type="checkbox"/> Neonatale diabetes mellitus; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: [4864]	
<input type="checkbox"/> NGS Centrale hypothyreoïdie [1209]	3	<input type="checkbox"/> <i>ABCC8</i> + MLPA (P117)	2
<i>Kwaliteit A genen: HESX1; IGSF1; IRS4; LHX3; LHX4; OTX2; PROP1; POU1F1; SOX2; SOX3; TBL1X; TRH; TRHR; TSHB</i>		<input type="checkbox"/> <i>GCK</i>	2
<input type="checkbox"/> Aanvullend Deletie/duplicatie Mapping Centrale hypothyreoïdie		<input type="checkbox"/> <i>GLUD1</i>	2
<input type="checkbox"/> MLPA P216 ( <i>HESX1, LHX3, LHX4, PROP1, POU1F1</i> )	2	<input type="checkbox"/> <i>HADH</i>	2
<input type="checkbox"/> NGS volledig hypothyreoïdie pakket [0322]	3	<input type="checkbox"/> <i>HNF1A</i>	2
<i>Kwaliteit A genen: DUOX2; DUOXA2; FOXE1; HESX1; HOXA3; IGSF1; IRS4; IYD; LHX3; LHX4; NKX2-1; OTX2; PAX8; POU1F1; PROP1; SLC26A4; SLC5A5; SOX2; SOX3; TBL1X; TG; TPO; TPST2; TRH; TRHR; TSHB; TSHR</i>		<input type="checkbox"/> <i>HNF4A</i>	2
		<input type="checkbox"/> <i>INS</i>	2
		<input type="checkbox"/> <i>KCNJ11</i>	2
<b>Sanger testen Endocrinologie (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>		<b>Metabool</b>	
<input type="checkbox"/> Thyreoidale (primaire) hypothyreoïdie; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: [3224]		<b>NGS pakket Metabool</b>	
<input type="checkbox"/> <i>DIO1</i>	2	<input type="checkbox"/> NGS Behandelbare Metabole Neurodegeneratieve Aandoeningen	3
<input type="checkbox"/> <i>DIO2</i>	2	<input type="checkbox"/> Zonder psychose	
<input type="checkbox"/> <i>DIO3</i>	2	<input type="checkbox"/> Met psychose (incl analyse 6 psycho-farmaca beïnvloedende genen*)	
<input type="checkbox"/> <i>DUOX2</i>	2	(kwaliteit A: 67/*73 genen) [1007]	
<input type="checkbox"/> <i>DUOXA2</i>	2	<i>ABCD1; COQ8A; ADSL; ALAD; ALDH7A1; APTX; ARG1; ARSA; ASL; ASS1; ATP7B; BCKDHA; BCKDHB; CBS; COQ2; COQ9; CPOX; CPS1; CYP27A1; DBT; DDC; DLD; GAMT; GATM; GCDH; GCH1; GNS; HEXA; HGSNAT; HLCS; HMBS; HPRT1; IDS; IDUA; IVD; LMBRD1; MAN2B1; MLYCD; MMAA; MMAB; MMACHC; MMADHC; MOCS1; MOCS2; MTHFR; MTR; MTRR; MUT; NAGLU; NAGS; NPC1; NPC2; OTC; PCBD1; PCCA; PCCB; PDSS1; PDSS2; PNP; PNPO; PPOX; PTS; QDPR; SGSH; SLC2A1; SLC6A19; SPR *CYP1A2, *CYP2C19, *CYP2C9, *CYP2D6, *CYP3A4, *CYP3A5,</i>	
<input type="checkbox"/> <i>FOXE1</i> (+ MLPA P319)	2		
<input type="checkbox"/> <i>HOXA3</i>	2	<b>Sanger testen Metabool (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>	
<input type="checkbox"/> <i>IYD</i>	2	Cholestase [1604]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	
<input type="checkbox"/> <i>NKX2-1</i> (+ MLPA P319)	2	<input type="checkbox"/> Benigne Recidiverende Intrahepatische Cholestase (BRIC) svp <i>gen(en)</i> aangeven:	
<input type="checkbox"/> <i>PAX8</i> (+ MLPA P319)	2	<input type="checkbox"/> Progressieve Familiaire Intrahepatische Cholestase (PFIC) svp <i>gen(en)</i> aangeven:	
<input type="checkbox"/> <i>SLC26A4</i> (+ MLPA P280)	2	<input type="checkbox"/> LPAC syndroom svp <i>gen(en)</i> aangeven:	
<input type="checkbox"/> <i>SLC5A5</i>	2	<input type="checkbox"/> Intrahepatische Cholestase van de zwangerschap (ICP) svp <i>gen(en)</i> aangeven:	
<input type="checkbox"/> <i>TG</i>	2	<input type="checkbox"/> <i>ATP8B1</i>	2
<input type="checkbox"/> <i>THRA</i>	2	<input type="checkbox"/> <i>ABCB11</i>	2
<input type="checkbox"/> <i>TPO</i> (+ MLPA P319)	2	<input type="checkbox"/> <i>ABCB4</i> (+ MLPA P109)	2
<input type="checkbox"/> <i>TPST2</i>	2	<input type="checkbox"/> <i>NR1H4</i> ( <i>FXR</i> )	2
<input type="checkbox"/> <i>TSHR</i> (+ MLPA P319)	2	<input type="checkbox"/> Familiaire Hypercholanemie (FHCA) ( <i>BAAT</i> ) [5162]	2
<input type="checkbox"/> Centrale hypothyreoïdie; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: [1209]		<input type="checkbox"/> Gaucher, ziekte van ( <i>GBA</i> ) [0545]	
<input type="checkbox"/> <i>HESX1</i> (+ MLPA P216)	2	<input type="checkbox"/> Hunter syndroom ( <i>IDS</i> ) [5379]	
<input type="checkbox"/> <i>IGSF1</i>	2	<input type="checkbox"/> Niemann-Pick, ziekte van [0707]	
<input type="checkbox"/> <i>LHX3</i> (+ MLPA P216)	2	<input type="checkbox"/> Type A & B ( <i>SMPD1</i> )	2
<input type="checkbox"/> <i>LHX4</i> (+ MLPA P216)	2	<input type="checkbox"/> Type C1 ( <i>NPC1</i> + MLPA P193)	2
<input type="checkbox"/> <i>OTX2</i> (+ MLPA P301)	2	<input type="checkbox"/> Type C2 ( <i>NPC2</i> + MLPA P193)	2
<input type="checkbox"/> <i>PROP1</i> (+ MLPA P216)	2		
<input type="checkbox"/> <i>POU1F1</i> (+ MLPA P216)	2		
<input type="checkbox"/> <i>SOX2</i> (+ MLPA P219)	2		
<input type="checkbox"/> <i>SOX3</i>	2		
<input type="checkbox"/> <i>TBL1X</i>	2		
<input type="checkbox"/> <i>TRH</i>	2		
<input type="checkbox"/> <i>TRHR</i>	2		
<input type="checkbox"/> <i>TSHB</i>	2		
<input type="checkbox"/> Albright's Hereditary Osteodystrophy / Pseudohypoparathyroidisme 1a [4634] <i>GNAS</i> + MLPA ME031*	2		
<input type="checkbox"/> Pseudopseudohypoparathyroidisme [1149] <i>GNAS</i> + MLPA ME031*	2		
<input type="checkbox"/> Pseudohypoparathyroidisme Ib [4635] MLPA ME031* (* MLPA ME031: incl methyleringsanalyse)	2		
<input type="checkbox"/> Primair falen van eruptie [0123] <i>PTHRI</i>	2		
<input type="checkbox"/> Chondrodysplasie [0123] <i>PTHRI</i>	2		
<input type="checkbox"/> McCune-Albright syndroom ( <i>Codon 201 GNAS</i> ) (analyse op biopt aanbevolen) [0652]	1		

**Wij accepteren alleen materiaal indien het formulier  
VOLLEDIG is ingevuld en ELKE (bloed)buis is voorzien van  
NAAM, GEBOORTEDATUM en GESLACHT**

Onderzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek / Gen	Termijn maand
<b>Ophthalmogenetisch</b>		<b>Ophthalmogenetisch - Vervolg</b>	
<b>NGS pakketten Ophthalmogenetica</b>		<b>Sanger testen Ophthalmogenetica (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>	
<input type="checkbox"/> NGS Retinitis Pigmentosa (kwaliteit A: 73 genen; kwaliteit C: 182 genen) [0942]	4	<input type="checkbox"/> Albinisme, X-linked (OAI) <i>GPR143</i> [2896]	2
<input type="checkbox"/> Recessief		<input type="checkbox"/> Albinisme, Recessive [0027]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	
<input type="checkbox"/> Dominant		<input type="checkbox"/> OCA1 ( <i>TYR</i> ) (+ MLPA P325)	2
kwaliteit A genen: <i>ABCA4; ARHGEF18; ARL2BP; ARL3; ARL6; BBS1; BBS2; BEST1; C2orf71; C8orf37; CA4; CERKL; CLRN1; CNGA1; CNGB1; CRB1; CRX; CYP4V2; DHDDS; DHX38; EMC1; EYS; FAM161A; FSCN2; GUCA1B; IDH3B; IFT172; IMPDH1; IMPG2; KIZ; KLHL7; LRAT; MAK; MERTK; MVK; NR2E3; NRL; OFD1; PDE6A; PDE6B; PDE6G; POMGNT1; PRCD; PROM1; PRPF3; PRPF4; PRPF6; PRPF8; PRPH2; RBP3; RDH12; REEP6; RGR; RHO; RLBP1; ROM1; RP1; RP1L1; RP2; RP9; RPE65; SAG; SEMA4A; SLC7A14; SNRNP200; SPATA7; SPP2; TOPORS; TTC8; TULP1; USH2A; ZNF513</i>		<input type="checkbox"/> OCA2 ( <i>P</i> ) (+ MLPA P325)	2
<input type="checkbox"/> NGS Leber Congenitale Amaurosis (kwaliteit A: 22 genen, kwaliteit C: 244 genen) [0370]	4	<input type="checkbox"/> OCA4 ( <i>MATP, SLC45A2</i> )	2
kwaliteit A genen: <i>AIP1; CABP4; CEP290; CRB1; CRX; DTHD1; GDF6; GUCY2D; IMPDH1; IQCB1; KCNJ13; LCA5; LRAT; NMNAT1; OTX2; PRPH2; RD3; RDH12; RPE65; RRGRI1; SPATA7; TULP1</i>		<input type="checkbox"/> Nystagmus, congenitale ( <i>FRMD7</i> ) [2680]	
<input type="checkbox"/> NGS Cone (rod) dystrophy en macula degeneratie (kwaliteit A: 40 genen, kwaliteit C: 215 genen) [3711]	4	<input type="checkbox"/> Aniridie [2150]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	
<input type="checkbox"/> Recessief		<input type="checkbox"/> Anoftalmie [0075]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	
<input type="checkbox"/> Dominant		<input type="checkbox"/> Microftalmie [2535]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	
kwaliteit A genen: <i>ABCA4; ADAM9; AIP1; ATF6; BEST1; C1QTNF5; C21orf2; C8orf37; CACNA1F; CDHR1; CERKL; CEP78; CFH; CNGA3; CNGB3; CNM4; CRX; CTNNA1; ELOVL4; GUCA1A; GUCA1B; GUCY2D; IMPG1; KCNV2; MMACHC; MFSDB; PDE6C; PDE6H; POC1B; PROM1; PRPH2; RAB28; RDH5; RIMS1; RP1L1; RRGRI1; SEMA4A; TIMP3; TLL5; UNC119</i>		<input type="checkbox"/> <i>OTX2</i> (+ MLPA P 301)	2
<input type="checkbox"/> NGS Blindheid Albinisme (kwaliteit A: 23 genen) [0026]	4	<input type="checkbox"/> <i>PAX6</i> (+ MLPA P219)	2
<i>AP3B1; BLOC1S3; BLOC1S6; C10orf11; DTNBP1; GPR143; HPS1; HPS3; HPS4; HPS5; HPS6; LYST; MC1R; MITF; MLPH; MYO5A; OCA2; RAB27A; SLC24A5; SLC38A8; SLC45A2; TYR; TYRP1</i>		<input type="checkbox"/> <i>SOX2</i> (+ MLPA P219)	2
<input type="checkbox"/> NGS Blindheid pakket (Kwaliteit C: 255 genen; zonder indicatie) [BLOV]	4	<input type="checkbox"/> <i>SIX6</i>	2
<i>ABCA4; ABCB6; ABCC6; ABHD12; ACO2; ADAM9; ADAMTS18; ADGRA3; ADGRV1; ADIPOR1; AHI1; AIP1; ALMS1; ARHGEF18; ARL2BP; ARL3; ARL6; ASRGL1; ATF6; ATF6; ATXN7; BBIP1; BBS1; BBS10; BBS12; BBS2; BBS4; BBS5; BBS7; BBS9; BCOR; BEST1; BMP4; C12orf65; C1QTNF5; C21orf2; C2orf71; C5ORF42; C8orf37; CA4; CABP4; CACNA1F; CACNA2D4; CAPN5; CC2D2A; CDH23; CDH3; CDHR1; CEP164; CEP250; CEP290; CEP41; CEP78; CERKL; CFH; CHM; CIB2; CLN3; CLRN1; CNGA1; CNGA3; CNGB1; CNGB3; CNM4; COL11A1; COL2A1; COL9A1; COL9A2; CRB1; CRX; CSPP1; CTNNA1; CWC27; CYP4V2; DHDDS; DHX38; DRAM2; DTHD1; EFEMP1; ELOVL4; EMC1; EXOSC2; EYS; FAM161A; FLVCR1; FOXE3; FSCN2; FZD4; GDF6; GNAT1; GNAT2; GNB3; GNPTG; GPR179; GRK1; GRM6; GUCA1A; GUCA1B; GUCY2D; HARS; HCCS; HGSNAT; HK1; HMX1; IDH3B; IFT140; IFT172; IFT27; IFT81; IMPDH1; IMPG1; IMPG2; INPP5E; INVS; IQCB1; ITM2B; JAG1; KCNJ13; KCNV2; KIAA1549; KIF11; KIZ; KLHL7; LCA5; LRAT; LRIT3; LRP5; LZTFL1; MAK; MAPKAPK3; MERTK; MFN2; MFRF; MFSDB; MIR204; MKKS; MKS1; MMACHC; MTPP; MVK; MYO7A; NDP; NEK2; NEUROD1; NMNAT1; NPHP1; NPHP3; NPHP4; NR2E3; NR2F1; NRL; NYX; OAT; OFD1; OPA1; OPA3; OPN1LW; OPN1MW; OPN1SW; OR2W3; OTX2; PANK2; PAX2; PCDH15; PCYT1A; PDE6A; PDE6B; PDE6C; PDE6G; PDE6H; PDZD7; PEX1; PEX2; PEX7; PGK1; PHYH; PITPNM3; PLA2G5; PNPLA6; POC1B; POMGNT1; PRCD; PRDM13; PROM1; PRPF3; PRPF31; PRPF4; PRPF6; PRPF8; PRPH2; PRPS1; PXDN; RAB28; RBP3; RBP4; RCBTB1; RD3; RDH11; RDH12; RDH5; REEP6; RGR; RGS9; RGS9BP; RHO; RIMS1; RLBP1; ROM1; RP1; RP1L1; RP2; RP9; RPE65; RGR; RRGRI1; RRGRI1L; RS1; SAG; SDCCAG8; SEMA4A; SIX6; SLC24A1; SLC24A1; SLC7A14; SNRNP200; SPATA7; SPP2; SRD5A3; TEAD1; TIMM8A; TIMP3; TMEM126A; TMEM237; TMEM67; TOPORS; TREX1; TRIM32; TRPM1; TSPAN12; TTC8; TLL5; TUB; TULP1; UNC119; USH1C; USH1G; USH2A; VCAN; WDPCP; WDR19; WFS1; WHRN; ZNF408; ZNF423; ZNF513</i>		<input type="checkbox"/> Axenfeld-Rieger Syndroom [0223]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	
		<input type="checkbox"/> <i>FOXC1</i> + MLPA (P054)	2
		<input type="checkbox"/> <i>PITX2</i> + MLPA (P054)	2
		<input type="checkbox"/> Congenitale stationaire nachtblindheid (X-linked) [1797]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	
		<input type="checkbox"/> <i>NYX</i>	2
		<input type="checkbox"/> <i>CACNA1F</i>	2
		<input type="checkbox"/> Congenitale Stationaire nachtblindheid (Recessive) [5625]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	
		<input type="checkbox"/> <i>CABP4</i>	2
		<input type="checkbox"/> <i>GRM6</i>	2
		<input type="checkbox"/> <i>TRPM1</i>	2
		<input type="checkbox"/> <i>GPR179</i>	2
		<input type="checkbox"/> Dooyne's Honeycomb dystrofie ( <i>EFEMP1</i> ) [5622]	2
		<input type="checkbox"/> Macula dystrofie (vitelliform) (Best disease) <i>BEST1 (VMD2)</i> [3205]	2
		<input type="checkbox"/> Opticus atrofie type 1 (Dominant) [2952]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	
		<input type="checkbox"/> <i>OPA1</i> + MLPA (P229)	2
		<input type="checkbox"/> <i>OPA3</i>	2
		<input type="checkbox"/> Centraal areolaire chorioide dystrofie <i>PRPH2 (RDS)</i> [5279]	2
		<input type="checkbox"/> Achromatopsia [0369]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	
		<input type="checkbox"/> <i>CNGB3</i>	2
		<input type="checkbox"/> <i>CNGA3</i>	2
		<input type="checkbox"/> Primair Glaucoom; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: [2672]	
		<input type="checkbox"/> <i>CYP1B1</i>	2
		<input type="checkbox"/> <i>MYOC</i>	2
		<input type="checkbox"/> <i>OPTN</i>	2
		<input type="checkbox"/> Pseudoxanthoma elasticum ( <i>ABCC6</i> ) (+ MLPA P092) [1385]	2
		<input type="checkbox"/> PXE-like [4360]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	
		<input type="checkbox"/> <i>ENPP1</i>	2
		<input type="checkbox"/> <i>GGCX</i>	2
		<input type="checkbox"/> Retinoschisis, X-linked ( <i>RS1</i> ) [0263]	2
		<input type="checkbox"/> Ziekte van Stargardt (Type 1) <i>ABCA4</i> (+ MLPA P151 + P152) [2335]	2
		<input type="checkbox"/> X-Linked Retinitis pigmentosa; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: [1232]	
		<input type="checkbox"/> <i>RPGR</i>	2
		<input type="checkbox"/> <i>RP2</i>	2



**Wij accepteren alleen materiaal indien het formulier  
VOLLEDIG is ingevuld en ELKE (bloed)buis is voorzien van  
NAAM, GEBOortedatum en GESLACHT**

Onderzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek / Gen	Termijn maand
<b>Mentale Retardatie en/of Dysmorfologie</b>		<b>Vaatmalformaties</b>	
<b>NGS pakket Mentale Retardatie en/of Dysmorfologie</b>		<b>NGS pakket Vaatmalformaties</b>	
<input type="checkbox"/> NGS Van Maldergem syndroom (kwaliteit A: 2 genen <i>FAT4 + DCHS1</i> ) [VMLDS]	3	<input type="checkbox"/> NGS Vaatmalformaties (kwaliteit A: 21 genen; CNV analyse) [2340] <i>ACVRL1, ANTXR1, BMPR2, CAV1, CCM2, DOCK6, ENG, GDF2, GLMN, GNAQ, KCNK, KDR, KRIT1, MAP3K3, PDCD10, PIK3CA, PTEN, RASA1, SMAD4, SOX18, TEK</i>	3
<b>Overige testen Mentale Retardatie en/of Dysmorfologie: (Sanger, del/dup, PCR analyse)</b>		<b>Sanger testen Vaatmalformaties (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>	
<input type="checkbox"/> Camptodactylie-arthropathie-cox vara - pericarditis syndroom ( <i>PRG4</i> ) [0145]	2	<input type="checkbox"/> Capillaire malformatie – arterioveneuze malformaties (CM-AVM) ( <i>RASA1 + MLPA P409</i> ) [ 5194]	2
<input type="checkbox"/> Cherubisme (reuscel granuloom) ( <i>SH3BP2</i> ) [4649]	2	<input type="checkbox"/> Veneuze malformaties ( <i>TEK</i> ) [2340]	2
<input type="checkbox"/> Cornelia de Lange syndroom [0186]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:		<b>Gelokaliseerde overgroei</b>	
<input type="checkbox"/> <i>NIPBL</i>	2	<b>NGS pakket Gelokaliseerde overgroei</b>	
<input type="checkbox"/> <i>SMC1A</i>	2	<input type="checkbox"/> NGS Gelokaliseerde overgroei (a.u.b. biopt en bloed insturen) [SO] (kwaliteit A: 8 genen) <i>AKT1; AKT3; MTOR; PIK3CA; PIK3R2; PTEN; TSC1; TSC2</i>	3
<input type="checkbox"/> <i>HDAC8</i>	2	<b>Sanger testen Gelokaliseerde overgroei</b>	
<input type="checkbox"/> Fragiele X syndroom ( <i>FMR1</i> ) [0194]	2	<input type="checkbox"/> <i>PIK3CA</i> Gelokaliseerde overgroei. Somatische mutaties [SO-P] (analyse op biopt)	2
<input type="checkbox"/> Galloway-Mowat syndroom ( <i>WDR73</i> ) [2411]	2	<b>Diversen</b>	
<input type="checkbox"/> Microcephalie, primair autosomaal recessief [0111]		<b>NGS pakket Diversen</b>	
<input type="checkbox"/> <i>MCPH1 (MCPH1) (+ MLPA P355)</i>	2	<input type="checkbox"/> NGS Arthrogrypose distaal (kwaliteit A: 8 genen; CNV analyse) [0062] <i>ECEL1, MYBPC1, MYH8, MYH3, PIEZO2, TNNI2, TNNT3, TPM2</i>	3
<input type="checkbox"/> <i>MCPH2 (WDR62) (+ MLPA P355)</i>	2	<b>Overige testen Diversen (Sanger, del/dup, PCR analyse):</b>	
<input type="checkbox"/> <i>MCPH5 (ASPM) (+ MLPA P355)</i>	2	<input type="checkbox"/> Azoö / oligospermie (Y-deleties) [1502]	2
<input type="checkbox"/> <i>MCPH6 (CENPJ) (+ MLPA P355)</i>	2	<input type="checkbox"/> Barth syndroom ( <i>TAZ</i> ) [3268]	2
<input type="checkbox"/> <i>MCPH7 (STIL) (+ MLPA P355)</i>	2	<input type="checkbox"/> Camurati-Engelmann, ziekte van ( <i>TGFB1</i> ) [0662]	2
<input type="checkbox"/> Nicolaidis-Baraitser Syndroom ( <i>SMARCA2</i> ) [5278]	2	<input type="checkbox"/> Carney complex type 1 ( <i>PRKAR1A</i> ) [5168]	2
<input type="checkbox"/> Primaire hypertrofische osteoarthropathie [PHO]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:		<input type="checkbox"/> Desbuquois dysplasie (type2) ( <i>XYLT1</i> ) [2510]	2
<input type="checkbox"/> <i>HPGD</i>	2	<input type="checkbox"/> Denys-Drash syndroom ( <i>WT1 + MLPA P 118</i> ) [3552]	2
<input type="checkbox"/> <i>SLCO2A1</i>	2	<input type="checkbox"/> Dubin-Johnsen Syndroom ( <i>ABCC2</i> ) [0188]	2
<input type="checkbox"/> Simpson-Golabi-Behmel syndroom ( <i>GPC3 + MLPA P154</i> ) [0896]	2	<input type="checkbox"/> Fabry, ziekte van ( <i>GLA + MLPA P159</i> ) [0402]	2
		<input type="checkbox"/> Frasier syndroom ( <i>WT1 + MLPA P 118</i> ) [5171]	2
		<input type="checkbox"/> Goltz-Gorlin Syndroom ( <i>PORCN + MLPA</i> ) [0179]	2
		<input type="checkbox"/> Hemofilie A ( <i>F8</i> ) (+ MLPA P178) [0088]; s.v.p. <i>indicatie aangeven:</i>	3
		<input type="checkbox"/> Licht	
		<input type="checkbox"/> Matig	
		<input type="checkbox"/> Ernstig	
		<input type="checkbox"/> Factor 7 deficiëntie ( <i>F7</i> ) [4480]	2
		<input type="checkbox"/> Hereditair angio-oedeem [0883]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	
		<input type="checkbox"/> <i>SERPING1 + MLPA P243</i>	2
		<input type="checkbox"/> <i>F12 (exon 9)</i>	2
		<input type="checkbox"/> Lipodystrofie ( <i>LMNA + MLPA P048</i> ) [4284]	2
		<input type="checkbox"/> Methemoglobinemie ( <i>CYB5R3 (DIA1)</i> ) [5212]	2
		<input type="checkbox"/> Ovariumdysgenese ( <i>PSMC3IP</i> ) [0023]	2
		<input type="checkbox"/> Pendred Syndroom <i>SLC26A4</i> (+ MLPA P280) [0535]	2
		<input type="checkbox"/> Prematuur ovarieel falen (POF) ( <i>FMR1</i> ) [1203]	2
		<input type="checkbox"/> Properdine deficiëntie ( <i>PFC</i> ) [4677]	2
		<input type="checkbox"/> Proteus syndroom ( <i>AKT1</i> ) [1476]	2
		<input type="checkbox"/> Riley-Day syndroom (fam. Dysautonomia) ( <i>IKBKAP</i> ) [2102]	2
		<input type="checkbox"/> Skin fragility Woolly Hair / Carvajal syndroom ( <i>DSP</i> ) [0531]	2
		<input type="checkbox"/> Spierhypertrofie ( <i>MSTN</i> ) [ <i>SH</i> ]	2
		<input type="checkbox"/> Stuve-Wiedemann syndroom ( <i>LIFR</i> ) [4434]	2
		<input type="checkbox"/> Tay-Sachs, ziekte van ( <i>HEXA</i> ) (+ MLPA P199) [5375]	2
		<input type="checkbox"/> TRP Syndroom ( <i>TRPS 1</i> ) (+ MLPA P228) [0647]	2
		<input type="checkbox"/> XY Gonadale dysgenese ( <i>DHH</i> ) [0451]	2
		<input type="checkbox"/> Congenitale melanocytische naevus (analyse op biopt) [3134]	2
		<input type="checkbox"/> <i>NRAS</i>	2
		<input type="checkbox"/> McCune-Albright syndroom ( <i>Codon 201 GNAS</i> ) (analyse op biopt) [0652]	1
		<input type="checkbox"/> Genotypering, i.v.m: _____ [5230] [0979]	2
<b>Micro-array analyse</b>			
Micro-array	2		
<input type="checkbox"/> CGH			
<input type="checkbox"/> CGH + SNP			
<input type="checkbox"/> MCA/Dysmorfiën [0314] ( s.v.p. indicatie aangeven, zie hieronder)			
<input type="checkbox"/> Mentale retardatie [0311]			
<input type="checkbox"/> Overig, nl: _____			
<i>Micro-array indicatie:</i>			
<input type="checkbox"/> Dysmorfie [2399]:			
<input type="checkbox"/> Hartafwijking [0282]:			
<input type="checkbox"/> Groei [3421]:			
<input type="checkbox"/> Afwijking CZS [5231]:			
<input type="checkbox"/> Overig, nl: _____			
Voor exoom analyse / ID pakket, volg de aanvraagprocedure volgens <a href="#">Aanvraagformulier formulier NGS-Exoom</a>			
<b>Lymfoedeem</b>			
<b>NGS pakket Lymfoedeem</b>			
<input type="checkbox"/> NGS Lymfoedeem (kwaliteit A: 36 genen): [1408] <i>ABCC9; ALG8; BRAF; CBL; CCBE1; CDK19; FAT4; FLT4; FOXC2; GATA2; GJA1; GJC2; GLA; HGF; HRAS; ITGA9; KIF11; KRAS; MAP2K1; MAP2K2; MET; MPI; NAGA; NRAS; PEPD; PMM2; PTPN11; PTPN14; RAF1; RELN; SHOC2; SOS1; SOX18; SPRED1; TUBGCP6; VEGFC</i>	3		
<b>Sanger testen Lymfoedeem</b>			
<input type="checkbox"/> Hennekam Syndroom [5006]	2		
<input type="checkbox"/> <i>CCBE1</i>	2		
<input type="checkbox"/> <i>FAT4</i>	2		
<input type="checkbox"/> Hypotrichosis - Lymfoedeem - telangiectasia syndroom ( <i>SOX18</i> ) [1408]	2		
<input type="checkbox"/> Lymfoedeem - Distichiasis syndroom ( <i>FOXC2</i> ) [1490]	2		
<input type="checkbox"/> Congenitaal erfelijk lymfoedeem [1408]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:			
<input type="checkbox"/> <i>FLT4</i>	2		
<input type="checkbox"/> <i>VEGFC</i>	2		
<input type="checkbox"/> <i>GJC2</i>	2		



**Wij accepteren alleen materiaal indien het formulier  
VOLLEDIG is ingevuld en ELKE (bloed)buis is voorzien van  
NAAM, GEBORTE DATUM en GESLACHT**

Onderzoek / Gen

Termijn  
maand

Onderzoek / Gen

Termijn  
maand

**Exoom analyse (WES) - Virtuele panels**

**NGS Spieraandoeningen [2126]**

4

WES met filter; 136 genen geassocieerd met spieraandoeningen, Kwaliteit C analyse  
ACADVL; ACTA1; ACVR1; AGL; AGRN; ANO5; ATP2A1; B3GALNT2; B4GAT1; BAG3;  
BICD2; BIN1; CACNA1S; CAPN3; CASQ1; CAV3; CCDC78; CFL2; CHAT; CHCHD10;  
CHKB; CHRNA1; CHRN1; CHRND; CHRNE; CLCN1; CNTN1; COL12A1; COL6A1;  
COL6A2; COL6A3; COLQ; CPT2; CRYAB; DAG1; DES; DMD; DNAJB6; DNM2; DOK7;  
DPAGT1; DPM2; DPM3; DYNC1H1; DYSF; ECEL1; EMD; ENO3; ERBB3; EXOSC8;  
FAM111B; FHL1; FKRP; FKTN; FLNC; GAA; GBE1; GFPT1; GNE; GYG1; GYS1; HSPG2;  
IGHMBP2; ISCU; ISPD; ITGA7; KBTBD13; KCNJ2; KLHL41; KLHL9; LAMA2; LAMP2;  
LARGE; LDB3; LDHA; LMNA; LMOD3; LPIN1; MATR3; MEGF10; MICU1; MSTN; MTM1;  
MUSK; MYF6; MYH2; MYH3; MYH7; MYOT; NEB; ORA1; PABPN1; PFKM; PGAM2; PGK1;  
PGM1; PHKA1; PIP5K1C; PLEC; PNPLA2; POMGNT1; POMGNT2; POMK; POMT1;  
POMT2; PTRF; PYGM; RAPSN; RBCK1; RYR1; SCN4A; SEP1; SGCA; SGCB; SGCD;  
SGCG; SLC52A2; SLC52A3; SPEG; STIM1; TCAP; TMEM5; TNNI2; TNNI1; TNPO3;  
TPM2; TPM3; TRAPPC11; TRIM32; TRPV4; TTC19; TTN; UBA1; VCP; VIPAS39; VRK1

**NGS Bewegingsstoornissen [5222]**

4

WES met filter; 203 genen geassocieerd met bewegingsstoornissen, Kwaliteit C analyse  
ACADVL; ACTA1; ACVR1; AGL; AGRN; ANO5; ATP2A1; B3GALNT2; B4GAT1; BAG3;  
BICD2; BIN1; CACNA1S; CAPN3; CASQ1; CAV3; CCDC78; CFL2; CHAT; CHCHD10;  
CHKB; CHRNA1; CHRN1; CHRND; CHRNE; CLCN1; CNTN1; COL12A1; COL6A1;  
COL6A2; COL6A3; COLQ; CPT2; CRYAB; DAG1; DES; DMD; DNAJB6; DNM2; DOK7;  
DPAGT1; DPM2; DPM3; DYNC1H1; DYSF; ECEL1; EMD; ENO3; ERBB3; EXOSC8;  
FAM111B; FHL1; FKRP; FKTN; FLNC; GAA; GBE1; GFPT1; GNE; GYG1; GYS1; HSPG2;  
IGHMBP2; ISCU; ISPD; ITGA7; KBTBD13; KCNJ2; KLHL41; KLHL9; LAMA2; LAMP2;  
LARGE; LDB3; LDHA; LMNA; LMOD3; LPIN1; MATR3; MEGF10; MICU1; MSTN; MTM1;  
MUSK; MYF6; MYH2; MYH3; MYH7; MYOT; NEB; ORA1; PABPN1; PFKM; PGAM2; PGK1;  
PGM1; PHKA1; PIP5K1C; PLEC; PNPLA2; POMGNT1; POMGNT2; POMK; POMT1;  
POMT2; PTRF; PYGM; RAPSN; RBCK1; RYR1; SCN4A; SEP1; SGCA; SGCB; SGCD;  
SGCG; SLC52A2; SLC52A3; SPEG; STIM1; TCAP; TMEM5; TNNI2; TNNI1; TNPO3;  
TPM2; TPM3; TRAPPC11; TRIM32; TRPV4; TTC19; TTN; UBA1; VCP; VIPAS39; VRK1

**NGS Epilepsie [0285]**

4

WES met filter; 252 genen geassocieerd met epilepsie, Kwaliteit C analyse  
AARS; ABAT; ABCC8; ACY1; ADSL; ALDH7A1; ALG1; ALG11; ALG13; ALG3; ALG6;  
AMACR; AMT; APOPT1; ARHGAP9; ARX; ASAH1; ATP1A2; ATP1A3; ATP6AP2; ATP7A;  
ATRX; AUTS2; BOLA3; BTD; CACNA1A; CACNA2D2; CASK; CDKL5; CHD2; CHRNA2;  
CHRNA4; CHRN2; CLDN16; CLDN19; CLN3; CLN5; CLN6; CLN8; CNNM2; CNTN2;  
CNTNAP2; COL4A3BP; COQ2; CPA6; CPS1; CPT2; CSTB; CTSD; CTSF; CUL4B;  
D2HGDH; DCX; DEPD5; DLAT; DNAJC5; DNM1; DOCK7; DPAGT1; DPM1; DPM2;  
DPYD; DYNC1H1; DYRK1A; EEF1A2; EGF; EHMT1; EPM2A; FA2H; FARS2; FASN; FGD1;  
FLNA; FOLR1; FOXG1; FOXRED1; FXYD2; GABBR2; GABRA1; GABRB3; GABRG2;  
GAMT; GCK; GCSH; GLDC; GLRA1; GLRB; GLUD1; GNAO1; GOSR2; GPC3; GPHN;  
GRIA3; GRIN1; GRIN2A; GRIN2B; GRN; HADH; HCN1; HDAC4; HLCS; HNRNP1;  
HSD17B10; HSD17B4; IDH2; IER3IP1; IFIH1; IQSEC2; KANSL1; KCNA1; KCNA2; KCNB1;  
KCNC1; KCNH1; KCNJ10; KCNJ11; KCNMA1; KCNQ2; KCNQ3; KCNT1; KCTD7; KDM5C;  
KPTN; LGI1; LIAS; MBD5; MECP2; MED12; MEF2C; MFS2; MOCS1; MOCS2; MPDU1;  
MTHFR; MTOR; NDUFA1; NDUFA11; NDUFAF1; NDUFAF2; NDUFAF3; NDUFAF4;  
NDUFAF5; NDUFB3; NDUFB9; NDUFS1; NDUFS2; NDUFS3; NDUFS4; NDUFS6;  
NDUFV1; NDUFV2; NECAP1; NEDD4L; NGLY1; NHLRC1; NRXN1; NUBPL; OFD1;  
OPHN1; PAK3; PC; PCDH19; PDHA1; PDHB; PDP1; PDX1; PET100; PEX1; PEX10;  
PEX12; PEX13; PEX14; PEX16; PEX19; PEX26; PEX3; PEX5; PEX6; PGAP3; PHF6;  
PHGDH; PIGA; PIGN; PIGO; PIGT; PLA2G6; PLCB1; PLP1; PMM2; PNKP; PNPO; POLG;  
PPP2R1A; PPT1; PQBP1; PRICKLE1; PRICKLE2; PRRT2; PURA; QARS; RAB39B;  
RARS2; RNASEH2A; RNASEH2B; RNASEH2C; ROGDI; RPS6KA3; RRM2B; RYR3;  
SAMHD1; SCARB2; SCN1A; SCN1B; SCN2A; SCN8A; SCN9A; SIK1; SLC13A5; SLC16A1;  
SLC19A3; SLC25A1; SLC25A15; SLC25A22; SLC2A1; SLC35A2; SLC6A1; SLC6A8;  
SLC9A6; SMC1A; SMS; SPTAN1; SRPX2; ST3GAL3; ST3GAL5; STXBP1; SUOX; SYN1;  
SYNGAP1; SYP; SZT2; TBC1D24; TBCE; TCF4; TDP2; TPP1; TREX1; TRPM6; TSC1;  
TUBB2A; UBE3A; WWOX; ZEB2

**NEUROGENETICA**

Neurografie			
Zenuw	Ulnaris	Medianus	
Geleidingssnelheid		m/s	m/s
CMAP amplitude		mV	mV

**Onderzoek / Gen**

**Termijn  
maand**

**Onderzoek / Gen**

**Termijn  
maand**

**Neurologisch**

**Neurologisch - Vervolg**

**NGS pakketten Neurogenetica**

- NGS-Neuropathie pakket; s.v.p. indicatie aangeven: 3
  - Ziekte van Charcot Marie Tooth (CMT/HMSN) [0315]
  - Hereditaire sensorische en autonome neuropathie (HSN/HSAN) [2065]
  - Distale Hereditaire Motorische Neuropathie (DHMN/DSMA) [HMN]
  - Aanvullend Del/Dup PMP22 analyse (MLPA P405) gewenst  
(kwaliteit A: 32 genen, kwaliteit C: 77 genen):  
AARS; ABHD12; AIFM1; ARHGEF10; ARSA; ASAH1; ATL1; ATL3; ATP7A;  
BICD2; BSCL2; CCT5; COX6A1; CTDP1; DCAF8; DCTN1; DGUOK; DHH; DHTKD1;  
DNAJB2; DNM2; DNMT1; DST; DYNC1H1; EGR2; FAM134B; FBLN5; FBXO38;  
FGD4; FIG4; FLVCR1; GALC; GAN; GARS; GDAP1; GJB1; GJB3; GNB4; HARS;  
HINT1; HK1; HOXD10; HSPB1; HSPB3; HSPB8; IFRD1; IGHMBP2; IKBKAP; KARS;  
KIF1A; KIF1B; KIF5A; KLHL9; LAS1L; LITAF; LMNA; LRSAM1; LRSAM1(exon 25);  
MAPT; MARS; MED25; MFN2; MPZ; MTMR2; MYH14; NDRG1; NEFL; NGF;  
NIPA1; NTRK1; PDK3; PEX1; PEX7; PHYH; PLA2G6; PLEKHG5; PMM2; PMP22;  
PRPS1; PRX; RAB7; REEP1; RNF170; SBF1; SBF2; SCN10A; SCN11A; SCN9A;  
SEPT9; SETX; SH3TC2; SLC12A6; SLC5A7; SOX10; SPTLC1; SPTLC2; SURF1;  
SYT2; TDP1; TFG; TK2; TRIM2; TRPV4; UBA1; VAPB; WNK1; YARS; VCP
- NGS Amyotrofe Lateraal Sclerose pakket (ALS) [0037] 3
  - Aanvullend C9ORF72 repeat analyse gewenst  
(kwaliteit A: 9 genen, kwaliteit C: 33 genen):  
ALS2; ANG; ARHGEF28; CHMP2B; c19orf12; DAO; DCTN1; ELP3; ErbB4; FIG4;  
FUS; GLE1; GRN; NEK1; OPTN; SETX; SIGMAR1; SOD1; SPG11; TBK1; UBQLN2;  
VCP; TAF15; TUBA4A; UNC13A; EWSR1; MATR3; ATXN2; PNPLA6; PRPH;  
LMNB1; SQSTM1; VAPB; SPAST; NEFH; TARDBP; SS18L1; PFN1; CHCHD10;  
HNRNPA1; HNRNPA2B1; MAPT
- NGS-Limb Girdle pakket (kwaliteit C: 56 genen) [4871] 3
  - ANO5; BAG3; CAV3; COL12A1; COL6A1; COL6A2; COL6A3; CRYAB; DAG1;  
DES; DMD; DMPK; DNAJB6; DPM2; DPM3; DYSF; EMD; FHL1; FKRP;  
FKTN; FLNC; GMPPB; HNRNPDL; ISPD; LAMA2; LDB3; LIMS2; LMNA;  
MATR3; MYH2; MYH7; MYOT; PABPN1; PLEC; POMGNT1; POMK; POMT1;  
POMT2; PTRF; RYR1; SEPN1; SGCA; SGCB; SGCD; SGCG; SMCHD1; SYNE1;  
SYNE2; TAZ; TCAP; TNPO3; TOR1AIP1; TRAPPC11; TRIM32; ZNF9; CAPN3
- NGS Pontocerebellaire Hypoplasie (PCH) pakket [3194] 3
  - (kwaliteit A: 11 genen, kwaliteit C: 3 genen):  
AMPD2; CASK; CHMP1A; CLP1; EXOSC3; EXOSC8; RARS2; SEPSECS;  
TSEN2; TSEN34; TSEN54; TSEN15; TOE1; VRK1

**Sanger testen Neurogenetica (incl. del/dup waar beschikbaar):**

- Erfelijke drukneuropathie (HNPP) [2670]
  - Deletie PMP22 - PMP22 (+ MLPA P405) 2
  - Deletie PMP22 + Sequencing PMP22 - PMP22 (+ MLPA P405) 2
- Ziekte van Charcot Marie Tooth type 1 [2514]
  - Duplicatie PMP22 - CMT1A (+ MLPA P405) 2
  - CMT1A - PMP22 2
  - CMT1B - MPZ 2
  - CMT1C - LITAF 2
  - CMT1D - EGR2 2
  - CMT1F - NEFL 2
- Ziekte van Charcot Marie Tooth type X [2564]
  - CMTX - GJB1 2
- Ziekte van Charcot Marie Tooth type 2 [2733]
  - CMT2A - MFN2 2
  - CMT2I/2J - MPZ 2
  - CMT2K - GDAP1 2
  - CMT2E - NEFL 2
  - CMT2D - GARS 2
  - CMT2B - RAB7A 2
  - CMT2F - HSPB1 2
  - CMT2L - HSPB8 2
  - CMT2C - TRPV4 2
  - CMT2B1 (AR) - LMNA 2
  - CMT2M - DNM2 2
  - CMT2 - LRSAM1 (exon 25) 2
  - CMT2S - IGHMBP2 2
- Ziekte van Charcot Marie Tooth Type 4 [0315]
  - CMT4A - GDAP1 2
  - CMT4B - MTMR2 2
  - CMT4C - SH3TC2 2
  - CMT4D/HMSN-LOM - NDRG1 2
  - CMT4J - FIG4 2
  - CMT4H - FGD4 2
  - CCFDN - CTDP1 2

**NEUROGENETICA**

<b>Onderzoek / Gen</b>	<b>Termijn maand</b>	<b>Onderzoek / Gen</b>	<b>Termijn maand</b>
<b>Neurologisch - Vervolg</b>		<b>Neurologisch - Vervolg</b>	
Sanger testen (vervolg)		Sanger testen (vervolg)	
Hereditaire sensorische en autonome neuropathie [2065]		Musculaire dystrofie	
<input type="checkbox"/> HSAN I - <i>SPTLC1</i>	3	<input type="checkbox"/> Emery Dreifuss [2334]	
<input type="checkbox"/> CMT2B - <i>RAB7A</i>	2	<input type="checkbox"/> Limb Girdle [4871]	
<input type="checkbox"/> HSAN II - <i>HSN2 (WNK1; NM_213655.2)</i>	2	<input type="checkbox"/> EMD ( <i>STA</i> )	2
<input type="checkbox"/> HSAN V - <i>NGFb</i>	2	<input type="checkbox"/> <i>LMNA</i> (+ MLPA P048)	2
<input type="checkbox"/> HMN/dSMA - <i>TRPV4</i>	2		
Distale Hereditaire Motorische Neuropathie [HMN]		Rett syndroom [0992]	
<input type="checkbox"/> HMN II - <i>HSPB1/HSPB8</i>	2	<input type="checkbox"/> <i>MECP2</i> (+ MLPA P015)	2
<input type="checkbox"/> HMN V - <i>GARS/BSCL2</i>	2	<input type="checkbox"/> <i>CDKL5</i> (+ MLPA P189)	2
<input type="checkbox"/> HMN/ALS-4 - <i>SETX</i>	3	<input type="checkbox"/> <i>FOXP1</i> (+ MLPA P395)	2
Hereditaire neuralgische amyotrofie [1688]		<input type="checkbox"/> Benigne Erfelijke Chorea <i>NKX2-1 (TITF1)</i> (+ MLPA P319) [1076]	2
<input type="checkbox"/> HNA - <i>SEPT9</i> (+ MLPA P307)	3	<input type="checkbox"/> Fragiele X tremor ataxie syndroom ( <i>FMR1</i> ) [FRX-TAS]	2
Ponto-Cerebellaire Hypoplasie [3194]			
<input type="checkbox"/> PCH2/4/5 - <i>TSEN54-A307S</i>	2		
<input type="checkbox"/> PCH2/4/5 - <i>TSEN54-Hele gen</i>	2		
<input type="checkbox"/> PCH2 - <i>TSEN2</i>	2		
<input type="checkbox"/> PCH2 - <i>TSEN34</i>	2		
<input type="checkbox"/> PCH1 - <i>VRK1</i>	2		
<input type="checkbox"/> PCH6 - <i>RARS2</i>	2		
<input type="checkbox"/> PCH7 - <i>TOE1</i>	2		
<input type="checkbox"/> PCH1B - <i>EXOSC3</i>	2		
<input type="checkbox"/> MICPCH - <i>CASK</i>	2		
Ziekte van Creutzfeldt-Jakob [2947]			
<input type="checkbox"/> Prion analyse ( <i>PRNP</i> ) (Bevat codon 129 analyse)	2		
Myopathieën [0537]			
<input type="checkbox"/> Myotubulaire myopathie - <i>MTM1</i>	2		
Dystonieën			
<input type="checkbox"/> Myoclonie dystonie ( <i>DYT11</i> ) - <i>SGCE</i> (+ MLPA P099) [2536]	2		
<input type="checkbox"/> Torsie Dystonie ( <i>DYT1</i> ) - <i>TOR1A</i> [0869]	2		
<input type="checkbox"/> Torsie Dystonie ( <i>DYT6</i> ) - <i>THAP1</i> [0869]	2		
Amyotrofische lateraal sclerose [0037]			
<input type="checkbox"/> ALS1 - <i>SOD1</i>	2		
<input type="checkbox"/> ALS9 - <i>ANG</i>	2		
<input type="checkbox"/> ALS6 - <i>FUS</i>	2		
<input type="checkbox"/> ALS10 - <i>TARDBP</i>	2		
<input type="checkbox"/> ALS4 - <i>SETX</i>	2		
<input type="checkbox"/> ALS14 - <i>VCP</i>	2		
<input type="checkbox"/> ALS/FTD,ALS-FTD - <i>C9ORF72</i>	2		
Frontotemporale Dementie [3526]			
<input type="checkbox"/> <i>C9ORF72</i>	2		

**DYSLIPIDEMIEËN**

In het kader van de landelijke opsporing en registratie van mensen met Familiare Hypercholesterolemie, gelieve het aparte aanvraagformulier voor Familiare Hypercholesterolemie te gebruiken ook indien u de aanvraag doet in combinatie met andere erfelijke dyslipidemieën (laag LDL, laag/hoog HDL, hoge triglyceriden)  
Aanvraagformulier: [leefh.nl](http://leefh.nl); [dnadiagnostiek.nl](http://dnadiagnostiek.nl), <http://dnadiagnostiek.amc.nl>

**Cholesterolwaarden en medicatie**

Totaal cholesterol	_____	mmol/L	Medicatie:	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nee
LDL-cholesterol	_____	mmol/L	Sinds:	_____
HDL-cholesterol	_____	mmol/L	Soort medicatie:	_____
triglyceriden	_____	mmol/L	Dosis:	_____
apolipoproteïne A1	_____	g/L	Soort medicatie:	_____
apolipoproteïne B	_____	g/L	Dosis:	_____
Datum cholesterolwaarden deze waarden zijn:	_____			
	<input type="radio"/> Behandeld <input type="radio"/> Onbehandeld			

**Klinische verschijnselen**

Xanthomen	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nee	PTCA	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nee	Start HVZ	_____
Arcus lipoides	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nee	CABG	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nee		_____
Xanthelasmata	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nee	Claudicatio	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nee	Lengte	_____
Hartinfact	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nee	CVA	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nee	Gewicht	_____
Angina pectoris	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nee	Hypertensie	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nee		_____

**Onderzoek / Gen**

**Termijn  
maand**

**Onderzoek / Gen**

**Termijn**

**Vasculaire Aandoeningen**

**NGS pakket Dyslipidemie**

- NGS-Dyslipidemie (kwaliteit A: 29 genen; CNV analyse); 4
- s.v.p. indicatie aangeven:*
- Hypercholesterolemie [1546]
  - Hypocholesterolemie [HOC]
  - Hypobetalipoproteinemie: laag LDL (<2mmol/l) [5361]
  - Hypoalfalipoproteinemie: laag HDL (<0.8 mmol/l) [5363]
  - Hyperalfalipoproteinemie: hoog HDL (>3 mmol/l) [1287]
  - Hypertriglyceridemie: hoog TG (>5 mmol/l) [5336]
  - Dysbetalipoproteinemie [2024]
  - Familiare amyloïde polyneuropathie [AMYL]
  - Cholesterol ester stapelingsziekte [CESD]
  - Cerebrotendineuze xanthomatose [5365]
  - Chylomicron retention disease [CMRD]
  - Myopathie op statines [MSTAT]

*ABCA1, ABCG5, ABCG8, ANGPTL3, APOA1, APOA5, APOB, APOC2, APOC3, APOE  
CETP, CYP7A1, CYP27A1, GPIIIBP1, LCAT, LDLR, LDLRAP1, LIPA, LIPC, LIPG, LMF1,  
LPL, MTP, MYLIP, PCSK9, SAR1B, SCARB1, SLCO1B1, STAP1  
Incl. CNV detectie*

**Sanger testen Dyslipidemie**

- Hyperhomocysteinemie (*MTHFR*; C677T-mutatie) [3202] 3 wkn
- Stollingsafwijking (*FII p.(Gly20210Ala) mutatie* en *FV-Leiden mutatie*) [3383] 3 wkn

**OBESITAS**

**Kenmerken:**

Lengte	_____	cm	Autisme	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nee
Gewicht	_____	kg	Therapie resistentie	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nee
Schedelomvang	_____	cm	Early onset (<5 jaar)	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nee
Orgaanafwijkingen (specificeer)	_____		Hyperfagie	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nee
Dysmorfe kenmerken (specificeer)	_____		Dominante overerving	<input type="radio"/> Ja <input type="radio"/> Nee

**Obesitas**

- NGS pakket Obesitas [4674] 3
- (kwaliteit A: 1 gen, kwaliteit C: 14 genen)
- ALMS1, BDNF, CPE, GNAS, LEP, LEPR, MAGEL2, MC3R, MC4R, NPY4R,  
PCSK1, PHF6, POMC, SIM1, VPS13B*