

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 Antwoordnummer 55 3000 WB 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> 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><b>Ruimte vrijhouden</b></p> <p><b>Aanvraagnummer</b></p> <p><b>Barcode</b></p>	<p><b>Alternatieve declaratie:</b> M V</p> <p>PID Erasmus MC:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>BSN:</p> <p>Verzekering: Polisnummer:</p>

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

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

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

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

## Analyse

### NGS exoom met filter

Aangeboren hartafwijkingen (2717) ①	single
Aneurysma (2454) ①	single
Amyloidose (single analyse) (0749)	single
Autisme (1486) ①	single
Autoïmmuun aandoeningen (5065) ①	single
Bewegingsstoornis (5222) ①	single
Cardiomyopathie (1391) ①	single
HCM NCCM DCM ARVC RCM	
Ceroïdlipofuscinose (CLN) (3512) ①	single
Ciliopathie, incl. Bardet Biedl syndroom (5599) ①	single
Disorders of Sex Development (DSD) (1439) ①	single
Doofheid (0800) ①	single
Erfelijke Aangeboren Afwijkingen (EAA) (5234) ①	single
Familiaire hemofagocytair lymfocytair histiocytose (fHLH) (spoed) (4714)	single/trio
Idiopathische pulmonale longfibrose (IPF) (2953) ①	single/trio
Ledemaatafwijkingen (1404) ①	single
Metabole ziekten (1007) ①	single/trio
Neurodegeneratie (1656) ①	single
Neuronale migratiestoornis (2025) ①	single/trio
Noonan syndroom / Rasopathieën (postnataal) (0219) ①	single
Pancreatitis (1673) ①	single
Parkinson (2146) ①	single
Pulmonale arteriële hypertensie (PAH) (1762) ①	single
Primaire Immundeficiëntie (PID) (1622) ①	single/trio
Severe Combined Immunodeficiency (SCID) (spoed) (0723)	single/trio
Skeletdysplasie (5236) ①	single
VEO-IBD / congenitale diarree (2971) ①	single
Visusstoornis (2089) ①	single

Familieonderzoek NGS bevinding

Gen:

Variant:

Ouder voor trio analyse

## NGS targeted met filter (single analyse)

Borst- en ovariumkanker, erfelijke ① ② (2902)  
 Borst- en ovariumkanker, erfelijke ① ② SPOED (2902)  
 Uitslag voor datum:  
 Cystische Fibrose ② (0259)  
 Echodense darmen ja neen  
 zwangerschapstermijn:  
 Pancreaskanker, erfelijk ① ② (5416)  
 Prostaatkanker, erfelijke ① ② (5446)  
 Legius syndroom ② (2260)  
 Neurofibromatose type 1 + Legius syndroom ② (5507)  
 Neurofibromatose type 2 ② (0324)  
 Schwannomatose ② (5020)  
 Tubereuze Sclerose Complex ② (0267)

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\\_protocollen/20200702\\_Consensus-based\\_leidraad\\_melden\\_nevenbevindingen.pdf](https://www.vkgl.nl/images/links/Richtlijnen_en_protocollen/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](http://www.erasmusmc.nl/nl-nl/patientenzorg/laboratoriumspecialismen/klinische-genetica)

### ► Spoed

Patient/ partner is zwanger  
 Familiedid is zwanger  
 Anders, te weten:  
 Aanvraag met voorrang

### Indicatie

Indicatie	Gen
3MC syndroom	MASP1
Aceruloplasminemie	CP
Achondroplasia	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 ②
46,XX sex reversal 4	NR5A1 ②
46,XY DSD: 17-beta-hydroxysteroiddehydrogenase type 3 deficiëntie	HSD17B3
46,XY DSD: 5-alfa-reductase type 2 deficiëntie	SRD5A2 ②
46,XY DSD: Androgeenongevoeligheidsyndroom	AR ②
46,XY DSD: Leydig cel hypoplasie	LHCGR
46,XY DSD: Precocious puberteit	LHCGR
Gonadale dysgenese	
SRY SOX9 ② WT1 ②	
Persistent Mullerian Duct syndroom	
anti-Mullerian hormone	AMH
anti-Mullerian hormone receptor type 2	AMHR2

Vervolg volgende pagina

### Voetnoten

- ① Uitsluitend dragerschapanalyse bij in Rotterdam reeds bekende families.
- ② Testen van veel voorkomende varianten / 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 Inclusief een deletie/duplicatie onderzoek d.m.v. MLPA.
- \* Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.
- \*\* Nieuwe patiënten s.v.p. eerst biochemisch testen en resultaten vermelden.
- \*\*\* < 1 jaar: parallel array; > 1 jaar: eerst MS-MLPA, indien geen afwijkende MS-MLPA, volgt daarna array

Indicatie	Gen
Agnathia-otocephalie	PRRX1
Aicardi-Goutieres syndroom 9	RNU7-1
Alagille syndroom JAG1 <sup>ⓔ</sup> 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 <sup>ⓔ</sup> TREM2 APOE ε4 risico allel <i>Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter neurodegeneratie ingezet.</i> Tenzij: familiale variant in dit gen <b>uitsluitend</b> analyse van <b>dit</b> gen gewenst	
Amyotrofische laterale sclerose type 4 (ALS4)	SETX
Aneurysma, familiair (aorta) ACTA2 COL3A1 <sup>ⓔ</sup> FBN1 <sup>ⓔ</sup> EFEMP2 MYLK SMAD3 TGFB2 TGFB3 TGFB1 <sup>ⓔ</sup> TGFB2 <sup>ⓔ</sup> <i>Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter aneurysma ingezet.</i> Tenzij: familiale variant in dit gen <b>uitsluitend</b> analyse van <b>dit</b> gen gewenst	
Angelman syndroom (methylering)*** Is er al een array gedaan? Zo ja, wat was het resultaat?	n.v.t.
Angelman syndroom (variantanalyse)	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 <sup>ⓔ</sup> GATA6 TBX20	
Atrium septum defect met atrioventriculaire geleidingsstoornis	NKX2-5 <sup>ⓔ</sup>
Azoöspermie/oligospermie AZF a/b/c regio's (y-deleties)	
BAP1 Tumor predispositie syndroom	BAP1 <sup>ⓔ</sup>
Barth syndroom	TAZ
Benigne familiale infantiele convulsies (BFIC)	PRRT2
Best, ziekte van	BEST1
Bijnierinsufficiëntie	NR5A1 <sup>ⓔ</sup>
Biotinidase deficiëntie	BTD
BOR syndroom	EYA1 <sup>ⓔ</sup>
Borst- en Ovariumkanker, erfelijke <sup>ⓐ</sup> <sup>ⓔ</sup> <i>Bij deze keuze wordt targeted NGS (filter borst- en ovariumkanker) en BRCA1 MLPA ingezet.</i> Tenzij: Familiaire of bekende variant:  In gen ATM BRCA1 BRCA2 RAD51C CHEK2 PALB2 BRIP1 RAD51D BARD1	
Borst- en Ovariumkanker, erfelijke <sup>ⓐ</sup> alleen MLPA BRIP1, MLPA RAD51C en RAD51D, MLPA	
Borst- en Ovariumkanker, erfelijke <sup>ⓐ</sup> <sup>ⓔ</sup> SPOED <i>Bij deze keuze wordt targeted NGS (filter borst- en ovariumkanker) en BRCA1 MLPA ingezet.</i> Uitslag voor datum	
Brachydactylie BMPR1B GDF5 HOXD13 <sup>ⓔ</sup> NOG IHH PTHLH	
Brooke-Spiegler syndroom	CYLD
Burn-Mckeown syndroom	TXNL4A

Indicatie	Gen
CAPOS syndroom	ATP1A3
Campomele dysplasie	SOX9 <sup>ⓔ</sup>
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 variant graag gen specificeren:	
Cartilage-hair hypoplasia	RMRP
CBAVD/CUAVD (Vas deferens aplasie) CFTR Zie Cystische fibrose, <i>Bij deze keuze wordt targeted NGS (filter Cystische Fibrose) CFTR MLPA ingezet</i> <sup>ⓔ</sup> ADGRG2	
Centrale areolairedystrofie (CACD)	PRPH2
Cerebrale Amyloid Angiopathie	APP <sup>ⓔ</sup>
Cerebrale caverneuze hemangiomen CCM2 (MGC4607) <sup>ⓔ</sup> KRIT1 (CCM1) <sup>ⓔ</sup> PDCD10 (CCM3) <sup>ⓔ</sup>	
CHARGE syndroom	CHD7 <sup>ⓔ</sup>
Coproporfyrrie	CPOX <sup>ⓔ</sup> (CPO)
Chorea, benigne erfelijke <sup>Ⓐ</sup>	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 <sup>ⓔ</sup>
Craniosynostose FGFR1* <sup>ⓔ</sup> FGFR2 FGFR3 TWIST1 <sup>ⓔ</sup> ERF <sup>ⓔ</sup> TCF12 <sup>ⓔ</sup>	
Crigler-Najjar syndroom	UGT1A1
Crouzon syndroom	FGFR2
Crouzon syndroom Acanthosis Nigricans	FGFR3
Cutis Laxa	EFEMP2
Cylindromatose, familiale	CYLD
Cystische Fibrose <sup>ⓔ</sup> <i>Bij deze keuze wordt targeted NGS (filter Cystische Fibrose CFTR MLPA ingezet Tenzij: Familiaire of bekende variant:</i>	
Cystische Fibrose prenataal <sup>ⓔ</sup> Echodense darmen ja neen zwangerschapstermijn:  <i>Bij deze keuze wordt targeted NGS (filter Cystische Fibrose CFTR MLPA ingezet Tenzij: Familiaire of bekende variant:</i>	
Danon, ziekte van	LAMP2

Vervolg volgende pagina

#### Voetnoten

- <sup>Ⓐ</sup> Uitsluitend dragerschapanalyse bij in Rotterdam reeds bekende families.
- <sup>Ⓑ</sup> Testen van veel voorkomende varianten / 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.
- <sup>ⓔ</sup> Inclusief een deletie/duplicatie onderzoek d.m.v. MLPA.
- \* Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.
- \*\* Nieuwe patiënten s.v.p. eerst biochemisch testen en resultaten vermelden.
- \*\*\* < 1 jaar: parallel array; > 1 jaar: eerst MS-MLPA, indien geen afwijkende MS-MLPA, volgt daarna array

Indicatie	Gen	Indicatie	Gen
Darmkanker, familiale adenomateuze polyposis coli (FAP/MAP) © APC ⑤ MUTYH NTHL1		HERS, ziekte van	PYGL
Darmkanker/Lynch syndroom, hereditaire non-polyposis colon kanker (HNPCC) ④ ③ MLH1 ⑤ MSH2 ⑤ MSH6		Heterotopie, periventriculair, nodulair, AR	ARFGF2
Darmkanker, juveniele polyposis BMPR1A ⑤ SMAD4 ⑤		Heterotopie, periventriculair, nodulair, XL	FLNA (FLN1)
Dentatorubrale-pallidoluisian atrofie (DRPLA)	ATN1	<i>Bij deze keuze wordt het NGS exoom + filter neuronale migratiestoornis ingezet.</i> Tenzij: familiale variant in dit gen <b>uitsluitend</b> analyse van dit gen gewenst	
Diastrofische dysplasie	SLC26A2	Holt-Oram syndroom	TBX5 ⑤
DICER1 syndroom	DICER1 ⑤	Hunter syndroom (MPSII)**	IDS ⑤
Doofheid, adult-onset (DFNA9)	COCH	Hurler syndroom (MPSI)**	IDUA
Doofheid, lage tonen (DFNA6/14/38)	WFS1	Hurler-Scheie syndroom (MPSI)	IDUA
Doofheid, progressief (DFNA2)	KCNQ4	Hypermanganesemie met dystonie 1	SLC30A10
Doofheid, vroegkinderlijke (DFNB1)	GJB2+GJB6	Hypermobiliteit syndroom/bindweefselziekte	
Doofheid, vroegkinderlijke (DFNB4)	SLC26A4 ⑤	TGFBR1 ⑤ TGFBR2 ⑤	
Double cortex syndroom	DCX ⑤	Hypofosfatasia	ALPL
Dystonie 1, met hypermanganesemie	SLC30A10	Hypochondroplasia	FGFR3
Dystonie 12	ATP1A3	Jackson-Weiss syndroom	FGFR2
Ehlers-Danlos syndroom, vasculaire type	COL3A1 ⑤	Kagami-Ogata syndroom (UPD14 paternaal)	n.v.t.
Emberger's syndroom	GATA2	Kennedy, ziekte van (SBMA)	AR ⑤
Episodische kinesogene dyskinesie 1	PRRT2	Klippel-Feil syndroom	
Erythroïetische protoporfyrie (EPP)	FECH ⑤	GDF3 GDF6 MEOX1	
Fabry, ziekte van	GLA ⑤	Kufor-Rakeb syndroom	ATP13A2
Familiaire mediterrane koorts	MEFV	Krabbe, ziekte van**	GALC
Ferguson-Smith syndroom	TGFBR1 ⑤	<i>Legius syndroom SPRED1 ⑤</i> <i>Bij deze keuze wordt targeted NGS (filter Legius syndroom) en SPRED1 MLPA ingezet Tenzij:</i> <i>Familiaire of bekende variant:</i>	
Fragiele X syndroom FRAXA (mentale retardatie)	FMR1	Leverfosforylase deficiëntie	PYGL
FXPOI, Fragiele X primaire ovariële insufficiëntie	FMR1	Lewy Body dementie	SNCA ⑤
FXTAS, Fragiele X tremor ataxie syndroom	FMR1	Li-Fraumeni syndroom	TP53 ⑤
Frasier syndroom	WT1 ⑤	Lipodystrofie	LMNA ⑤
Friedreichs ataxie (FRDA)	FXN		
Frontometafyseale dysplasie, XL	FLNA (FLN1)	Lissencefalie	
<i>Frontotemporale dementie (ziekte van Pick)</i> MAPT(TAU) GRN CHMP2B C9orf72 PRKAR1B		PAFAH1B1 (LIS1) ⑤ TUBA1A (LIS3)	
<i>Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter neurodegeneratie ingezet.</i> Tenzij: familiale variant in dit gen <b>uitsluitend</b> analyse van dit gen gewenst		Lissencefalie syndroom, Norman-Roberts type	RELN
Frontonasale dysplasie 1	ALX3 ⑤	<i>Bij deze keuze wordt het NGS exoom + filter neuronale migratiestoornis ingezet.</i> Tenzij: familiale variant in dit gen <b>uitsluitend</b> analyse van dit gen gewenst	
Frontonasale dysplasie 2	ALX4 ⑤	Loeys-Dietz syndroom	
Gaucher, ziekte van	GBA**	TGFBR1 ⑤ TGFBR2 ⑤ SMAD3 TGFB2 TGFB3	
Gilbert syndroom	UGT1A1	Löwe syndroom (oculo-cerebro-renaal syndroom)	OCRL1
Glycogeenstapelingsziekte type 2 (ziekte van Pompe)**	GAA	Lowry-wood syndroom	RNU4ATAC
Glycogeenstapelingsziekte type 2B (ziekte van Danon)	LAMP2	Maligne rhabdoïde tumoren	SMARCB1 ⑤ (SNF5)
Glycogeenstapelingsziekte type IV**	GBE1	Mandibulofaciale dysostosis met microcefalie	EFTUD2
Glycogeenstapelingsziekte type VI**	PYGL	Mannelijke infertiliteit	NR5A1 ⑤
Glycogenose IX (GSD IX)		Marfan syndroom	FBN1 ⑤
PHKA1 PHKA2 PHKB PHKG1 PHKG2		Marfan syndroom	TGFBR1 ⑤
GM3 synthase deficiëntie	ST3GAL5	Marfan syndroom	TGFBR2 ⑤
GM1-Gangliosidose	GLB1	Maternale contaminatie test	n.v.t.
Goiter multinodulair 1			
DICER1 ⑤ KEAP1			
Goldberg-Shprintzen syndroom	KIF1BP (KIAA1279)		
Greig syndroom (cefalopolysyndactylie syndroom, GCPS)	GLI3 ⑤		
Hajdu-Cheney syndroom	NOTCH2		

Vervolg volgende pagina

#### Voetnoten

- ① Uitsluitend dragerschapanalyse bij in Rotterdam reeds bekende families.
- ② Testen van veel voorkomende varianten / 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 Inclusief een deletie/duplicatie onderzoek d.m.v. MLPA.
- \* Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.
- \*\* Nieuwe patiënten s.v.p. eerst biochemisch testen en resultaten vermelden.
- \*\*\* < 1 jaar: parallel array; > 1 jaar: eerst MS-MLPA, indien geen afwijkende MS-MLPA, volgt daarna array

Indicatie	Gen
Megalencefalie-polymicrogyrie-polydactylie-hydrocefalus syndroom PIK3R2 PIK3CA	
Melnick-Needles syndroom, XL	FLNA (FLN1)
Menkes, ziekte van	ATP7A (E)
Mentale retardatie met epilepsie, X-gebonden	ARX (E)
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
Mucopolipidosis II α/β**	GNPTAB
Mucopolipidosis III α/β**	GNPTAB
Mucopolipidosis III γ**	GNPTG
Mucopolysaccharidose I (MPSI; Hurler/ Scheie)**	IDUA
Mucopolysaccharidose II (MPSII; Hunter)**	IDS (E)
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
Multipole epifysaire dysplasie	SLC26A2
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 + Legius syndroom (E) <i>Bij deze keuze wordt targeted NGS (filter neurofibromatose type 1 + Legius syndroom) en NF1 MLPA en SPRED1 MLPA ingezet. Tenzij: Familiaire of bekende variant.</i>	
Neurofibromatose type 2 (E) <i>Bij deze keuze wordt targeted NGS (filter neurofibromatose type 2) en NF2 MLPA ingezet. Tenzij: Familiaire of bekende variant.</i>	
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 (E)
Ornithine transcarbamylase deficiëntie (OTC)	OTC (E)
Otopalatodigitaal syndroom, type I (OPDI)	FLNA (FLN1)
Otopalatodigitaal syndroom type II (OPDII)	FLNA (FLN1)
Ovariumkanker, erfelijke: zie bij "Borst- en Ovariumkanker, erfelijke (C) (E)	

Indicatie	Gen
Pallister-Hall syndroom	GLI3 (E)
Pancreaskanker, erfelijk (C) (E) <i>Bij deze keuze wordt targeted NGS (filter pancreaskanker) en BRCA1 MLPA ingezet. Tenzij: Familiaire of bekende variant:</i>	
In gen	ATM BRCA1 BRCA2 CDKN2A PALB2 STK11
Pancreaskanker, erfelijke (C), alleen MLPA CDKN2A MLPA STK11 MLPA	
Pancreatitis	PRSS1
Parietal foramina 1 (PFM1)	MSX2
Parietal foramina 2 (PFM2)	ALX4 (E)
Parkinson, ziekte van	
PARKIN (PARK2) (E) LRRK2 (PARK8) (E) DJ1 (PARK7) (E) FBXO7 (PARK15) SNCA (PARK1) (E) PINK1 (PARK6) (E) ATP13A2 (PARK9)	
<i>Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter bewegingsstoornis ingezet. Tenzij: familiale variant in dit gen</i> <b>uitsluitend</b> analyse van <b>dit</b> gen gewenst	
Paroxismale kinesio gene dyskinesie (PKD)	PRRT2
Pendred syndroom	SLC26A4 (E)
Peutz-Jeghers syndroom	STK11 (E)
Pfeiffer syndroom FGFR1 FGFR2	
Phenylketonurie (PKU)	PAH (E)
Pleuropulmonary blastoma	DICER1 (E)
Polymicrogyrie (PMG) ADGRG1 (GPR56) TUBA1A WDR62 RTTN VLDLR	
<i>Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter neuronale migratiestoornis ingezet. Tenzij: familiale variant 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 (E) (CPO)
Porfyrie, cutanea tarda	UROD (E)
Porfyrie, erythroëtische protoporfyrie (EPP)	FECH (E)
Porfyrie, variegata	PPOX (E)
Prader-Willi syndroom (methylering)*** Is er al een array gedaan? Zo ja, wat was het resultaat?	n.v.t.
Prematuur ovarieel falen (POF)	FMR1
Prematuur ovarieel falen	NR5A1 (E)

Vervolg volgende pagina

#### Voetnoten

- (A) Uitsluitend dragerschapsanalyse bij in Rotterdam reeds bekende families.
- (B) Testen van veel voorkomende varianten / 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.
- (E) Inclusief een deletie/duplicatie onderzoek d.m.v. MLPA.
- \* Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.
- \*\* Nieuwe patiënten s.v.p. eerst biochemisch testen en resultaten vermelden.
- \*\*\* < 1 jaar: parallel array; > 1 jaar: eerst MS-MLPA, indien geen afwijkende MS-MLPA, volgt daarna array

Indicatie	Gen
<p>Prostaatkanker, erfelijke ©  <i>Bij deze keuze wordt targeted NGS (filter prostaatkanker) en BRCA1 MLPA ingezet. Tenzij: Familiaire of bekende variant</i></p>	
In gen	ATM BRCA1 BRCA2 CHEK2 HOXB13 PALB2
PTEN Hamartoma Tumor syndroom (PHTS)	PTEN ⑥
Pseudohermafroditisme, mannelijk	HSD17B3
Pseudovaginale perineoscrotale hypospadie	SRD5A2 ⑥
Pulmonale alveolaire microlithiasis (PAM)	SLC34A2
Retinitis pigmentosa	
ABCA4 ⑥ RHO	
Rett syndroom	
MECP2 ⑥ CDKL5 ⑥	
Saethre-Chatzen syndroom	
FGFR3 TWIST1 ⑥	
Salla, ziekte van	SLC17A5
Scheie syndroom (MPS)**	IDUA
<p>Schwannomatose ⑥  <i>Bij deze keuze wordt targeted NGS (filter schwannomatose) en SMARCB1/LZTR1 MLPA's ingezet Tenzij: Familiaire of bekende variant:</i></p>	
Silver-Russell syndroom (Uniparentale disomie chr 7 (UPD7)), markers	n.v.t.
Silver-Russell syndroom (Uniparentale disomie chr 7 (UPD7)), methylering	n.v.t.
Spastische paraplegie 78	ATP13A2
Spinale musculaire atrofie X-linked 3 (SMAX3)	ATP7A ⑥
<p>Spinocerebellaire ataxie pakket (SCA 1, 2, 3(MJD), 6 en 7)  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>	
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 ⑥
Temple syndroom (UPD14 maternaal)	n.v.t.
Tetralogie van Fallot (ToF)	
JAG1 ⑥ NKX2.5 GATA4 ⑥ GATA6	
Thanatofore dysplasie type 1	FGFR3
Townes-Brocks syndroom	SALL1 ⑥
Treacher Collins syndroom	
POLR1B POLR1C POLR1D TCOF1	
Trichothiodystrofie 1, fotosensitief	ERCC2
Trichothiodystrofie 2, fotosensitief	ERCC3
Trichothiodystrofie 3, fotosensitief	GTF2H5
Trichothiodystrofie 4, niet fotosensitief	MPLKIP

Indicatie	Gen
Trifalangeale duimen/preaxiale polydactylie	LMBR1 (ZRS)
<p>Tubereuze Sclerose Complex ⑥  <i>Bij deze keuze wordt targeted NGS (filter tubereuze sclerose complex) en TSC1/2 MLPA's ingezet Tenzij: Familiaire of bekende variant:</i></p>	
Uniparentale disomie chr 7 (UPD7) (Silver-Russell syndroom), markers	n.v.t.
Uniparentale disomie chr 7 (UPD7) (Silver-Russell syndroom), methylering	n.v.t.
Uniparentale disomie chr 14 (UPD14), methylering	n.v.t.
Uniparentale disomie chr 14 (UPD14), markers	n.v.t.
Uniparentale disomie chr 15 (UPD15), markers (zie Prader Willi syndroom en/of Angelman syndroom)	n.v.t.
Urofaciaal syndroom type 2	LRIG2
Usher syndroom, type 2A	USH2A ⑥
Uveamelanoom, erfelijke	BAP1 ⑥
VATER/VACTERL associatie	SALL1 ⑥
Vitelliforme macula dystrofie 2 (VMD2)	BEST1
Von Hippel-Lindau syndroom	VHL ⑥
Wilms tumor	WT1 ⑥
Wolff-Parkinson-White syndroom	PRKAG2
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 varianten / 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.
- Ⓔ Inclusief een deletie/duplicatie onderzoek d.m.v. MLPA.
- \* Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.
- \*\* Nieuwe patiënten s.v.p. eerst biochemisch testen en resultaten vermelden.
- \*\*\* < 1 jaar: parallel array; > 1 jaar: eerst MS-MLPA, indien geen afwijkende MS-MLPA, volgt daarna array