

Dit formulier is digitaal invulbaar. Na invullen, het formulier afdrukken en met patiëntmateriaal insturen.  
Een onvolledig ingevuld formulier of niet correct ingezonden materiaal kan omwille van de zorgvuldigheid niet in behandeling worden genomen.  
Per sample een formulier. Indien mogelijk een patiëntensticker / ponsplaatje afdruk.

<p><b>Afgifte materiaal</b></p> <p>Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica Kamer/Loket Ee2475 Dr. Molewaterplein 40, 3015 GD Rotterdam</p> <p><b>Postadres</b></p> <p>Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica, Ee2475 Postbus 2040, 3000 CA Rotterdam</p> <p>T: (010) 70 43 197, F: (010) 70 43 200 E: <a href="mailto:Loket.klinischegenetica@erasmusmc.nl">Loket.klinischegenetica@erasmusmc.nl</a></p>	<p><b>Naam patiënt(e):</b> <span style="float: right;">M V</span></p> <p>PID Erasmus MC:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>Adres:</p> <p>Postcode: <span style="margin-left: 100px;">Woonplaats:</span></p> <p>Telefoonnummer:</p> <p>BSN:</p> <p>Verzekering: <span style="margin-left: 100px;">Polisnummer:</span></p> <p>Huisarts:</p> <p>Adres:</p>
<p><b>Ruimte vrijhouden</b></p> <p><b>Aanvraagnummer</b></p> <p><b>Barcode</b></p>	<p><b>Alternatieve declaratie:</b> <span style="float: right;">M V</span></p> <p>PID Erasmus MC:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>BSN:</p> <p>Verzekering: <span style="margin-left: 100px;">Polisnummer:</span></p>

<p><b>Aanvragend arts:</b></p> <p><b>Indien arts-assistent; naam supervisor:</b></p> <p>Adres:</p> <p>Telnr.: <span style="margin-left: 100px;">Faxnr.:</span></p>	<p><b>Instelling:</b></p> <p>Afdeling:</p> <p>Uw kenmerk: <span style="margin-left: 100px;">AGB code:</span></p>
--	--

<b>Ontvangst digitale uitslag:</b>	
Uitslag naar aanvragend arts (Reeds ingevuld)	emailadres:
Uitslag naar medebehandelaar:	emailadres:
Uitslag naar KCL:	emailadres:

<b>Is er al eens eerder materiaal van een familielid/partner ingestuurd?</b>	
<p>Stamboom: De persoon die op dit formulier vermeld staat met een pijl aanduiden; de aangedane familieleden intekenen.</p>	<p>Ja, nl <span style="float: right;">M V</span></p> <p>Naam:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>Familienummer:</p> <p>DNA-nummer(s):</p> <p>Neen</p>

<p><b>Gebruik patiëntenmateriaal</b></p> <p>Betrokkene of diens ouders of wettelijke vertegenwoordiger <b>verbiedt expliciet</b> nader gebruik van zijn / haar lichaamsmateriaal.</p>	<p><b>Materiaal</b></p> <p><b>Barcode</b></p>	<p><b>Materiaal</b></p> <p><b>Barcode</b></p>
---	---	---

<p><b>Aard ingezonden materiaal</b></p> <p>EDTA bloed (<b>NB. 1x 7-10ml</b>)      DNA      Anders</p>	<p><b>Datum afname:</b></p>
---	-----------------------------

Voor de meest recente aanvraagformulieren, de algemene voorwaarden en informatie over afname- en verzendinginstructies, uitslagtermijnen/doorlooptijden, methodieken e.d. wordt verwezen naar onze website [www.erasmusmc.nl/nl-nl/patientenzorg/laboratoriumspecialismen/klinische-genetica](http://www.erasmusmc.nl/nl-nl/patientenzorg/laboratoriumspecialismen/klinische-genetica)

## Next Generation Sequencing (NGS)

### NGS exoom met filter (single analyse tenzij anders aangegeven)

Aangeboren hartafwijkingen (2717) ①  
 Aneurysma (2454) ①  
 Autisme (1486) ①  
 Autoïmmuun aandoeningen (5065) ①  
 Bewegingsstoornis (5222) ①  
 Cardiomyopathie (1391) ①  
 HCM NCCM DCM ARVC RCM  
 Ceroïdlipofuscinose (CLN) (3512) ①  
 Ciliopathie, incl. Bardet Biedl syndroom (5599) ①  
 Disorders of Sex Development (DSD) (1439) ①  
 Doofheid (0800) ①  
 Erfelijke Aangeboren Afwijkingen (EAA) (5234) ①  
 Familiaire hemofagocytair lymfocytose (fHLH) (trio analyse) (spoed) (4714)  
 Metabole ziekten (trio analyse) (1007) ①  
 Neurodegeneratie (1656) ①  
 Neuronale migratiestoornis (trio analyse) (2025)  
 Noonan syndroom / Rasopathieën (postnataal) (0219) ①  
 Pancreatitis (1673) ①  
 Parkinson (2146) ①  
 Pulmonale arteriële hypertensie (PAH) (1762) ①  
 Primaire Immundeficiëntie (PID) (1622) ①  
 Severe Combined Immunodeficiency (SCID) (trio, spoed) (0723)  
 Skeletdysplasie (5236) ①  
 VEO-IBD / congenitale diarree (2971) ①  
 Visusstoornis (2089) ①

Familieonderzoek NGS bevinding

Gen:

Variant:

Ouder voor trio analyse

Voor specificatie genen en technische informatie zie uitklapper kopje

**Genoomdiagnostiek: DNA:** [www.erasmusmc.nl/nl-nl/patientenzorg/laboratoriumspecialismen/klinische-genetica](http://www.erasmusmc.nl/nl-nl/patientenzorg/laboratoriumspecialismen/klinische-genetica)

Indicatie	Gen
3MC syndroom	MASP1
Aceruloplasminemie	CP
Achondroplasie	FGFR3
Acute Myeloïde Leukemie	GATA2
Acute intermitterende porfyrie	HMBS
Achondrogenese type 1B	SLC26A2
Afwijkende geslachtsdifferentiatie	
46,XX sex reversal 1	SRY
46,XY sex reversal 2	SRY
46,XY sex reversal 3	NR5A1
46,XX sex reversal 4	NR5A1
46,XY DSD: 17-beta-hydroxysteroiddehydrogenase type 3 deficiëntie	HSD17B3
46,XY DSD: 5-alfa-reductase type 2 deficiëntie	SRD5A2
46,XY DSD: Androgeenongevogelheidsyndroom	AR
46,XY DSD: Leydig cel hypoplasie	LHCGR
46,XY DSD: Precocious puberteit	LHCGR

## Indicatie

## Gen

Afwijkende geslachtsdifferentiatie (vervolg)

Gonadale dysgenese

SRY SOX9\* WT1

Persistent Mullerian Duct syndroom

AMH

Agnathia-otocephalie

PRRX1

Alagille syndroom

JAG1 NOTCH2

Allan-Herndon Dudley-syndroom

MCT8 (SLC16A2)

Alfa-1- antitrypsine deficiëntie

SERPINA1 (AAT)

Alfa Mannosidose

MAN2B1

Alternerende hemiplegie op kinderleeftijd 2 (AHC)

ATP1A3

Alzheimer, familiale preseniele ziekte van

PSEN1 PSEN2 APP

TREM2 APOE ε4 risico allel

*Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter neurodegeneratie ingezet.*

*Tenzij: familiale mutatie in dit gen*

**uitsluitend** analyse van **dit** gen gewenst

Amyotrofische laterale sclerose type 4 (ALS4)

SETX

Aneurysma, familiair (aorta)

ACTA2 COL3A1 FBN1 EFEMP2 MYLK  
SMAD3 TGFB2 TGFB3 TGFB1 TGFB2

*Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter aneurysma ingezet.*

*Tenzij: familiale mutatie in dit gen*

**uitsluitend** analyse van **dit** gen gewenst

Angelman syndroom (methylering)

n.v.t.

Angelman syndroom (mutatieanalyse)

UBE3A

Angelman-like syndroom

SLC9A6

Apert syndroom

FGFR2

Aspartylglucosaminidase deficiëntie

AGA

Ataxie oculomotore apraxie (AOA1, EAOH)

APT X

Atelosteogenese type II

SLC26A2

Atrium septum defect

ACTC1 GATA4 GATA6 TBX20

Atrium septum defect met atrioventriculaire geleidingsstoornis

NKX2-5

Azoöspermie/oligospermie AZF a/b/c regio's (y-deleties)

BAP1 Tumor predispositie syndroom

BAP1

Barth syndroom

TAZ

Benigne familiale infantiele convulsies (BFIC)

PRRT2

Best, ziekte van

BEST1

Bijnierinsufficiëntie

NR5A1

Biotinidase deficiëntie

BTD

BOR syndroom

EYA1

Borst- en ovariumkanker, erfelijke ©

BRCA1 BRCA2 BRIP1

CHEK2, c.1100delC PALB2

RAD51C RAD51D ATM

Borst- en ovariumkanker, erfelijke, SPOED ©

BRCA1 BRCA2

PALB2 CHEK2, c.1100delC

Uitslag voor datum

*Vervolg volgende pagina*

### Voetnoten

Ⓐ Uitsluitend dragerschapanalyse bij in Rotterdam reeds bekende families.

Ⓑ Testen van veel voorkomende mutaties.

Totale genscreen inclusief MLPA: 8 wk.

Ⓒ Aanvragen uitsluitend door Klinisch Genetisch Centrum.

Ⓓ Inclusief Copy number varianten analyse voor de genen uit het NGS exoom filter.

\*Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.

\*\*Nieuwe patiënten s.v.p. eerst biochemisch testen en resultaten vermelden.

Indicatie	Gen	Indicatie	Gen
Brachydactylie		Doofheid, vroegkinderlijke (DFNB4)	SLC26A4
BMPR1B GDF5 HOXD13 NOG IHH PTHLH		Double cortex syndroom	DCX
Brooke-Spiegler syndroom	CYLD	Dystonie 1, met hypermanganesemie	SLC30A10
Burn-Mckeown syndroom	TXNL4A	Dystonie 12	ATP1A3
CAPOS syndroom	ATP1A3	Ehlers-Danlos syndroom, vasculaire type	COL3A1
Campomele dysplasie*	SOX9	Emberger's syndroom	GATA2
Campodactylie-artropathie-coxa vara-pericarditis	PRG4	Episodische kinesio gene dyskinesie 1	PRRT2
Carbamoyl fosfaat synthase I deficiëntie	CPS1	Erythroïetische protoporfyrie (EPP)	FECH
Carbonic anhydrase deficiëntie	CA5A	Fabry, ziekte van	GLA
Cardiale Valvulaire Dysplasie, XL; CVD1	FLNA (FLN1)	Ferguson-Smith syndroom	TGFBR1
Cardiomyopathie, testen familiale mutatie graag gen specificeren:		Fragiele X syndroom FRAXA (mentale retardatie)	FMR1
CBAVD/CUAVD (Vas deferens aplasie)	CFTR ADGRG2	FXPOI, Fragiele X primaire ovariële insufficiëntie	FMR1
Centrale areolairedystrofie (CACD)	PRPH2	FXTAS, Fragiele X tremor ataxie syndroom	FMR1
Cerebrale Amyloid Angiopathie	APP	Frasier syndroom	WT1
Cerebrale cavernieuze hemangiomen		Friedreichs ataxie (FRDA)	FXN
CCM2 (MGC4607) KRIT1 (CCM1) PDCD10 (CCM3)		Frontometafyseale dysplasie, XL	FLNA (FLN1)
CHARGE syndroom	CHD7	Frontotemporale dementie (ziekte van Pick)	
Coproporfyrie	CPOX (CPO)	MAPT(TAU) GRN CHMP2B C9orf72 PRKAR1B	
Chorea, benigne erfelijke A	NKX2-1	<i>Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter neurodegeneratie ingezet.</i>	
Clove syndroom	PIK3CA	<i>Tenzij: familiale mutatie in dit gen</i>	
Cockayne syndroom A	ERCC8	<b>uitsluitend</b> analyse van dit gen gewenst	
Cockayne syndroom B	ERCC6	Frontonasale dysplasie 1	ALX3
Cockayne syndroom (Xeroderma pigmentosum G)	ERCC5	Frontonasale dysplasie 2	ALX4
Costello syndroom	HRAS	Gaucher, ziekte van	GBA**
Craniofrontonasale dysplasie	EFNB1	Gilbert syndroom	UGT1A1
Craniosynostose		Glycogeenstapelingsziekte type 2 (ziekte van Pompe)**	GAA
FGFR1* FGFR2 FGFR3 TWIST1 ZIC1 ERF TCF12 IL11RA BCL11B		Glycogeenstapelingsziekte type 2B (ziekte van Danon)	LAMP2
Crigler-Najjar syndroom	UGT1A1	Glycogeenstapelingsziekte type IV**	GBE1
Crouzon syndroom	FGFR2	Glycogeenstapelingsziekte type VI**	PYGL
Crouzon syndroom Acanthosis Nigricans	FGFR3	Glycogenose IX (GSD IX)	
Cutis Laxa	EFEMP2	PHKA1 PHKA2 PHKB PHKG1 PHKG2	
Cylindromatose, familiale	CYLD	GM3 synthase deficiëntie	ST3GAL5
Cystische Fibrose	CFTR	GM1-Gangliosidose	GLB1
Cystische Fibrose prenataal	CFTR	Goiter multinodulair 1	
Echodense darmen ja neen zwangerschapstermijn:		DICER1 KEAP1	
Danon, ziekte van	LAMP2	Goldberg-Shprintzen syndroom	KIF1BP (KIAA1279)
Darmkanker, familiale adenomateuze polyposis coli (FAP/MAP) ©		Greig syndroom (cefalopolysyndactylie syndroom, GCPS)	GLI3
APC MUTYH NTHL1		Hajdu-Cheney syndroom	NOTCH2
Darmkanker/Lynch syndroom, hereditaire non-polyposis colon kanker (HNPCC) A ©		HERS, ziekte van	PYGL
MLH1 MSH2 MSH6		Heterotopie, periventriculair, nodulair, AR	ARFGF2
Darmkanker, juveniele polyposis		Heterotopie, periventriculair, nodulair, XL	FLNA (FLN1)
BMPR1A SMAD4		<i>Bij deze keuze wordt het NGS exoom + filter neuronale migratiestoornis ingezet.</i>	
Dentatorubrale-pallidoluysian atrofie (DRPLA)*	ATN1	<i>Tenzij: familiale mutatie in dit gen</i>	
Diastrofische dysplasie	SLC26A2	<b>uitsluitend</b> analyse van dit gen gewenst	
DICER1 syndroom	DICER1	Holt-Oram syndroom	TBX5
Doofheid, adult-onset (DFNA9)	COCH	Hunter syndroom (MPSII)**	IDS
Doofheid, lage tonen (DFNA6/14/38)	WFS1		
Doofheid, progressief (DFNA2)	KCNQ4		
Doofheid, vroegkinderlijke (DFNB1)	GJB2+GJB6		

Vervolg volgende pagina

#### Voetnoten

A Uitsluitend dragerschapsanalyse bij in Rotterdam reeds bekende families.

B Testen van veel voorkomende mutaties.

Totale genscreen inclusief MLPA: 8 wk.

C Aanvragen uitsluitend door Klinisch Genetisch Centrum.

D Inclusief Copy number varianten analyse voor de genen uit het NGS exoom filter.

\*Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.

\*\*Nieuwe patiënten s.v.p. eerst biochemisch testen en resultaten vermelden.

Indicatie	Gen
Hurler syndroom (MPSI)**	IDUA
Hurler-Scheie syndroom (MPSI)	IDUA
Hypermannesemie met dystonie 1	SLC30A10
Hypermobiliteit syndroom/bindweefselziekte	
TGFBR1 TGFBR2	
Hypofosfatasia	ALPL
Hypochondroplasia	FGFR3
Jackson-Weiss syndroom	FGFR2
Kennedy, ziekte van (SBMA)	AR
Klippel-Feil syndroom	
GDF3 GDF6 MEOX1	
Kufoor-Rakeb syndroom	ATP13A2
Krabbe, ziekte van**	GALC
Legius syndroom	SPRED1
Leverfosforilase deficiëntie	PYGL
Lewy Body demantie	SNCA
Li-Fraumeni syndroom	TP53
Lipodystrofie	LMNA
Lissencefalie	
PFAH1B1 (LIS1) TUBA1A (LIS3)	
Lissencefalie syndroom, Norman-Roberts type	RELN
<i>Bij deze keuze wordt het NGS exoom + filter neuronale migratiestoornis ingezet.</i>	
<i>Tenzij: familiale mutatie in dit gen</i>	
<b>uitsluitend</b> analyse van <b>dit</b> gen gewenst	
Loeys-Dietz syndroom	
TGFBR1 TGFBR2 SMAD3	
TGFB2 TGFB3	
Löwe syndroom (oculo-cerebro-renaal syndroom)	OCRL1
Maligne rhabdoide tumoren	SMARCB1 (SNF5)
Mandibulofaciale dysostosis met microcefalie	EFTUD2
Mannelijke infertiliteit	NR5A1
Marfan syndroom	FBN1
Marfan syndroom	TGFBR1
Marfan syndroom	TGFBR2
Maternale contaminatie test	n.v.t.
Megalencefalie-polymicrogyrie-polydactylie-hydrocefalus syndroom	
PIK3R2 PIK3CA	
Melnick-Needles syndroom, XL	FLNA (FLN1)
Menkes, ziekte van	ATP7A
Mentale retardatie met epilepsie, X-gebonden	ARX
Mentale retardatie, X-gebonden, syndromale, Christianson type	SLC9A6
Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type 1 (MOPD1)	RNU4ATAC
Mono/dizygotie test (tweeling)	n.v.t.
Moyamoya disease 5	ACTA2
Mucopolidosis II $\alpha/\beta$ **	GNPTAB
Mucopolidosis III $\alpha/\beta$ **	GNPTAB
Mucopolidosis III $\gamma$ **	GNPTG
Mucopolysaccharidose I (MPSI; Hurler/ Scheie)**	IDUA
Mucopolysaccharidose II (MPSII; Hunter)**	IDS
Mucopolysaccharidose IIIa (Sanfilippo A)**	SGSH
Mucopolysaccharidose IIIb (Sanfilippo B)**	NAGLU
Mucopolysaccharidose IIIc (Sanfilippo C)**	HGSNAT
Mucopolysaccharidose IIId (Sanfilippo D)**	GNS
Mucopolysaccharidose IVa (Morquio syndroom A)**	GALNS
Mucopolysaccharidose IVb (Morquio syndroom B)**	GLB1

Indicatie	Gen
Mucopolysaccharidose VI (Maroteaux Lamy)**	ARSB
Mucopolysaccharidose VII (Sly syndroom)**	GUSB
Muenke syndroom	FGFR3
Multipele epifysaire dysplasie	SLC26A2
Multiple exostosen <sup>Ⓐ</sup>	
EXT1 EXT2	
Myofibrillaire myopathie	
DES LDB3	
Myelodysplastisch syndroom	GATA2
N-acetylglutamate synthase deficiëntie	NAGS
Neurodegeneratie met ijzerafzetting in de hersenen (NBIA)	WDR45
Neuroblastoom, familiair	ALK
Neurofibromatose type 1	NF1
Neurofibromatose type 2	NF2
Niemann-Pick type C1	NPC1
Niemann-Pick type C2	NPC2
Niercel carcinoom	
FH FLCN	
Ocular albinisme type 1	TYR
Okihiro syndroom (Duane-radial-ray syndroom)	SALL4
Ornithine transcarbamylase deficiëntie (OTC)	OTC
Otopalatodigitaal syndroom, type I (OPDI)	FLNA (FLN1)
Otopalatodigitaal syndroom type II (OPDII)	FLNA (FLN1)
Pallister-Hall syndroom	GLI3
Parietal foramina 1 (PFM1)	MSX2
Parietal foramina 2 (PFM2)	ALX4
Parkinson, ziekte van	
PARKIN (PARK2) LRRK2 (PARK8) DJ1 (PARK7)	
FBXO7 (PARK15) SNCA (PARK1) PINK1 (PARK6)	
ATP13A2 (PARK9)	
<i>Bij deze keuze wordt het NGS exoom + filter bewegingsstoornis ingezet.</i>	
<i>Tenzij: familiale mutatie in dit gen</i>	
<b>uitsluitend</b> analyse van <b>dit</b> gen gewenst	
Paroxismale kinesio gene dyskinesie (PKD)	PRRT2
Pendred syndroom	SLC26A4
Peutz-Jeghers syndroom	STK11
Pfeiffer syndroom	FGFR1 FGFR2
Phenylketonurie (PKU)	PAH
Pleuropulmonary blastoma	DICER1
Polymicrogyrie (PMG)	
ADGRG1 (GPR56) TUBA1A WDR62	
RTTN VLDLR	
<i>Bij deze keuze wordt het NGS exoom + filter neuronale migratiestoornis ingezet.</i>	
<i>Tenzij: familiale mutatie in dit gen</i>	
<b>uitsluitend</b> analyse van <b>dit</b> gen gewenst	
Pompe, ziekte van (glycogeenstapelingsziekte type 2)**	GAA
Porencephaly, erfelijke	
COL4A1 COL4A2	
Porfyrie, acute intermitterende	HMBS
Porfyrie, coproporfyrie	CPOX (CPO)
Porfyrie, cutanea tarda	UROD
<i>Vervolg volgende pagina</i>	
<b>Voetnoten</b>	
<sup>Ⓐ</sup> Uitsluitend dragerschapanalyse bij in Rotterdam reeds bekende families.	
<sup>Ⓑ</sup> Testen van veel voorkomende mutaties. Totale genscreen inclusief MLPA: 8 wk.	
<sup>Ⓒ</sup> Aanvragen uitsluitend door Klinisch Genetisch Centrum.	
<sup>Ⓓ</sup> Inclusief Copy number varianten analyse voor de genen uit het NGS exoom filter.	
*Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.	
**Nieuwe patiënten s.v.p. eerst biochemisch testen en resultaten vermelden.	

Indicatie	Gen	Indicatie	Gen
Porfyrie, erytropeëtische protoporfyrie (EPP)	FECH	Uniparentale disomie chr 7 (UPD7) (Silver-Russell syndroom), markers	n.v.t.
Porfyrie, variegata	PPOX	Uniparentale disomie chr 7 (UPD7) (Silver-Russell syndroom), methylering	n.v.t.
Prader-Willi syndroom (methylering)	n.v.t.	Uniparentale disomie chr 14 (UPD14), methylering	n.v.t.
Prematuur ovarieel falen (POF)	FMR1	Uniparentale disomie chr 14 (UPD14), markers	n.v.t.
Prematuur ovarieel falen	NR5A1	Uniparentale disomie chr 15 (UPD15), markers (zie Prader Willi syndroom en/of Angelman syndroom)	n.v.t.
Prostaat carcinoom, familiair © ATM BRCA1 BRCA2 CHEK2, c.1100 del C PALB2 HOXB13		Urofaciaal syndroom type 2	LRIG2
PTEN Hamartoma Tumor syndroom (PHTS)	PTEN	Usher syndroom, type 2A	USH2A
Pseudohermafroditisme, mannelijk	HSD17B3	Uveamelanoom, erfelijke	BAP1
Pseudovaginale perineoscrotale hypospadie	SRD5A2	VATER/VACTERL associatie	SALL1
Pulmonale alveolaire microlithiasis (PAM)	SLC34A2	Vitelliforme macula dystrofie 2 (VMD2)	BEST1
Retinitis pigmentosa ABCA4 RHO		Von Hippel-Lindau syndroom	VHL
Rett syndroom MECP2 CDKL5		Wilms tumor	WT1
Saethre-Chatzen syndroom FGFR3 TWIST1		Wolff-Parkinson-White syndroom	PRKAG2
Salla, ziekte van	SLC17A5	Xeroderma pigmentosum A	XPA
Scheie syndroom (MPS1)**	IDUA	Xeroderma pigmentosum B	ERCC3
Schwannomatose LZTR1 SMARCB1 (SNF5)		Xeroderma pigmentosum D	ERCC2
Silver-Russell syndroom (Uniparentale disomie chr 7 (UPD7)), markers	n.v.t.	Xeroderma pigmentosum G	ERCC5
Silver-Russell syndroom (Uniparentale disomie chr 7 (UPD7)), methylering	n.v.t.	X-inactivatie	n.v.t.
Spastische paraplegie 78	ATP13A2	X-linked myopathie met posturale spier atrofie en gegeneraliseerde hypertrofie (XMPMA)	FHL1
Spinale musculaire atrofie X-linked 3 (SMAX3)	ATP7A	X-linked scapuloperoneale myopathie (XSPM)	FHL1
		DNA opslag, nog geen testen inzetten	
		Anders, te weten:	
<p>Spinocerebellaire ataxie pakket (SCA 1, 2, 3(MJD), 6 en 7)</p> <p>Spinocerebellaire ataxie pluspakket (SCA 1, 2, 3(MJD), 6, 7, 12 en 17)</p> <p><i>N.B. Alle hier genoemde spinocerebellaire ataxieën zijn ook opgenomen in het NGS exoom filter bewegingsstoornis (zie pagina 2 linksboven). In dit NGS filter zijn ook de meer zeldzame (spinocerebellaire) ataxieën opgenomen.</i></p>		<p><b>Voetnoten</b></p> <p>Ⓐ Uitsluitend dragerschapsanalyse bij in Rotterdam reeds bekende families.</p> <p>Ⓑ Testen van veel voorkomende mutaties. Totale genscreen inclusief MLPA: 8 wk.</p> <p>Ⓒ Aanvragen uitsluitend door Klinisch Genetisch Centrum.</p> <p>Ⓓ Copy number varianten analyse voor de genen uit het NGS exoom filter mogelijk. *Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg. **Nieuwe patiënten s.v.p. eerst biochemisch testen en resultaten vermelden.</p>	
		<b>Toelichting</b>	
Spinocerebellaire ataxie type 1 (SCA1)	ATXN1		
Spinocerebellaire ataxie type 2 (SCA2)	ATXN2		
Spinocerebellaire ataxie type 3 (SCA3, MJD)	ATXN3		
Spinocerebellaire ataxie type 6 (SCA6)	CACNA1A		
Spinocerebellaire ataxie type 7 (SCA7)	ATXN7		
Spinocerebellaire ataxie type 12 (SCA12)	PPP2R2B		
Spinocerebellaire ataxie type 17 (SCA17)	TBP		
Spinocerebellaire ataxie type 27 (SCA27)	FGF14		
Spinocerebellaire ataxie recessief 1 (SCAR1)	SETX		
SRY (SRY-PCR tweede weefsel)	SRY		
Stargardt, ziekte van	ABCA4		
Tetralogie van Fallot (ToF) JAG1 NKX2.5 GATA4 GATA6			
Thanatofore dysplasie type 1	FGFR3		
Townes-Brocks syndroom	SALL1		
Treacher Collins syndroom POLR1C POLR1D TCOF1			
Trichothiodystrofie 1, fotosensitief	ERCC2		
Trichothiodystrofie 2, fotosensitief	ERCC3		
Trichothiodystrofie 3, fotosensitief	GTF2H5		
Trichothiodystrofie 4, niet fotosensitief	MPLKIP		
Trifalangeale duimen/preaxiale polydactylie	LMBR1 (ZRS)		
Tubereuze Sclerose Complex TSC1 TSC2			