



UMC Utrecht

Wijziging aanbod moleculaire DNA diagnostiek bij afdeling Genetica, laboratorium Genoomdiagnostiek UMC Utrecht.

Vanaf 5 december 2022 vindt er een substantiële wijziging plaats in ons aanbod van sequentieanalyse van individuele genen, met het oog op continue verbetering van de DNA diagnostiek en doelmatigheid van onze geboden dienstverlening. Dit houdt in dat de meerderheid van de voorheen met Sanger sequencing aangeboden volledige sequentieanalyses vanaf deze datum als individuele gentest komen te vervallen en enkel nog zijn aan te vragen als onderdeel van een genpanelanalyse via next-generation-sequencing (NGS). Voor de overgebleven individuele sequentieanalyses zal het onderzoek vanaf deze datum, een uitzondering daargelaten, tevens via NGS analyse plaatsvinden. Middels NGS analyse bieden wij patiënten eenzelfde kwalitatief hoogstaande maar tevens doelmatigere zorg, door voor nagenoeg ieder gen zowel single nucleotide variatie (SNV), multi nucleotide variatie (MNV) en kopie aantal variatie (CNV) analyses te kunnen verrichten. Via de genpanelanalyse kan voor de vele heterogene ziektebeelden waarvoor wij diagnostiek aanbieden op een doelmatigere manier, bij gelijkblijvende of zelfs verbeterde variant detectieratio, DNA diagnostiek worden uitgevoerd.

Deze wijziging betreft **uitsluitend** diagnostisch onderzoek waarbij het gendefect in de familie **NOG NIET** bekend is. De gerichte DNA diagnostiek naar reeds bekende familiale varianten is voorsnog onveranderd gebleven.

Daarnaast kunnen repeatexpansies en bepaalde CNVs niet met NGS gedetecteerd worden. Voor deze varianten blijft de DNA diagnostiek ongewijzigd.

Voor meer informatie over ons aanbod en de mogelijkheden verwijzen wij u graag naar onze [website](#), voor onze nieuwe 'gen naar genpaneel' zoektool. Daarmee vindt u eenvoudig welk panel of welke individuele genanalyse bij uw diagnostische vraag past, daar vindt u tevens de benodigde aanvraagformulieren.

Sectie Genoemdiagnostiek

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



UMC Utrecht

Sectie Genoemdiagnostiek

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

Tel 088 – 75 54090

Fax 088 – 75 55034

E-mail genoemdiagnostiek@umcutrecht.nl

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

Gebruik één formulier per patiënt

BSN nummer* : * verplicht

Naam + initialen :

Adres :

Postcode + woonplaats :

Geboortedatum :

Geslacht :

Ziektekostenverzekeraar :

Verzekeringsnummer :

Huisarts (HA) :

Adres + Woonplaats HA :

AANVRAGEND ARTS (volledig invullen, gaarne in blokletters)

Naam : Datum :

Ziekenhuis : Telefoon :

Afdeling : E-mailadres :

Adres : Uw referentie (optioneel) :

Postcode + plaats : cc uitslag (optioneel) :

INDICATIE

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

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

DOEL ONDERZOEK

- Bevestiging / uitsluiting diagnose
- Dragerschapsbepaling (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) :
- Heranalyse bestaande data
- DNA (2x >10 µg) | geïsoleerd uit: Bloed / anders, nl:.....
- DNA reeds aanwezig | geïsoleerd uit: Bloed / anders, nl:.....
- Navelstrengbloed (5 mL)

Voor alle monsters
Afname datum/tijd:

*Na een allogene stamceltransplantatie is bloed niet geschikt als onderzoeksmateriaal.

Neem in dit geval contact op met het secretariaat van ons laboratorium op nummer 088-7554090.

GEbruik LICHAAMSMATERIAAL

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

IN TE VULLEN DOOR LABORATORIUMMEDEWERKER

U-nummer

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

Etiketten

Datum:

Registratie

Indicatie:

Gericht / Volledig

Paraaf:

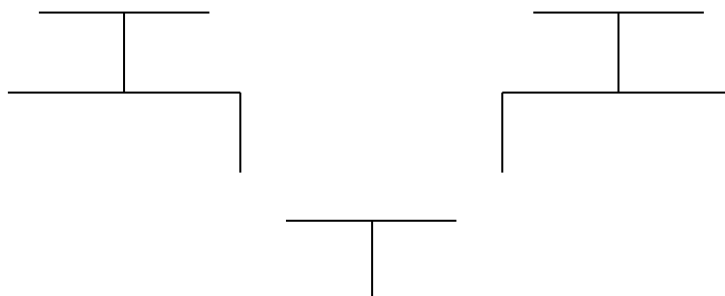
Ontvangstdatum:

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

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

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

Afname en verzendinginstructies

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

Voor ziektebeelden en gentesten die niet worden vermeld op dit aanvraagformulier

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

Gebruik lichaamsmateriaal

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

Geheimhouding

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



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

Bloed- en vaataandoeningen en beenmergfalen

Genpanels

Beenmergfalen (BMF01v22.1; 120 genen)

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

ABCB7, ABCD4, ABCG5, ABCG8, ACBD5, ACD, ACKR1, AK2, AMN, ANKRD26, AP3B1, ATR, BRCA2, BRIP1, CD40LG, CECR1, CLCN7, CLPB, CSF3R, CTC1, CTLA4, CUBN, CXCR4, CYCS, DDX41, DHFR, DKC1, DNAJC21, EFL1, EIF2AK3, ELANE, ERCC4, ERCC6L2, ETV6, FANCA, FANCB, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FYB1, G6PC3, GATA1, GATA2, GBA, GF11, GP1BA, GP1BB, GP9, GRHL2, HAX1, HOXA11, IVD, JAGN1, KLF1, LIG4, LYST, MASTL, MECOM, MPIG6B, MPL, MTR, MTRR, MYH9, MYSM1, NBEAL2, NHEJ1, NHP2, NOP10, OSTM1, PALB2, PARN, PLEKHM1, PRF1, RAB27A, RAC2, RBM8A, RPL11, RPL35A, RPL5, RPS10, RPS19, RPS24, RPS26, RPS29, RPS7, RTEL1, RUNX1, SAMD9, SAMD9L, SBDS, SH2D1A, SLC19A2, SLC25A38, SLC46A1, SLX4, SRC, SRP72, STIM1, STK4, STN1, TAZ, TBXAS1, TCIRG1, TCN2, TERT, THPO, TINF2, TNFRSF11A, TNFSF11, TUBB1, UBE2T, USB1, VPS13B, VPS45, WAS, WRAP53

Diamond-Blackfan anemie (DBA01v22.1; 35 genen)

EPO, GATA1, HEATR3, RPL10, RPL10A, RPL11, RPL15, RPL17, RPL18, RPL19, RPL26, RPL27, RPL3, RPL31, RPL34, RPL35, RPL35A, RPL5, RPL8, RPL9, RPLP0, RPS10, RPS11, RPS14, RPS15A, RPS17, RPS19, RPS20, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29, RPS7, TSR2

Hereditaire hemolytische anemie (EMS00v17.1; 46 genen)

ABCB6, ABCG5, ABCG8, ADA, AK1, ALAS2, ALDOA, ANK1, ATP11C, C15orf41, CD59, CDAN1, COL4A1, CYB5R3, EPB41, EPB42, G6PD, GATA1, GCLC, GPI, GPX1, GSR, GSS, HBA1, HBA2, HBB, HK1, KCNN4, KIF23, KLF1, NT5C3A, PFKM, PGD, PGK1, PGLS, PIEZO1, PKLR, RHAG, SEC23B, SLC2A1, SLC4A1, SPTA1, SPTB, TALDO1, TPI1, XK

Primaire hemostase defecten (TRO02v22.1; 100 genen)

ABCG5, ABCG8, ACTN1, ACVRL1, ADRA2A, ADRA2B, ANKRD26, ANO6, AP3B1, APOLD1, BLOC1S3, BLOC1S5, BLOC1S6, CD36, CDC42, COL1A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, CYCS, DIAPH1, DTNBP1, ENG, EPHB2, ETV6, F2R, F2RL3, FBN1, FERMT3, FGA, FGB, FGG, FLI1, FLNA, FYB1, GALE, GATA1, GATA2, GBA, GF11B, GNA12, GNA13, GNA11, GNAI2, GNAQ, GNAS, GNAZ, GNE, GP1BA, GP1BB, GP6, GP9, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, IKZF5, ITGA2, ITGA2B, ITGB1, ITGB3, LYST, MASTL, MECOM, MLPH, MPL, MYH9, MYO5A, NBEAL2, P2RX1, P2RY1, P2RY12, PLA2G4A, PLAU, PLCB2, PLCB3, PLCG2, PRKACG, PTGS1, PTPRJ, RAB27A, RASGRP2, RBM8A, RGS2, RUNX1, SLFN14, SMPD1, SRC, STIM1, TBXA2R, TBXAS1, THPO, TPM4, TUBB1, VIPAS39, VPS33B, VWF, WAS

Congenitale secundaire erythrocytose (EMS01v21.1; 16 genen)

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

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

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

Bloed- en vaataandoeningen

Individuele genen | Sequentieanalyse

- G6PD deficiëntie G6PD
- Hemofilie A, (HEMA)⁸ F8⁸
- Von Willebrand Factor VWF

Cardiovasculaire ziekten

Genpanels

Aangeboren hartafwijkingen (CAR05v19.1; 55 genen)

Relevante klinische informatie

- Nonsyndromaal
 - ASD/VSD/DORV
 - Heterotaxie
 - Tetralogie van Fallot (TOF)
- Syndromaal
 - Heterotaxy
 - Velocardiofaciaal/DiGeorge (DGS)

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

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

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

⁸ Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

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

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

Deletie/duplicatietest: MYBPC3 JAG1

Cardiomyopathie (CAR01v21.1; 42 genen)

Relevante klinische informatie

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

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

Deletie/duplicatietest: MYBPC3 PKP2

Erfelijke hartritme stoornissen (CAR03v21.1; 50 genen)

Relevante klinische informatie

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

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

Deletie/duplicatietest: PKP2 KCNQ1/KCNH2

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

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

Vasculaire aandoeningen (CAR04v22.1; 37 genen)

Relevante klinische informatie

- Familiare Thoracale Aneurismata (TAAD)
- Marfan (MFS) Loeys-Dietz (LDS)

ACTA2, ARIH1, BGN, COL1A1, COL1A2, COL3A1, COL5A1, COL5A2, EFEMP2, ELN, FBN1, FBN2, FLNA, FOXE3, GATA4, GATA5, HCN4, LOX, LTBP3, MAT2A, MFAP5, MYH11, MYLK, NOTCH1, PRKG1, ROBO4, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMAD6, TGFB2, TGFB3, TGFB3R1, TGFB3R2, THSD4

⁹ Alleen repeatexpansieanalyse

Cardiovasculaire ziekten

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Alveolaire capillaire dysplasie met misalignment van de pulmonaire venen, ACDMPV FOXF1
- Brugada syndroom SCN5A
- Long QT syndroom, type I en II (*alleen deletie/duplicatietest*) KCNQ1/KCNH2
- Syndroom microphthalmia 2 (MCOPS2) / Oculofaciocardiodentaal syndroom (OFCD) BCOR
- Ziekte van Fabry GLA

Dysmorfologie

Genpanels

- Fraser syndroom** (FRA00v16.1; 4 genen)
FRAS1, FREM2, FREM1, GRIP1
- Hypodontie/Oligodontie** (DON01v19.1; 17 genen)
AXIN2, BCOR, EDA, EDAR, EDARADD, FGFR1, FLNA, GJA1, GREM2, IRF6, LRP6, LTBP3, MSX1, PAX9, TP63, WNT10A, WNT10B
- Amelogenesis imperfecta** (DON02v19.1; 27 genen)
ACPT, AMBN, AMELX, C4orf26, CNNM4, COL17A1, DLX3, ENAM, FAM20A, FAM20C, FAM83H, GPR68, ITGB6, KLK4, LAMA3, LAMB3, LTBP3, MMP20, ORA1, PEX1, PEX6, RELT, ROGDI, SLC13A5, SLC24A4, STIM1, WDR72
- Hemifaciale microsomie** (OWS01v19.1; 43 genen)
Inclusief deletie/duplicatietest EYA1
BMP4, CDC6, CDT1, CHD7, DHODH, EDNRA, EFTUD2, EIF4A3, EYA1, FGF10, FGF3, FGFR2, FGFR3, FRAS1, FREM2, GNAI3, GRIP1, GSC, HMX1, HOXA2, HSPA9, KDM6A, KMT2D, OFD1, ORC1, ORC4, ORC6, OTX2, PLCB4, POLR1A, POLR1C, POLR1D, SALL1, SALL4, SF3B4, SIX1, SLC26A4, SOX10, TCOF1, TFAP2A, GDF6, RPS28, SIX5
- Schisis (non)syndrooma 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, EFN1, EFTUD2, EIF2S3, EIF4A3, EOGT, EPG5, ESCO2, EYA1, FAM20C, FGD1, FGF8, FGFR1, FGFR2, FLNA, FLNB, FOXC2, FOXE1, FRAS1, FTO, GDF6, GJA1, GLI2, GLI3, GNAI3, GNB1, GPC3, GRHL3, HDAC8, HYLS1, 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, RRGRIPL1, 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, SNRPB, SON, SOX9, SPECC1L, STAC3, STAMBP, TAPT1, TBX1, TBX15, TBX2, TBX22, TCOF1, TCTN3, TFAP2A, TGDS, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TMCO1, TMEM216, TMEM8C, TP63, TRIM37, TUBB, TWIST1, TXNL4A, USF9X, 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

- Cantù syndroom ABCC9
- Cleidocraniale dysplasie (CCD)⁸ RUNX2⁸
- Currarino, triade van (TRIAD) MNX1
- Syndroom microphthalmia 2 (MCOPS2) / Oculofaciocardiodentaal syndroom (OFCD) BCOR

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

<https://artsengenetica.nl/genetische-testen>https://www.vkqi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf⁸ Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest**Epilepsie**

Genpanels

- Epilepsie volledig genpanel** (EPI00v21.1; 301 genen)
AARS1, ABAT, ACTL6B, ADPRS, ADSL, ALDH7A1, ALG13, AMT, ANKRD11, AP2M1, AP3B2, ARG1, ARHGFE9, ARV1, ARX, ASAH1, ATAD1, ATP1A1, ATP1A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATP6V1A, ATRX, BRAT1, C12orf57, CACNA1A, CACNA1B, CACNA1D, CACNA1E, CACNA1G, CACNA2D2, CAD, CASK, CDK19, CDKL5, CERS1, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2B, CIC, CLCN4, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLTC, CNKSR2, CNNM2, CNPY3, CNTNAP2, COQ2, COQ4, CPLX1, CPT2, CSNK2B, CSTB, CTSD, CUL4B, CUX2, CYFIP2, D2HGDH, DCX, DEAF1, DENND5A, DEPDC5, DHDDS, DHPS, DIAPH1, DMXL2, DNAJC5, DNM1, DNM1L, DOCK7, DPM1, DYRK1A, EEF1A2, EIF2S3, EIF3F, EPM2A, FARS2, FGD1, FGF12, FLNA, FOLR1, FOXG1, FRRS1L, GABBR2, GABRA1, GABRA2, GABRA3, GABRA5, GABRB1, GABRB2, GABRB3, GABRG2, GATM, GATM, GCSD, GLB1, GLDC, GLRA1, GLRB, GNAO1, GNB1, GNB5, GOSR2, GOT2, GPPA1, GPC3, GPHN, GRIA3, GRIA4, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN2D, GRM7, GRN, HACE1, HCFC1, HCN1, HECW2, HNRNP, HNRNP, HSD17B10, HUWE1, INTS8, IQSEC2, IRF2BPL, KANSL1, KARS1, KAT8, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCNC2, KCND3, KCNH1, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCNT2, KCTD3, KCTD7, KDM5C, NEXMIF, KIF1A, KMT2A, KPNA7, LGI1, LIAS, MAST3, MBD5, MBOAT7, MDH2, MCEP2, MED12, MEF2C, MFSDB, MOCS1, MOCS2, MPDU1, MTHFR, MTOR, NACC1, NAPP, NBEA, NHLRC1, NPRL2, NPRL3, NRXN1, NSDHL, NTRK2, NUS1, OFD1, OPHN1, OTUD6B, PACS2, PAK1, PAK3, PARS2, PCDH19, PGAP1, PHACTR1, PHF6, PHGDH, PIGA, PIGB, PIGC, PIGG, PIGH, PIGN, PIGO, PIGP, PIGQ, PIGT, PIGU, PIGW, PLCB1, PLP1, PLPBP, PNKP, PNPO, POLG, PPP2CA, PPP3CA, PPT1, PQBP1, PRICKLE1, PRIMA1, PRRT2, PSAT1, PSPH, PURA, QARS1, RAB39B, RAI1, RANBP2, RELN, RHOB2, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, ROGDI, RORA, RORB, RPS6KA3, SAMHD1, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN3A, SCN8A, SETD1A, SHANK3, SIK1, SLC12A5, SLC13A5, SLC19A3, SLC1A2, SLC1A3, SLC1A4, SLC25A1, SLC25A12, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A1, SLC6A5, SLC6A8, SLC9A6, SMC1A, SMS, SNAP25, SON, SPATA5, SPTAN1, ST3GAL3, ST3GAL5, STAMBP, STRADA, STX1B, STXB1, SYN1, SYNGAP1, SYNJ1, SYP, SZT2, TANC2, TANGO2, TBC1D24, TBCE, TBCK, TCF4, TDP2, TPP1, TRAK1, TREX1, TRIM8, TRIO, TRPM6, TSC1, TSC2, UBA5, UBE2A, UBE3A, UFM1, UGDH, UGP2, WDR45, WWOX, YWHAG, ZDHHC9, ZEB2

Repeatexpansieanalyse^{*} CSTB

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

*Inclusief deletie/duplicatietest KCNQ2**ATP1A1, KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, SCN8A, TBC1D24*

- Focale epilepsie** (EPI04v21.1; 22 genen)

CHRNA2, CHRNA4, CHRN2B, CNKSR2, DCX, DEPDC5, FLNA, GRIN2A, KCNT1, LGI1, MICAL1, MTOR, NPRL2, NPRL3, POLG, PRIMA1, RELN, SLC12A5, SYN1, TSC1, TSC2, ZDHHC9

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

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

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Dravet syndroom (SMEI/SMEB)⁸ SCN1A⁸
 - Progressieve myoclonische epilepsie type 1 / Ziekte van Unverricht Lundborg (ULD) CSTB
- Inclusief repeatexpansie analyse CSTB*

Erfelijke kanker

Genpanels

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

*Inclusief deletie/duplicatietest BRCA1**BRCA1, BRCA2, ATM, BARD1, CHEK2, PALB2, RAD51C, RAD51D, PTEN, BRIP1*^{*} Alleen repeatexpansieanalyse

Erfelijke kanker (Vervolg)
Genpanels

- Eierstokkanker** (ONC01v22.1; 6 genen)
Inclusief deletie/duplicatietest BRCA1
BRCA1, BRCA2, PALB2, RAD51C, RAD51D, BRIP1
- Feochromocytoom** (ONC04v18.1; 11 genen)
Inclusief deletie/duplicatietesten SDHAF2 en VHL.
FH, MAX, MDH2, RET (alleen relevante exonen), SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL
- Pancreaskanker** (ONC13v22.1; 6 genen)
Inclusief deletie/duplicatietest BRCA1
ATM, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, PALB2, STK11
- Paraganglioom** (ONC05v18.1; 6 genen)
Inclusief deletie/duplicatietesten SDHAF2
MAX, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD
- MEN1** (ONC06v18.1; 7 genen)
Inclusief deletie/duplicatietesten CDKN1B en MEN1.
AIP, CDC73, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2B, CDKN2C, MEN1
- Nierkanker** (ONC07v18.1; 7 genen)
Inclusief deletie/duplicatietest VHL
BAP1, FH, FLCN, MET, PTEN, SDHB, VHL
- Wilms tumor predispositie** (ONC03v21.1; 22 genen)
ASXL1, BLM, BUB1B, CDC73, CDKN1C, CEP57, CTR9, DICER1, DIS3L2, FBXW7, GPC3, GPC4, HACE1, NF1, NYNRIN, PIK3CA, REST, TP53, TRIM28, TRIM37, TRIP13, WT1
- Polyposis/darmkanker** (ONC08v20.1; 19 genen)
Inclusief deletie/duplicatietesten APC, MUTYH (6 van de 16 exonen).
APC, BMPR1A, EPCAM, GREM1, MLH1, MLH3, MSH2, MSH3, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2 (verminderde sensitiviteit door aanwezigheid pseudogenen), 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 pseudogenen), POLD1, POLE
- Prostaatkanker** (ONC11v21.1; 5 genen)
Inclusief deletie/duplicatietest BRCA1
BRCA1, ATM, CHEK2, PALB2

Erfelijke kanker
Individuele genen | Sequentieanalyse

- Risicofactor voor o.a. borstkanker / Ataxia-telangiectasia ATM
- Risicofactor voor o.a. borstkanker (CHEK2) CHEK2
- PTEN Hamartoma tumor syndroom (PHTS) PTEN
- Lynch syndroom (HNPCC2)[§] MLH1[§]
- Lynch syndroom (HNPCC1)[§] MSH2[§]
- Lynch syndroom (HNPCC5)[§] MSH6[§]
- Multipele Endocriene Neoplasie type 1 (MEN1)[§] MEN1[§]
- Multipele Endocriene Neoplasie type 2A (MEN2A) (alleen relevante exonen) RET
- Medullair Schildklier Carcinoom, Sporadisch (SMTC) RET (alleen op DNA uit tumorweefsel)
- Von Hippel-Lindau, ziekte van (VHL)[§] VHL[§]

Metabole ziekten
Genpanels

- Glycine encephalopathie/non-ketotische hyperglycinemie** (MET01v22.1; 3 genen)
AMT, GCSH, GLDC
- Glycogeenstapelingsziekten** (MET06v16.2; 23 genen)
AGL, ENO3, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, LDHA, PFKM, PGAM2, PGM1, PHKA1, PHKA2, PYGL, PYGM, SLC2A2, G6PC, PHKG2, PHKB, ALDOA, GYS2, SLC37A4, LAMP2, PRKAG2
- Methylmalon acidurie (MMA)** (MET11v20.1; 29 genen)
Alleen aan te vragen bij positieve hielprik.
ABCD4, ACSF3, ALDH6A1, AMN, CBS, CD320, CLYBL, CUBN, GIF, HCFC1, HIBCH, IVD, LMBRD1, MCEE, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MTHFR, MTR, MTRR, MUT, SLC46A1, SUCLA2, SUCLG1, TCN1, TCN2, THAP11, ZNF143
- Niemann-Pick disease** (MET04v16.1; 3 genen)
SMPD1, NPC1, NPC2
- Progressieve familiale intrahepatische cholestase (PFIC)** (MET02v21.1; 9 genen)
ABCB11, ABCB4, ATP8B1, NR1H4, TJP2, USP53, LSR, KIF12, ZFYVE19
- Cholestase, brede differentiaal diagnose** (MET10v21.1; 69 genen)
ABCB11, ABCB4, ABCC2, ABCD3, ADK, AHCY, AKR1D1, ALDOB, AMACR, ARG1, ASAH1, ATP7B, ATP8B1, BAAT, BCS1L, C10orf2, CFTR, CIRH1A, CLDN1, CYP27A1, CYP7B1, DCDC2, DGUOK, DHCR7, FAH, GALT, GBA, GBE1, GLIS3, HADHA, HNF1A, HNF1B, HSD3B7, IFT43, INVS, JAG1, LIPA, MPV17, MTM1, MYO5B, NOTCH2, NPC1, NPC2, NPHP3, NR1H4, PEX1, PEX14, POLG, POMC, PROP1, SCO1, SERPINA1, SHPK, SLC25A13, SLC27A5, STX3, SUCLA2, TALDO1, TJP2, TPO, TRMU, VIPAS39, VPS33B, USP53, LSR, KIF12, ZFYVE19, SLC01B3, SLC01B1
- Serine biosynthesedefect** (MET03v16.1; 3 genen)
PHGDH, PSPH, PSAT1

Metabole ziekten
Individuele genen | Sequentieanalyse

- Biotinidase deficiëntie BTD
- Congenital disorder of glycosylation type 1A (CDG1A) PMM2
- Congenital disorder of glycosylation type 1P (CDG1P) ALG11
- Congenital disorder of glycosylation type 3 (CDG3) COG6
- Familiaire Hyperinsulinemische Hypoglycemie type 7, (HHF7) SLC16A1
- Fenylketonurie type 1 (PKU) PAH
- Fenylketonurie type 3 (PTPS) PTS
- Glycerolkinase deficiëntie (GKD) GK
- Hartnup disorder SLC6A19
- Hemochromatose, (HFE) HFE
- Medium-Chain Acyl-CoA Dehydrogenase deficiëntie (MCAD) ACADM
- Metachromatische Leukodystrofie (MLD) ARSA
- Pompe, Ziekte van, Glycogen storage disease II (GSD2)[§], GAA[§] *inclusief deletie test exon 18*
- PyruvaatKinase deficiëntie (PK) PKLR
- Tyrosinemie, type I FAH
- Wilson, ziekte van (WD) ATP7B

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

<https://artsogenetica.nl/genetische-testen>
https://www.vkqi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

[§] Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Neurologische ziekten

Genpanels

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

Ataxia's NGS panel: zie Neuromusculaire ziekten

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

Inclusief repeatexpansieanalyse SCA2 (ATXN2)

ALS2, ANG, ANXA11, APP, C21ORF2, CHCHD10, CHMP2B, ERBB4, FUS, GRN, KIF5A, MAPT, MATR3, NEK1, OPTN, PPN1, PRPH, PSEN1, PSEN2, SETX, SIGMAR1, SOD1, TARDBP, TBK1, TUBA4A, UBQLN2, VAPB, VCP

Repeatexpansieanalyse*: C9ORF72

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

Inclusief deletie/duplicatietesten KRIT1

KRIT1, CCM2, PDCD10

 Ziekte van Fahr (NEU04v20.1; 6 genen)

JAM2, KIAA1161, SLC20A2, PDGFRB, PDGFB, XPR1

 Sporadische ALS (NEU05v22.1; 2 genen)

FUS, SOD1

Inclusief repeatexpansie analyse C9ORF72 en SCA2

Neurologische ziekten

Individuele genen | Sequentie-/repeatexpansieanalyse

- | | |
|---|----------------------|
| <input type="checkbox"/> Amyotrofe lateraal sclerose / Frontotemporale dementie (FTDALS) [^] | C9ORF72 [^] |
| <input type="checkbox"/> Fuhrmann syndroom | WNT7A |
| <input type="checkbox"/> Pitt Hopkins-like syndroom 1 | CNTNAP2 |
| <input type="checkbox"/> Pitt Hopkins-like syndroom 2 [^] | NRXN1 [^] |
| <input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie type 1 (SCA1) [^] | ATXN1 [^] |
| <input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie type 2 (SCA2) [^] | ATXN2 [^] |
| <input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie type 3 (SCA3) [^] | ATXN3 [^] |
| <input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie type 6 (SCA6) [^] | CACNA1A [^] |
| <input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie type 7 (SCA7) [^] | ATXN7 [^] |
| <input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie type 12 (SCA12) [^] | PPP2R2B [^] |
| <input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie type 17 (SCA17) [^] | TBP [^] |

Neuromusculaire ziekten

Genpanels

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

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

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

Repeatexpansieanalyse*: ATXN1 ATXN2 ATXN3

ATXN7 CACNA1A PPP2R2B TBP

FMR1 (FXTAS)

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

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

 Congenitale musculaire dystrofie (NEM07v19.1; 34 genen)

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

 Congenitale myopathie (NEM04v22.1; 39 genen)

ACTA1, ACTN2, BIN1, CACNA1S, CFL2, CNTN1, DNM2, FXR1, HACD1, HNRNPA1, HRAS, KBTBD13, KLHL40, KLHL41, LMDD3, MAP3K20, MEGF10, MTM1, MYBPC3, MYH2, MYH7, MYL1, MYL2, MYMK, MYO18B, MYPN, NEB, PAX7, PYROXD1, RYR1, SELENON, SPEG, SPTBN4, STAC3, TNNT1, TPM2, TPM3, TRIM32, TTN

 Distale myopathie (NEM05v22.1; 24 genen)

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

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

ABCD1, AFG3L2, ALDH18A1, ALDH3A2, ALS2, AMPD2, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, ARL6IP1, ATL1, ATP13A2, B4GALNT1, BSCL2, C19orf65, C19orf12, CAPN1, CYP2U1, CYP7B1, DDHD1, DDHD2, ENTPTD1, ERLIN1, ERLIN2, FA2H, FARS2, GBA2, GJC2, HACE1, HSPD1, IBA57, WASHC5, KIDINS220, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KLC2, L1CAM, MAG, MARS2, MTPAP, NIPA1, NT5C2, PLP1, PNPLA6, REEP1, RTN2, SACS, SLC33A1, SPAST, SPG11, SPART, SPG21, SPG7, TECPR2, TFG, UBAP1, VAMP1, VPS37A, ZFYVE26, ZFYVE27

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

ANO5, BVES, CAPN3, CAV3, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DPM3, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, GAA, GMPPB, HNRNPDL, ISPD, LIMS2, LMNA, MYOT, PLEC, POGUT1, POMGNT1, POMT1, POMT2, POPDC3, PTRF, PYROXD1, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SMCMD1, 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, ETFB, ETFDH, FLAD1, GAA, GBE1, GYG1, GYS1, LDHA, LPIN1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PNPLA2, PNPLA8, PRKAG2, PYGM, RBCK1, SLC22A5, SLC25A20

 Myotone syndromen* (NEM09v22.1; 5 genen)

ATP2A1, CAV3, CLCN1, HSPG2, SCN4A

Repeatexpansieanalyse*: DMPK CNBP

 Motorneuron ziekten* (MND) (NEM13v22.1; 56 genen)

AARS1, ALS2, ANG, ANXA11, AR, ASAH1, ASCC1, ATP7A, BICD2, BSCL2, CHCHD10, CHMP2B, DCTN1, DNAJB2, DYNC1H1, ERBB3, ERBB4, EXOSC3, EXOSC8, FBXO38, FIG4, FUS, GARS1, GLE1, HEXB, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HSPB1, HSPB3, IGHMBP2, MATR3, NEFH, OPTN, PPN1, PIP5K1C, PLEKHG5, PRPH, REEP1, SETX, SIGMAR1, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SOD1, SPG11, SQSTM1, TARDBP, TRIP4, TRPV4, TUBA4A, UBA1, UBQLN2, VAPB, VCP, VRK1, WARS1

Repeatexpansieanalyse*: C9ORF72

Deletie/duplicatietest: SMN1/(SMN2)

 Motor en sensory neuropathie* (NEM15v22.1; 91 genen)

AARS1, AIFM1, ARHGAP10, ARSA, ATL1, ATL3, ATP1A1, BAG3, BSCL2, CCT5, COX6A1, CTDPI1, DCAF8, DGAT2, DHTKD1, DNAJB2, DNM2, DNM1, DST, DYNC1H1, EGR2, ELP1, RETREG1, FBLN5, FGD4, FIG4, GAN, GARS1, GDAP1, GJB1, GJB3, GLA, GNB4, HARS1, HINT1, HK1, HOXD10, HSPB1, HSPB3, HSPB8, IGHMBP2, INF2, KARS1, KIF1A, KIF1B, KIF5A, LITAF, LMNA, LRSAM1, MARS1, MFN2, MME, MORC2, MPZ, MTMR2, NAGLU, NDRG1, NEFH, NEFL, NGF, NTRK1, PDK3, PLEKHG5, PMP2, PMP22, PNKP, PRDM12, PRPS1, PRX, RAB7A, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN9A, SEPTIN9, SH3TC2, SLC12A6, SORD, SPG11, SPTLC1, SPTLC2, SURF1, TFG, TRIM2, TRPV4, TTR, VCP, VRK1, WNK1, YARS1

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

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

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

[^] Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Neuromusculaire ziekten

Genpanels

(Vervolg)

 NMZ Breed panel (NEM27v22.1; 430 genen)

AARS1, ABCD1, ABHD5, ACAD9, ACADVL, ACTA1, ACTN2, ACVR1, COQ8A, ADSS1, AFG3L2, AGL, AGRN, AIFM1, ALDH18A1, ALDH3A2, ALG13, ALG14, ALG2, ALS2, AMPD2, ANO10, ANOS, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, APTX, AR, ARHGEP10, ARL6IP1, ARSA, ASAH1, ASCC1, ATG7, ATL1, ATL3, ATM, ATP13A2, ATP1A1, ATP2A1, ATP7A, B3GALNT2, B4GALNT1, B4GAT1, BAG3, BEAN1, BICD2, BIN1, BSCL2, BVES, C12orf65, C19orf12, CACNA1A, CACNA1G, CACNA1S, CACNB4, CAPN1, CAPN3, CASQ1, CAV3, CCDC78, CCDC88C, CCT5, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHKB, CHRNA1, CHRN1, CHRN2, CHRNE, CHRNG, CLCN1, CLN3, CNTN1, CNTNAP1, COA7, COL12A1, COL13A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, COX6A1, CPT2, CRYAB, CTDP1, CWF19L1, CYP2U1, CYP7B1, DAG1, DCAF8, DCTN1, DDHD1, DDHD2, DES, DGAT2, DHTKD1, DMD, DNAJB2, DNAJB6, DNMT2, DNMT1, DOK7, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DST, DYNC1H1, DYSF, EBF3, ECEL1, EEF2, EGR2, ELOVL4, ELOVL5, ELP1, EMD, ENO3, ENTPD1, ERBB3, ERLIN1, ERLIN2, ETFA, ETFB, ETFDH, EXOSC3, EXOSC8, FA2H, FAM111B, RETREG1, FARS2, FASTKD2, FBLN5, FBXO38, FGD4, FGF14, FHL1, FIG4, FKRP, FKTN, FLAD1, FLNC, FXN, FXR1, GAA, GAN, GARS1, GBA2, GBE1, GDAP1, GDAP2, GFPT1, GJB1, GJB3, GJC2, GLA, GLE1, GMPBB, GNB4, GNE, GOLGA2, GRID2, GRM1, GYG1, GYS1, HACE1, HARS1, HEXB, HINT1, HK1, HNRNPA1, HNRNPD, HNRNPA2B1, HOXD10, HRAS, HSPB1, HSPB3, HSPB8, HSPD1, HSPG2, IBA57, IFRD1, IGHMBP2, INF2, INPP5K, ISCU, CRPPA, ITGA7, ITPR1, KARS1, KBTBD13, KCNA1, KCNC3, KCND3, KCNE1, KCNE5, KCNE2, KCNE3, KCNJ18, KCNJ2, KCNJ5, WASHC5, KIDINS220, KIF1A, KIF1B, KIF1C, KIF21A, KIF5A, KLC2, KLHL40, KLHL41, KLHL9, KY, L1CAM, LAMA2, LAMB2, LAMP2, LARGE1, LDB3, LDHA, LIMS2, LITAF, LMNA, LMOD3, LPIN1, LRP4, LRSAM1, MAG, MAP3K20, MARS1, MARS2, MED25, MEGF10, MFN2, MICU1, MME, MORC2, MPZ, MRE11, MSTN, MSTO1, MTM1, TMTR2, MTPAP, MUSK, MYBPC3, MYF6, MYH2, MYH3, MYH7, MYH8, MYL1, MYL2, MYMK, MYO18B, MYO9A, MYOT, MYPN, NAGLU, NDRG1, NEB, NEFH, NEFL, NGF, NIPA1, NOPS6, NTS2, NTRK1, OBSCN, OPA1, ORAI1, PABPN1, PAX7, PDK3, PDYN, PEX7, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PHOX2A, PHYH, PIP5K1C, PLEC, PLEKHG5, PLP1, PMP2, PMP22, PNKP, PNPLA2, PNPLA6, PNPLA8, POGUT1, POLG, POLG2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, POPDC3, PRDM12, PREPL, PRKAG2, PRKCG, PRPS1, PRX, HACD1, CAVIN1, PTRH2, PUS1, PYGM, PYROXD1, RAB7A, RAPS, RBCK1, REEP1, RNF216, RRM2B, RTN2, RXYLT1, RYR1, SACS, SBF1, SBF2, SCN10A, SCN11A, SCN4A, SCN9A, SCYL1, SELENON, SEPTIN9, SETX, SGCA, SGCB, SGCD, SGCE, SGCG, SGPL1, SH3TC2, SIGMAR1, SIL1, SLC12A6, SLC1A3, SLC22A5, SLC25A20, SLC25A4, SLC25A42, SLC33A1, SLC52A2, SLC52A3, SLC5A7, SMCHD1, SNAP25, SNX14, SORD, SPAST, SPEG, SPG11, SPART, SPG21, SPG7, SPTBN2, SPTBN4, SPTLC1, SPTLC2, SQSTM1, STAC3, STIM1, STUB1, SUCLA2, SURF1, SYNE1, SYNE2, SYT2, TCAP, TDP1, TDP2, TECPR2, TFG, TGM6, THG1L, TIA1, TK2, TMEM240, TMEM43, TMEM65, TNNT1, TNNT3, TNPO3, TOR1A, TOR1AIP1, TPM2, TPM3, TRAPP11, TRIM2, TRIM32, TRIM54, TRIM63, TRIP4, TRPC3, TRPV4, TTBK2, TTC19, TTN, TTPA, TTR, TUBB3, TWNK, UBA1, UBAP1, VAMP1, VCP, VIPAS39, VMA21, VPS13D, VPS37A, VRK1, WARS1, WNK1, YARS1, YARS2, ZFYVE26, ZFYVE27

 NMZ met aanvalsgewijze/geprovoceerde verschijnselen (NEM28v22.1; 15 genen)

CACNA1A, CACNA1S, CLCN1, KCNA1, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ18, KCNJ2, KCNQ1, OBSCN, RYR1, SCN4A, SCN5A

 Periodieke paralyse en ionkanaal spierziekten (NEM10v22.1; 12 genen)

CACNA1A, CACNA1S, CLCN1, KCNA1, KCNE1, KCNE5, KCNE2, KCNE3, KCNJ5, KCNJ18, KCNJ2, SCN4A

 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, ELP1, FAM111B, FASTKD2, KIF21A, MYH3, MYH8, OPA1, ORAI1, PHOX2A, POLG, POLG2, PTRH2, PUS1, RRM2B, SGCE, SLC25A4, SLC25A42, STIM1, SUCLA2, SYNE1, TK2, TMEM65, TNNT2, TNNT3, TOR1A, TPM2, TTR, TUBB3, TWNK, YARS2

Neuromusculaire ziekten

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Central core disease/maligne hyperthermie RYR1
- Kennedy, ziekte van: X-gebonden type 1 SBMA, (SMAX1)[^] AR[^]
- Motor en sensory neuropathie (*alleen deletie/duplicatietest*) PMP22/MPZ/GJB1
- Myotone dystrofie type 1 (DM1)[^] DMPK[^]
- Myotone dystrofie type 2 (DM2)[^] CNBP[^]
- Spinale Musculaire Atrofie (SMA type 1 - 4)⁸ SMN1⁸ (*sequentie-analyse alleen na overleg*)

Nierziekten

Genpanels

Nierkanker NGS panel: zie erfelijke kanker

- Atypisch hemolytisch uremisch syndroom (aHUS)/ thrombotische microangiopathie (NEF07v21.1; 14 genen)**
Inclusief deletie/duplicatietest CD46, CFH, CFI, CFHR1, CFHR3
ADAMTS13, C3, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFI, DGKE, MMACHC, PRDX1, THBD
- Alport syndroom, klassiek (NEF01v.16.1; 3 genen)**
COL4A3, COL4A4, COL4A5
- Alport syndroom, brede differentiaal diagnose (NEF23v21.1; 22 genen)**
ACTN4, C3, CD2AP, CFH, CFHR5, COL4A1, COL4A3, COL4A4, COL4A5, FAT1, FN1, INF2, ITGB4, LAMA5, LMX1B, MYH9, MYO1E, NPHS1, NPHS2, SLC7A7, TRPC6, WT1
- Congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT) (NEF03v23.1; 114 genen)**
ACE, ACTA2, ACTG2, AGT, AGTR1, ANOS1, BICC1, BMP4, BNC2, CBWD1, CCNQ, CENPF, CEP55, CHD1L, CHD7, CHRM3, CHRNA3, COQ7, CTU2, DACT1, DHCR7, DOCK4, DSTYK, EVX1, EYA1, FGF20, FGF8, FOXF1, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GDF6, GDNF, GFRA1, GLI3, GPC3, GREB1L, GREM1, GRIP1, HAAO, HNF1B, HOXA10, HOXA13, HOXD13, HPSE2, HSPA6, ISL1, ITGA8, ITGB4, JAG1, KCTD1, KDM6A, KIF14, KMT2D, KYNU, LHX1, LIFR, LMOD1, LPP, LRIG2, LRP10, LRP4, MKK5, MYH11, MYLK, MYOCD, NAALADL2, NADSYN1, NCAPG2, NIPBL, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, NPNT, PAX2, PAX8, PBX1, PLVAP, RBM8A, REN, RET, ROBO1, ROBO2, ROR2, SALL1, SALL4, SIX1, SIX2, SIX5, SKAP2, SLIT2, SLIT3, SOX17, STRA6, TBC1D1, TBX18, TBX6, TFAP2A, TMEM260, TNXB, TP63, TRAP1, TSHZ3, UMOD, UPK3A, WBP11, WNT4, WNT9B, WT1, ZEB2, ZIC3, ZMYM2
- Deletie/duplicatietest:** EYA1 HNF1B NPHP1 RET
- Diabetes insipidus, nefrogeen en neurohypofyseaal (NEF25v16.1; 3 genen)**
AQP2, AVP, AVPR2
- Electrolyten stoornis (incl. Bartter syndroom, Gitelman syndroom en hypomagnesemie) (NEF09v21.2; 36 genen)**
ATP1A1, BSND, CACNA1S, CASR, CLCN5, CLCNKA, CLCNKB, CLDN10, CLDN16, CLDN19, CNM2, DGAT1, EGF, EPCAM, FXYD2, GUCY2C, HNF1B, KCNJ1, KCNJ10, MAGED2, MYO5B, NEUROG3, PCBD1, RRAGD, SARS2, SCN4A, SCNN1A, SCNN1B, SCNN1G, SLC12A1, SLC12A3, SLC26A3, SLC41A1, SLC9A3, SPINT2, TRPM6
- Deletie/duplicatietest:** CLCNKB SLC12A3
- Erfelijke nierziekte (incl. niertumoren) (NEF00v21.1; 495 genen)**
Uitsluitend aan te vragen door klinisch genetiçi
ACE, ACTA2, ACTG2, ACTN4, ADAMTS13, ADAMTS9, ADCK3, ADCY10, AGK, AGT, AGTR1, AGXT, AHI1, ALDOB, ALG1, ALG5, ALG6, ALG8, ALG9, ALMS1, ALPL, AMN, ANKFY1, ANKS3, ANKS6, ANLN, ANOS1, AP2S1, APOA1, APOE, APOL1, APRT, AQP2, ARHGAP24, ARHGAP24, ARL13B, ARL3, ARL6, ARMC9, ARSA, ATP1A1, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP7B, ATXN10, AVIL, AVP, AVPR2, B2M, B9D1, B9D2, BBIP1, BBS1, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCS1L, BICC1, BMP4, BMPR2, BNC2, BSND, C2CD3, C3, C8ORF37, CA2, CACNA1D, CACNA1H ...

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

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

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

⁸ Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Nierziekten (Vervolg)
Genpanels

- Renale tubulaire acidose** (NEF19v21.1; 22 genen)
ATP6V0A4, ATP6V1B1, BSND, CA2, CLCNKB, COQ9, EHHADH, FBXL4, FN1, FOX11, G6PC, GATM, KCNJ1, SLC12A1, SLC12A3, SLC37A4, SLC4A1, SLC4A4, UQC22, VIPAS39, VPS33B, WDR72
- Renale tubulaire dysgenese** (NEF20v16.1; 5 genen)
ACE, AGT, AGTR1, REN, UMOD
- Ziekte van Dent (type 1 en type 2) / Lowe syndroom** (NEF22v16.2; 3 genen)
CLCN5, CTNS, OCLR

Nierziekten
Individuele genen | Sequentieanalyse

- Gitelman syndroom^δ SLC12A3^δ
- Glomerulopathie met fibronectine depositie FN1
- Hypertensie en brachydactylie syndroom/Bilginturan syndroom PDE3A
- Hypoparathyroidie, doofheid en renale dysplasie syndroom (HDR) GATA3
- Interstitiële longfibrose en congenitaal nefrotisch syndroom ITGA3

Obesitas
Genpanels

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

Obesitas
Individuele genen | Sequentieanalyse

- Cohen syndroom^δ VPS13B^δ

Primaire immuundeficiënties
Genpanels

- Primaire immuundeficiënties volledig panel** (PID00v23.1; 468 genen)
De volgende non-coding RNA genen zijn geen onderdeel van deze analyse: RMRP, RNU4ATAC, RNU7-1, SNORA31 en TERC. Bij een sterke verdenking op betrokkenheid van een van deze genen bij het klinisch beeld van patiënt kunt u contact met ons opnemen voor de diagnostische mogelijkheden.

ACD, ACP5, ACTB, ADA, ADA2, ADAM17, ADAR, AGA, AICDA, AIRE, AK2, ALG13, ALPI, ALPK1, ANGPT1, AP1S3, AP3B1, AP3D1, APOL1, ARHGEF1, ARPC1B, ATAD3A, ATG4A, ATM, ATP6AP1, B2M, BACH2, BCL10, BCL11B, BLK, BLM, BLNK, BLOC1S6, BTK, C1QA, C1QB, C1QC, C1R, C1S, C2, C2orf69, C3, C5, C6, C7, C8A, C8B, C8G, C9, CA2, CARD10, CARD11, CARD14, CARD9, CARMIL2, CASP10, CASP8, CAVIN1, CCBE1, CD19, CD247, CD27, CD28, CD3D, CD3E, CD3G, CD4, CD40, CD40LG, CD46, CD55, CD59, CD70, CD79A, CD79B, CD81, CD8A, CDC42, CDCA7, CDKN2B, CEBPE, CFB, CFD, CFH, CFI, CFP, CFTR, CHD7, CHUK, CIB1, CIITA, CLCN7, CLEC4D, CLEC7A, CLPB, COPA, COPG1, CORO1A, CR2, CRACR2A, CREBBP, CSF2RA, CSF2RB, CSF3R, CTC1, CTLA4, CTNBL1, CTPS1, CTSC, CXCR2, CXCR4, CYBA, CYBB, CYBC1, DBR1, DCLRE1B, DCLRE1C, DDX58, DEF6, DGAT1, DHFR, DIAPH1, DKC1, DNAJC21, DNASE1, DNASE1L3, DNASE2, DNMT3B, DOCK2, DOCK8, ELANE, ELF4, EPG5, ERBIN, ERCC2, ERCC3, ERCC6L2, EXTL3, F12, FAAP24, FADD, FAS, FASLG, FAT4, FCGR3A, FCHO1, FCN3, FERMT1, FERMT3, FNIP1, FOXJ3, FOXN1, FOXP3, FPR1, G6PC, G6PC3, G6PD, GATA2, GF11, GINS1, GJC2, GRHL2, GTF2H5, HAVCR2, HAX1, HCK, HELLS, HMOX1, HS3ST6, HYOU1, ICOS, ICOSLG, IFIH1, IFNAR1, IFNAR2, IFNG, IFNGR1, IFNGR2, IGHM, IGLL1, IKBKKB, IKBKKG, IKZF1, IKZF2, IKZF3, 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, ITPKB, ITPR3, IVNS1ABP, JAGN1, JAK1, JAK2, JAK3, KDM6A, KMT2A, KMT2D, KNG1, KRAS, LACC1, LAMTOR2, LAT, LCK, LCP2, LIG1, LIG4, LPIN2, LRBA, LRR8A, LSM11, LYST, MAGT1, MALT1, MAN2B1, MAN2B2, MANBA, MAP1LC3B2, MAP3K14, MAPK8, MASP2, MC2R, MCM10, MCM4, MEFV, MOGS, MPEG1, MRTFA, MS4A1, MSN, MTHFD1, MVK, MYD88, MYOF, MYSM1, NBAS, NBN, NCF1, NCF2, NCF4, NCKAP1L, NCSTN, NEFAT5, NFE2L2, NFKB1, NFKB2, NFKBIA, NHEJ1, NHP2, NLR4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, NOP10, NOS2, NRAS, NSMCE3, OAS1, ORA1, OSTM1, OTULIN, PARN, PAX1, PAX5, PBX1, PCCA, PCCB, PDCD1, PEPD, PGM3, PIGA, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PLCG2, PLEKHM1, PLG, PMM2, PNP, POLA1, POLE2, POLR3F, POMP, POT1, POU2AF1, PRF1, PRKCD, PRKDC, PRPS1, PSEENEN, PSMA3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMG2, PSTPIP1, PTPN22, PTPRC, RAB27A, RAC2, RAG1, RAG2, RANBP2, RASGRP1, RASGRP2, RBCK1, RC3H1, RECQL4, REL, RELB, RELB, RFX5, RFXANK, RFXAP, RHOG, RHOH, RIPK1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF168, RNF31, RORC, RPA1, RPSA, RSPH9, RTEL1, SAMD9, SAMD9L, SAMHD1, SASH3, SAT1, SBDS, SEC61A1, SEMA3E, SERAC1, SERPING1, SH2B3, SH2D1A, SH3BP2, SH3KBP1, SKIV2L, SLC29A3, SLC35A1, SLC35C1, SLC37A4, SLC39A4, SLC39A7, SLC46A1, SLC7A7, SMARCAL1, SMARCD2, SNX10, SOCS1, SOCS4, SP110, SPI1, SPINK5, SPPL2A, SRP72, STAT1, STAT2, STAT3, STAT4, STAT5B, STAT6, STIM1, STING1, STK4, STN1, STX11, STXBP2, SYK, TAP1, TAP2, TAPBP, TAZ, TBX1, TBX21, TCF3, TCF7L1, TCN2, TERT, TET2, TFRC, TGFBI, THBD, TICAM1, TINF2, TIRAP, TLR3, TLR4, TLR7, TLR8, TMC6, TMC8, TNFAIP3, TNFRSF11A, TNFRSF13B, TNFRSF13C, TNFRSF1A, TNFRSF4, TNFRSF9, TNFSF11, TNFSF12, TNFSF13, TOM1, TOP2B, TPP2, TRAC, TRAF3, TRAF3IP2, TREX1, TRIM22, TRNT1, TTC37, TTC7A, TYK2, UBA1, UNC13D, UNC93B1, UNG, USB1, USP18, VAV1, VPS13B, VPS45, WAS, WDR1, WIPF1, WRAP53, XIAP, ZAP70, ZBTB24, ZNF341, ZNF41

- ALPS/Autoimmunity** (PID03v17.1; 12 genen)
FAS, FASLG, CASP10, CASP8, KRAS, NRAS, FADD, AIRE, FOXP3, IL2RA, ITCH, LRBA
- Autoinflammatoir** (PID01v22.2; 67 genen)
ACP5, ADA2, ADAM17, ADAR, ADGRE2, ALPK1, AP1S3, C2orf69, CARD14, CDC42, CEBPE, COPA, DDX58, DNASE1, DNASE1L3, DNASE2, FERMT1, IFIH1, IKZF1, IL10, IL10RA, IL10RB, IL1RN, IL36RN, LACC1, LPIN2, LSM11, MEFV, MVK, NCKAP1L, NCSTN, NLR4, NLRP1, NLRP12, NLRP3, NOD2, OTULIN, PEPD, PIK3CD, PLCG2, POMP, PRKCD, PSEENEN, PSMA3, PSMB4, PSMB8, PSMB9, PSMG2, PSTPIP1, RBCK1, RIPK1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF31, SAMHD1, SLC29A3, STAT2, STING1, SYK, TNFAIP3, TNFRSF1A, TREX1, TRNT1, UBA1, USP18, WDR1

- Autoinflammatoir mozaïcisme** (PID09v19.1; 5 genen)
Hotspot analyse van mozaïek varianten in de volgende genen: NLR4, NLRP3, NOD2, PSTPIP1, TNFRSF1A
- B-cel pathologie** (PID05v16.1; 14 genen)
BTK, ICOS, CD19, CD81, TNFRSF13B, TNFRSF13C, CD40, CD40L, AICDA, UNG, CD79A, BLNK, CD79B, IGLL1
- Chronische mucocutane candidiasis (CMC)** (PID07v17.1; 7 genen)
IL17RA, IL17F, STAT1, TLR3, AIRE, IL2RA, CARD9

- HLH/Immune dysregulation** (PID02v22.1; 21 genen)
AP1S3, AP3B1, AP3D1, CD27, CD70, CORO1A, CTPS1, FAAP24, ITK, LYST, MAGT1, PRF1, RAB27A, RASGRP1, RC3H1, RHOG, SH2D1A, STX11, STXBP2, UNC13D, XIAP
Deletie/duplicatietest: PRF1 UNC13D STX11

- Hyper IgE Syndroom (HIES)** (PID06v21.1; 9 genen)
CARD11, CARD14, DOCK8, IL6R, IL6ST, PGM3, STAT3, TYK2, ZNF341
Deletie/duplicatietest: DOCK8

- (S)CID** (PID04v20.1; 29 genen)
ADA, AK2, BCL11B, CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD40LG, CD8A, CORO1A, DCLRE1C, DOCK8, FOXN1, IL2RA, IL2RG, IL7R, JAK3, LIG4, NHEJ1, ORA1, PNP, PRKDC, PTPRC, RAG1, RAG2, STAT5B, STIM1, TBX1, ZAP70
Deletie/duplicatietest: DOCK8

Primaire immuundeficiënties
Individuele genen | Sequentieanalyse

Voor analyse van een gen zonder bekende familiale variant verwijzen wij u graag naar een van bovenstaande genpanels Primaire immuundeficiënties.

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

<https://artsogenetica.nl/genetische-testen>
https://www.vkqi.nl/Leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

^δ Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Verstandelijke beperking: syndrooma/niet syndrooma

Genpanel | Exoom

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

Exoom trioanalyse verstandelijke beperking

(VBE01v23.1; 1601 genen/exoom)

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

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

Verstandelijke beperking: syndrooma/niet syndrooma

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Angelman syndroom (AS) (methylerings-gevoelige deletie/duplicatietest) [15q11-q13]
- Cohen syndroom[§] VPS13B[§]
- Fragiele-X syndroom, FRAXA ^ FMR1^
- Lesch-Nyhan syndroom, (LNS) HPRT1
- Rett syndroom, RTT[§] MECP2[§]
- Rett syndroom, atypisch[§] CDKL5[§]
- Rett syndroom, congenitale variant[§] FOXP1[§]
- Prader-Willi syndroom (PWS) (methylerings-gevoelige deletie/duplicatietest) [15q11-q13]
analyse en methyleringsgevoelige deletie/duplicatietest)

Overige ziekten

Genpanels

- Amyloïdose** (AMY01v19.1; 12 genen)
APOA1, APOA2, APOC2, APOC3, B2M, CST3, FGA, GSN, IL31RA, LYZ, OSMR, TTR
- Congenitale diarree** (DIA00v23.1; 73 genen)
ADA, ADAM17, AIRE, ALPI, ANGPTL3, ANKZF1, APOB, CD3D, CD3E, CFTR, CLMP, CYP27A1, DCLRE1C, DGAT1, EPCAM, FLNA, FOXP3, GUCY2C, IL10, IL10RA, IL10RB, IL12RB1, IL21, IL2RA, IL2RG, IL7R, JAK3, LCT, LIPA, MPI, MTTP, MVK, MYO5B, NCF2, NCF4, NEUROG3, NHEJ1, NPC1L1, PCSK1, PCSK9, PERCC1, PLVAP, PNLIP, PNP, PRSS1, PRSS2, PTPRC, RAG1, RAG2, SAR1B, SBDS, SI, SKIV2L, SLC10A2, SLC26A3, SLC2A2, SLC39A4, SLC5A1, SLC7A7, SLC9A3, SPINK1, SPINT2, STAT1, STAT5B, STX3, TCN2, TMPRSS15, TTC37, TTC7A, UBR1, WNT2B, XIAP, ZAP70
- Erfelijk angio-oedeem** (HAE01v21.1; 7 genen)
ANGPT1, F12, HS3ST6, KNG1, MYOF, PLG, SERPING1
- Familiaire partiële lipodystrofie (FPLD) en congenitale gegeneraliseerde lipodystrofie (CGL)** (LIP01v22.1; 11 genen)
AGPAT2, AKT2, BSCL2, CAV1, CIDEC, LIPE, LMNA, PLIN1, PPARG, PTRF, ZMPSTE24
- Interstitiële pulmonale fibrose (IPF01v21.1; 34 genen)**
ABCA3, ACD, AP3B1, COPA, CSF2RA, CSF2RB, DKC1, DTNBP1, FAM111B, FARSA, FARSB, HPS1, HPS4, ITGA3, MARS, NHP2, NKX2-1, NOP10, OAS1, PARN, POT1, RTEL1, SFTPA1, SFTPA2, SFTPB, SFTPC, TERC, TERT, TINF2, TMEM173, USB1, WRAP53, ZCCHC8, FOXF1

Neonatale erythrodermie (ERY00v17.1; 60 genen)

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

Niet-syndromale geslachtelijke ontwikkelingsstoornissen (DSD00v21.1; 38 genen)

Inclusief deletie/duplicatietest SRY, SOX9, NR0B1, SOX3
AKR1C2, AKR1C4, AMH, AMHR2, AR, CBX2, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, DHH, DHX37, DMRT1, DMRT2, ESR2, HSD17B3, HSD3B2, LHB, LHCGR, MAMLD1, MAP3K1, NR0B1, NR2F2, NR3C1, NR5A1, POR, PSMC3IP, RSP01, SOX3, SOX9, SRD5A2, SRY, STAR, TSPYL1, WNT4, WT1, ZFPM2

Repeatexpansieanalyse[•]: AR

Syndromale geslachtelijke ontwikkelingsstoornissen (DSD01v21.2; 134 genen)

Inclusief deletie/duplicatietest SRY, SOX9, NR0B1, SOX3
AIRE, AKR1C2, AKR1C4, AMH, AMHR2, ANOS1, AR, ARMC5, ATRX, B9D1, BMP15, CBX2, CCNQ, CDKN1C, CEP41, CHD7, CILK1, CLPP, CUL4B, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, CYP21A2, DHCR7, DHH, DHX37, DMRT1, DMRT2, DUSP6, DYNC2H1, EIF2B5, ERAL1, ESR1, ESR2, FEZF1, FGF17, FGF8, FGFR1, FGFR2, FLRT3, FOXL2, FRAS1, FREM2, FSHB, FSHR, FZD2, GATA4, GDF9, GK, GLI2, GNRH1, GNRHR, GRIP1, HESX1, HFM1, HHAT, HOXA13, HS6ST1, HSD17B3, HSD17B4, HSD3B2, IL17RD, INPP5E, IRF6, KISS1, KISS1R, LARS2, LEP, LEPR, LHB, LHCGR, LHX3, MAMLD1, MAP3K1, MCM5, MCM8, MCM9, MKKS, MKRN3, MYRF, NEK1, NNT, NOBOX, NR0B1, NR2F2, NR3C1, NR5A1, NSMF, PBX1, PCSK1, PLXNA1, PNPLA6, POLE, POR, PPP1R12A, PROK2, PROKR2, PROP1, PSMC3IP, RIPK4, ROR2, RPL10, RSP01, SAMD9, SEMA3A, SEMA3E, SGPL1, SOHLH1, SOX10, SOX2, SOX3, SOX8, SOX9, SPRY4, SRCAP, SRD5A2, SRY, STAG3, STAR, SYCE1, TAC3, TACR3, TBX3, TOE1, TSPYL1, TWIST2, TWNK, WDR11, WDR60, WNT4, WT1, ZFPM2

Repeatexpansieanalyse[•]: AR

Overige ziekten

Individuele genen | Sequentieanalyse

- Azoö/oligozoöspermie (AZF)** (alleen deletie/duplicatietest) [AZF]
- Diarrhea 2**, met microvillus atrofie (DIAR2)[§] MYO5B[§]
- Fragiele X tremor/ataxie syndroom (FXTAS)**[^] FMR1[^]
- Prematuur ovarieel falen, (POF1)**[^] FMR1[^]
- Surfactant metabolisme dysfunctie type 3 (SMDP3)** ABCA3
- Uniparentale disomie, chromosoom:.....** [MARK]
- X-chromosoominactivatie** AR
- 15q11-q13 duplicatie syndroom** (methylerings-gevoelige deletie/duplicatietest) [15q11-q13]

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

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

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

[§] Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

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

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

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

^δ Inclusief sequentieanalyse en deletie/duplicatietest

[^] Alleen repeatexpansieanalyse

Sectie Genoomdiagnostiek

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



BESTEMD VOOR DE PATIËNT

Gebruik lichaamsmateriaal

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

- Het leveren van up-to-date genomische diagnostische testen vereist continue verbetering, ontwikkeling en implementatie van (nieuwe) analysemethoden en technieken. Het gebruik van geanoniseerd restmateriaal is essentieel voor deze verbeteringen. Indien restmateriaal gebruikt wordt werken wij volgens de gedragsregels van de Federatie van Medisch Wetenschappelijke Verenigingen (FMWV). De tekst en gedragsregels zijn herzien en per 24 januari 2022 en beschikbaar op de webpagina van Coreon (www.coreon.org).
- Het UMC Utrecht is een academische instelling. Zij heeft de taak om de zorg te innoveren en te verbeteren en om wetenschappelijk patiëntgebonden onderzoek uit te voeren. Uw rechten en privacy vallen onder de regelgeving van het UMC Utrecht. Voor uitgebreide informatie over privacy en de bescherming van persoonsgegevens verwijzen wij naar de website van het UMC Utrecht: Mijn UMC Utrecht > Privacy > Bescherming van uw gegevens > privacy rondom uw dossier > wetenschappelijk onderzoek en bezwaar > gebruik restmateriaal / medische gegevens. Hier kan ook de toestemming tot het gebruik van restmateriaal gewijzigd worden. (zie <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/hij kan u informeren en adviseren over de verschillende manieren om een klacht in te dienen. Ook helpt zij/hij zo nodig bij het formuleren van uw klacht.

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

Verdere vragen

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



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