

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>Afgifte materiaal</p> <p>Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica Kamer/Loket Ee2475 Dr. Molewaterplein 40, 3015 GD Rotterdam</p> <p>Postadres</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: Loket.klinischegenetica@erasmusmc.nl</p>	<p>Naam patiënt(e): M V</p> <p>PID Erasmus MC:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>Adres:</p> <p>Postcode: Woonplaats:</p> <p>Telefoonnummer:</p> <p>BSN:</p> <p>Verzekering: Polisnummer:</p> <p>Huisarts:</p> <p>Adres:</p>
<p>Ruimte vrijhouden</p> <p>Aanvraagnummer</p> <p>Barcode</p>	<p>Alternatieve declaratie: M V</p> <p>PID Erasmus MC:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>BSN:</p> <p>Verzekering: Polisnummer:</p>

<p>Aanvragend arts:</p> <p>Indien arts-assistent; naam supervisor:</p> <p>Adres:</p> <p>Telnr.: Faxnr.:</p>	<p>Instelling:</p> <p>Afdeling:</p> <p>Uw kenmerk: AGB code:</p>
--	--

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

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

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

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

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
Familiële hemofagocytair lymfhistiocytose (fHLH) (trio analyse) (spoed) (4714)
Metabole ziekten (trio analyse) (1007) ①
Neurodegeneratie (1656) ①
Neuronale migratiestoornis (trio analyse) (2025) ①
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

NGS targeted met filter (single analyse)

Borstkanker, erfelijke ③ (2902)
Borstkanker, erfelijke ③ SPOED(2902) Uitslag voor datum:
Ovariumkanker, erfelijke ③ (2902)
Prostaatkanker, erfelijke ③ (5446)

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

Zie: <https://artsengenetica.nl/info/verschillende-genetische-testen-uitgebreid>

Zie: https://www.vkgl.nl/images/links/Richtlijnen_en_protocolen/20200702_Consensus-based_leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

Voor specificatie genen en technische informatie zie uitklapper kopje

Genoomdiagnostiek: DNA: www.erasmusmc.nl/nl-nl/patientenzorg/laboratoriumspecialismen/klinische-genetica

► Spoed

Patient/ partner is zwanger

Familielid is zwanger

Anders, te weten:

Aanvraag met voorrang

Indicatie	Gen
3MC syndroom	MAASP1
Aceruloplasminemie	CP
Achondroplasie	FGFR3
Acute Myeloïde Leukemie	GATA2

Indicatie

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 ①
46,XX sex reversal 4 NR5A1 ①
46,XY DSD: 17-beta-hydroxysteroiddehydrogenase type 3 deficiëntie HSD17B3
46,XY DSD: 5-alfa-reductase type 2 deficiëntie SRD5A2 ①
46,XY DSD: Androgeenongevoeligheidsyndroom AR ①
46,XY DSD: Leydig cel hypoplasie LHCGR
46,XY DSD: Precocious puberteit LHCGR
Afwijkende geslachtsdifferentiatie (vervolg)
Gonadale dysgenese
SRY SOX9* ① WT1 ①
Persistent Mullerian Duct syndroom AMH
Agnathia-otocephalie PRRX1
Alagille syndroom
JAG1 ① NOTCH2
Allan-Herndon Dudley-syndroom MCT8 (SLC16A2)
Alfa-1- antitrypsine deficiëntie SERPINA1 (AAT)
Alfa Mannosidose MAN2B1
Alternerende hemiplegie op kinderleeftijd 2 ATP1A3 (AHC)

Alzheimer, familiële preseniele ziekte van

PSEN1 PSEN2 APP ①
TREM2 APOE ε4 risico allel

Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter neurodegeneratie ingezet.

Tenzij: familiële mutatie in dit gen
uitsluitend analyse van dit gen gewenst

Amyotrofische laterale sclerose type 4 (ALS4) SETX

Aneurysma, familiair (aorta)

ACTA2 COL3A1 ① FBN1 ① EFEMP2 MYLK
SMAD3 TGFB2 TGFB3 TGFB1 ① TGFB2 ①

Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter aneurysma ingezet.

Tenzij: familiële 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) APTX
Atelosteogenese type II SLC26A2

Atrium septum defect
ACTC1 GATA4 ① GATA6 TBX20

Atrium septum defect met atrioventriculaire geleidingsstoornis NKX2-5 ①

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

BAP1 Tumor predispositie syndroom BAP1 ①

Barth syndroom TAZ

Vervolg volgende pagina

Voetnoten

① Uitsluitend dragerschapsanalyse bij in Rotterdam reeds bekende families.

② Testen van veel voorkomende mutaties.

Totale genscreen inclusief MLPA: 8 wk.

③ Aanvragen uitsluitend door Klinisch Genetisch Centrum.

④ Inclusief Copy Number Varianten analyse voor de genen uit het NGS exoom filter.

⑤ Testen van dit gen is inclusief een deletie/duplicatie onderzoek d.m.v. MLPA.

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

*Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.

Indicatie	Gen								
Benigne familiale infantiele convulsies (BFIC)	PRRT2								
Best, ziekte van	BEST1								
Bijnierinsufficiëntie	NR5A1 [Ⓔ]								
Biotinidase deficiëntie	BTD								
BOR syndroom	EYA1 [Ⓔ]								
<p>Borstkanker, erfelijke [Ⓒ] [Ⓔ] <i>Bij deze keuze wordt targeted NGS (filter borstkanker) en BRCA1 MLPA ingezet.</i> <i>Tenzij: Familiaire of bekende mutatie:</i></p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>In gen</th> <th>ATM CHEK2</th> <th>BRCA1 PALB2</th> <th>BRCA2</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td></td> <td></td> <td></td> <td></td> </tr> </tbody> </table>		In gen	ATM CHEK2	BRCA1 PALB2	BRCA2				
In gen	ATM CHEK2	BRCA1 PALB2	BRCA2						
<p>Borst, erfelijke [Ⓒ] [Ⓔ] SPOED <i>Bij deze keuze wordt targeted NGS (filter borstkanker) en BRCA1 MLPA ingezet.</i> Uitslag voor datum</p>									
Brachydactylie									
BMPR1B NOG	GDF5 IHH	HOXD13 [Ⓔ] PTHLH							
Brooke-Spiegler syndroom	CYLD								
Burn-Mckeown syndroom	TXNL4A								
CAPOS syndroom	ATP1A3								
Campomele dysplasie*	SOX9 [Ⓔ]								
Campodactylie-artropathie-coxa vara-pericarditis	PRG4								
Carbamoyl fosfaat synthase I deficiëntie	CPS1								
Carbonic anhydrase deficiëntie	CA5A								
Cardiale Valvulaire Dysplasie, XL; CVD1	FLNA (FLN1)								
Cardiomyopathie, testen familiale mutatie graag gen specificeren:									
CBAVD/CUAVD (Vas deferens aplasie)	CFTR [Ⓑ] [Ⓔ] ADGRG2								
Centrale areolairedystrofie (CACD)	PRPH2								
Cerebrale Amyloid Angiopathie	APP [Ⓔ]								
Cerebrale caverneuze hemangiomen									
CCM2 (MGC4607) [Ⓔ]	KRIT1 (CCM1) [Ⓔ]								
PDCD10 (CCM3) [Ⓔ]									
CHARGE syndroom	CHD7 [Ⓔ]								
Coproporfyrie	CPOX [Ⓔ] (CPO)								
Chorea, benigne erfelijke [Ⓐ]	NKX2-1								
Clove syndroom	PIK3CA								
Cockayne syndroom A	ERCC8								
Cockayne syndroom B	ERCC6								
Cockayne syndroom (Xeroderma pigmentosum G)	ERCC5								
Costello syndroom	HRAS								
Craniofrontonasale dysplasie	EFNB1 [Ⓔ]								
Craniosynostose									
FGFR1* [Ⓔ]	FGFR2	FGFR3							
TWIST1 [Ⓔ]	ZIC1	ERF [Ⓔ]							
TCF12 [Ⓔ]	IL11RA	BCL11B							
Crigler-Najjar syndroom	UGT1A1								
Crouzon syndroom	FGFR2								
Crouzon syndroom Acanthosis Nigricans	FGFR3								
Cutis Laxa	EFEMP2								
Cylindromatose, familiale	CYLD								
Cystische Fibrose	CFTR [Ⓑ] [Ⓔ]								
Cystische Fibrose prenataal	CFTR [Ⓔ]								
Echodense darmen ja neen									
zwangerschapstermijn:									

Indicatie	Gen
Danon, ziekte van	LAMP2
Darmkanker, familiale adenomateuze polyposis coli (FAP/MAP) [Ⓒ]	APC [Ⓔ] MUTYH NTHL1
Darmkanker/Lynch syndroom, hereditaire non-polyposis colon kanker (HNPCC) [Ⓐ] [Ⓒ]	MLH1 [Ⓔ] MSH2 [Ⓔ] MSH6
Darmkanker, juveniele polyposis	BMPR1A [Ⓔ] SMAD4 [Ⓔ]
Dentatorubrale-pallidoluysian atrofie (DRPLA)*	ATN1
Diastrofische dysplasie	SLC26A2
DICER1 syndroom	DICER1 [Ⓔ]
Doofheid, adult-onset (DFNA9)	COCH
Doofheid, lage tonen (DFNA6/14/38)	WFS1
Doofheid, progressief (DFNA2)	KCNQ4
Doofheid, vroegkinderlijke (DFNB1)	GJB2+GJB6
Doofheid, vroegkinderlijke (DFNB4)	SLC26A4 [Ⓔ]
Double cortex syndroom	DCX [Ⓔ]
Dystonie 1, met hypermanganesemie	SLC30A10
Dystonie 12	ATP1A3
Ehlers-Danlos syndroom, vasculaire type	COL3A1 [Ⓔ]
Emberger's syndroom	GATA2
Episodische kinesio gene dyskinesie 1	PRRT2
Erythroëtische protoporfyrie (EPP)	FECH [Ⓔ]
Fabry, ziekte van	GLA [Ⓔ]
Ferguson-Smith syndroom	TGFBR1 [Ⓔ]
Fragiele X syndroom FRAXA (mentale retardatie)	FMR1
FXPOI, Fragiele X primaire ovariële insufficiëntie	FMR1
FXTAS, Fragiele X tremor ataxie syndroom	FMR1
Frasier syndroom	WT1 [Ⓔ]
Friedreichs ataxie (FRDA)	FXN
Frontometafyseale dysplasie, XL	FLNA (FLN1)
<p>Frontotemporale dementie (ziekte van Pick) MAPT(TAU) GRN CHMP2B C9orf72 PRKAR1B</p> <p><i>Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter neurodegeneratie ingezet.</i> <i>Tenzij: familiale mutatie in dit gen uitsluitend analyse van dit gen gewenst</i></p>	
Frontonasale dysplasie 1	ALX3 [Ⓔ]
Frontonasale dysplasie 2	ALX4 [Ⓔ]
Gaucher, ziekte van	GBA**
Gilbert syndroom	UGT1A1
Glycogeenstapelingsziekte type 2 (ziekte van Pompe)**	GAA
Glycogeenstapelingsziekte type 2B (ziekte van Danon)	LAMP2
Glycogeenstapelingsziekte type IV**	GBE1
Glycogeenstapelingsziekte type VI**	PYGL
Glycogenose IX (GSD IX)	
PHKA1 PHKA2 PHKB	
PHKG1 PHKG2	
GM3 synthase deficiëntie	ST3GAL5

Vervolg volgende pagina

Voetnoten

- [Ⓐ] Uitsluitend dragerschapsanalyse 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.
- [Ⓔ] Testen van dit gen is inclusief een deletie/duplicatie onderzoek d.m.v. MLPA.
**Nieuwe patiënten s.v.p. eerst biochemisch testen en resultaten vermelden.
*Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.

Indicatie	Gen
GM1-Gangliosidose	GLB1
Goiter multinodulair 1 DICER1 [Ⓔ] KEAP1	
Goldberg-Shprintzen syndroom	KIF1BP (KIAA1279)
Greig syndroom (cefalopolysyndactylie syndroom, GCPS)	GLI3 [Ⓔ]
Hajdu-Cheney syndroom	NOTCH2
HERS, ziekte van	PYGL
Heterotopie, periventriculair, nodulair, AR	ARFGF2
Heterotopie, periventriculair, nodulair, XL	FLNA (FLN1)
<i>Bij deze keuze wordt het NGS exoom + filter neuronale migratiestoornis ingezet.</i>	
<i>Tenzij: familiale mutatie in dit gen</i> uitsluitend analyse van dit gen gewenst	
Holt-Oram syndroom	TBX5 [Ⓔ]
Hunter syndroom (MPSII)**	IDS [Ⓔ]
Hurler syndroom (MPSI)**	IDUA
Hurler-Scheie syndroom (MPSI)	IDUA
Hypermanganesemie met dystonie 1	SLC30A10
Hypermobiliteit syndroom/bindweefselziekte TGFB1 [Ⓔ] TGFB2 [Ⓔ]	
Hypofosfatasa	ALPL
Hypochondroplasia	FGFR3
Jackson-Weiss syndroom	FGFR2
Kennedy, ziekte van (SBMA)	AR [Ⓔ]
Klippel-Feil syndroom GDF3 GDF6 MEOX1	
Kufor-Rakeb syndroom	ATP13A2
Krabbe, ziekte van**	GALC
Legius syndroom	SPRED1 [Ⓔ]
Leverfosforylase deficiëntie	PYGL
Lewy Body dementie	SNCA [Ⓔ]
Li-Fraumeni syndroom	TP53 [Ⓔ]
Lipodystrofie	LMNA
Lissencefalie PAFAH1B1 (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> uitsluitend analyse van dit gen gewenst	
Loeys-Dietz syndroom TGFB1 [Ⓔ] TGFB2 [Ⓔ] SMAD3 TGFB2 TGFB3	
Löwe syndroom (oculo-cerebro-renaal syndroom)	OCRL1
Maligne rhabdoïde tumoren	SMARCB1 [Ⓔ] (SNF5)
Mandibulofaciale dysostosis met microcefalie	EFTUD2
Mannelijke infertiliteit	NR5A1 [Ⓔ]
Marfan syndroom	FBN1 [Ⓔ]
Marfan syndroom	TGFB1 [Ⓔ]
Marfan syndroom	TGFB2 [Ⓔ]
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

Indicatie	Gen
Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type 1 (MOPD1)	RNU4ATAC
Mono/dizygotie test (tweeling)	n.v.t.
Moyamoya disease 5	ACTA2
Mucopolipidose II α/β **	GNPTAB
Mucopolipidose III α/β **	GNPTAB
Mucopolipidose III γ **	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
Mucopolysaccharidose VI (Maroteaux Lamy)**	ARSB
Mucopolysaccharidose VII (Sly syndroom)**	GUSB
Muenke syndroom	FGFR3
Multipiele epifysaire dysplasie	SLC26A2
Multiple exostosen [Ⓐ] 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
Okhiro 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)
Ovariumkanker, erfelijke [Ⓒ] <i>Bij deze keuze wordt targeted NGS (filter ovariumkanker) en BRCA1 MLPA ingezet.</i> <i>Tenzij: Familiale of bekende mutatie:</i>	
In gen BRCA1 BRCA2 BRIP1 RAD51C RAD51D	
Ovariumkanker, erfelijke [Ⓒ] alleen MLPA BRIP1, MLPA RAD51C en RAD51D, MLPA	
Pallister-Hall syndroom	GLI3 [Ⓔ]
Parietal foramina 1 (PFM1)	MSX2
<i>Vervolg volgende pagina</i>	
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.	
[Ⓔ] Testen van dit gen is inclusief een deletie/duplicatie onderzoek d.m.v. MLPA. **Nieuwe patiënten s.v.p. eerst biochemisch testen en resultaten vermelden. *Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.	

Indicatie	Gen	Indicatie	Gen
Parietal foramina 2 (PFM2)	ALX4 [Ⓔ]	Spinale musculaire atrofie X-linked 3 (SMA3)	ATP7A [Ⓔ]
Parkinson, ziekte van PARKIN (PARK2) [Ⓔ] LRRK2 (PARK8) [Ⓔ] DJ1 (PARK7) [Ⓔ] FBXO7 (PARK15) SNCA (PARK1) [Ⓔ] PINK1 (PARK6) [Ⓔ] ATP13A2 (PARK9)		Spinocerebellaire ataxie pakket (SCA 1, 2, 3(MJD), 6 en 7) Spinocerebellaire ataxie pluspakket (SCA 1, 2, 3(MJD), 6, 7, 12 en 17)	
<i>Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter bewegingsstoornis ingezet.</i> <i>Tenzij: familiale mutatie in dit gen</i> uitsluitend analyse van dit gen gewenst		<i>N.B. Alle hier genoemde spinocerebellaire ataxieën zijn ook opgenomen in het NGS exoom filter bewegingsstoornis (zie pagina 2 linksboven).</i> <i>In dit NGS filter zijn ook de meer zeldzame (spinocerebellaire) ataxieën opgenomen.</i>	
Paroxismale kinesio gene dyskinesie (PKD)	PRRT2	Spinocerebellaire ataxie type 1 (SCA1)	ATXN1
Pendred syndroom	SLC26A4 [Ⓔ]	Spinocerebellaire ataxie type 2 (SCA2)	ATXN2
Peutz-Jeghers syndroom	STK11 [Ⓔ]	Spinocerebellaire ataxie type 3 (SCA3, MJD)	ATXN3
Pfeiffer syndroom		Spinocerebellaire ataxie type 6 (SCA6)	CACNA1A
FGFR1 FGFR2		Spinocerebellaire ataxie type 7 (SCA7)	ATXN7
Phenylketonurie (PKU)	PAH [Ⓔ]	Spinocerebellaire ataxie type 12 (SCA12)	PPP2R2B
Pleuropulmonary blastoma	DICER1 [Ⓔ]	Spinocerebellaire ataxie type 17 (SCA17)	TBP
Polymicrogyrie (PMG) ADGRG1 (GPR56) TUBA1A WDR62 RTTN VLDLR		Spinocerebellaire ataxie type 27 (SCA27)	FGF14
<i>Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter neuronale migratiestoornis ingezet.</i> <i>Tenzij: familiale mutatie in dit gen</i> uitsluitend analyse van dit gen gewenst		Spinocerebellaire ataxie recessief 1 (SCAR1)	SETX
Pompe, ziekte van (glycogeenstapelingsziekte type 2)**	GAA	SRY (SRY-PCR tweede weefsel)	SRY
Porencephaly, erfelijke		Stargardt, ziekte van	ABCA4 [Ⓔ]
COL4A1 COL4A2		Tetralogie van Fallot (ToF)	
Porfyrie, acute intermitterende	HMBS	JAG1 [Ⓔ] NKX2.5 GATA4 [Ⓔ] GATA6	
Porfyrie, coproporfyrie	CPOX [Ⓔ] (CPO)	Thanatofore dysplasie type 1	FGFR3
Porfyrie, cutanea tarda	UROD [Ⓔ]	Townes-Brocks syndroom	SALL1 [Ⓔ]
Porfyrie, erythroëtische protoporfyrie (EPP)	FECH [Ⓔ]	Treacher Collins syndroom	
Porfyrie, variegata	PPOX [Ⓔ]	POLR1C POLR1D TCOF1	
Prader-Willi syndroom (methylering)	n.v.t.	Trichothiodystrofie 1, fotosensitief	ERCC2
Prematuur ovarieel falen (POF)	FMR1	Trichothiodystrofie 2, fotosensitief	ERCC3
Prematuur ovarieel falen	NR5A1 [Ⓔ]	Trichothiodystrofie 3, fotosensitief	GTF2H5
Prostaatkanker, erfelijke [Ⓒ] <i>Bij deze keuze wordt targeted NGS (filter prostaatcarcinoom) en BRCA1 MLPA ingezet.</i> <i>Tenzij: Familiaire of bekende mutatie</i>		Trichothiodystrofie 4, niet fotosensitief	MPLKIP
In gen ATM BRCA1 BRCA2 CHEK2 HOXB13 PALB2		Trifalangeale duimen/preaxiale polydactylie	LMBR1 (ZRS)
PTEN Hamartoma Tumor syndroom (PHTS)	PTEN [Ⓔ]	Tubereuze Sclerose Complex	
Pseudohermafroditisme, mannelijk	HSD17B3	TSC1 [Ⓔ] TSC2 [Ⓔ]	
Pseudovaginale perineoscrotale hypospadie	SRD5A2 [Ⓔ]	Uniparentale disomie chr 7 (UPD7) (Silver-Russell syndroom), markers	n.v.t.
Pulmonale alveolaire microlithiasis (PAM)	SLC34A2	Uniparentale disomie chr 7 (UPD7) (Silver-Russell syndroom), methylering	n.v.t.
Retinitis pigmentosa		Uniparentale disomie chr 14 (UPD14), methylering	n.v.t.
ABCA4 [Ⓔ] RHO		Uniparentale disomie chr 14 (UPD14), markers	n.v.t.
Rett syndroom		Uniparentale disomie chr 15 (UPD15), markers (zie Prader Willi syndroom en/of Angelman syndroom)	n.v.t.
MECP2 [Ⓔ] CDKL5 [Ⓔ]		Urofaciaal syndroom type 2	LRIG2
Saethre-Chotzen syndroom		Usher syndroom, type 2A	USH2A [Ⓔ]
FGFR3 TWIST1 [Ⓔ]		Uveamelanoom, erfelijke	BAP1 [Ⓔ]
Salla, ziekte van	SLC17A5	VATER/VACTERL associatie	SALL1 [Ⓔ]
Scheie syndroom (MPS1)**	IDUA	Vitelliforme macula dystrofie 2 (VMD2)	BEST1
Schwannomatose		Von Hippel-Lindau syndroom	VHL [Ⓔ]
LZTR1 [Ⓔ] SMARCB1 (SNF5) [Ⓔ]		Wilms tumor	WT1 [Ⓔ]
Silver-Russell syndroom (Uniparentale disomie chr 7 (UPD7)), markers	n.v.t.	Wolff-Parkinson-White syndroom	PRKAG2
Silver-Russell syndroom (Uniparentale disomie chr 7 (UPD7)), methylering	n.v.t.		
Spastische paraplegie 78	ATP13A2		

Voetnoten

[Ⓐ] Uitsluitend dragerschapsanalyse 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.

[Ⓔ] Testen van dit gen is inclusief een deletie/duplicatie onderzoek d.m.v. MLPA.

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

*Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.

Indicatie	Gen
Xeroderma pigmentosum A	XPA
Xeroderma pigmentosum B	ERCC3
Xeroderma pigmentosum D	ERCC2
Xeroderma pigmentosum G	ERCC5
X-inactivatie	n.v.t.
X-linked myopathie met posturale spier atrofie en gegeneraliseerde hypertrofie (XMPMA)	FHL1
X-linked scapuloperoneale myopathie (XSPM)	FHL1
DNA opslag, nog geen testen inzetten	
Anders, te weten:	

Toelichting

Voetnoten

- Ⓐ Uitsluitend dragerschapsanalyse bij in Rotterdam reeds bekende families.
- Ⓑ Testen van veel voorkomende mutaties.
- Totala genscreen inclusief MLPA: 8 wk.
- Ⓒ Aanvragen uitsluitend door Klinisch Genetisch Centrum.
- Ⓓ Inclusief Copy Number Varianten analyse voor de genen uit het NGS exoom filter.
- Ⓔ Testen van dit gen is inclusief een deletie/duplicatie onderzoek d.m.v. MLPA.
- *Nieuwe patiënten s.v.p. eerst biochemisch testen en resultaten vermelden.
- *Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.