

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>
--	--

<p><b>Ontvangst digitale uitslag:</b></p> <p>Uitslag naar aanvragend arts (Reeds ingevuld) <span style="margin-left: 100px;">emailadres:</span></p> <p>Uitslag naar medebehandelaar: <span style="margin-left: 100px;">emailadres:</span></p> <p>Uitslag naar KCL: <span style="margin-left: 100px;">emailadres:</span></p>
---

<p><b>Is er al eens eerder materiaal van 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>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>) <span style="margin-left: 50px;">DNA</span> <span style="margin-left: 50px;">Anders</span></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)	Analyse	Indicatie	Gen
<b>NGS exoom met filter</b>		3MC syndroom	MASP1
Aangeboren hartafwijkingen (2717) ①	single	Aceruloplasminemie	CP
Aneurysma (2454) ①	single	Achondroplasia	FGFR3
Amyloidose (single analyse) (0749)	single	Acute Myeloïde Leukemie	GATA2
Autisme (1486) ①	single	Acute intermitterende porfyrie	HMBS
Autoïmmuun aandoeningen (5065) ①	single	Achondrogenese type 1B	SLC26A2
Bewegingsstoornis (5222) ①	single	Afwijkende geslachtsdifferentiatie	
Cardiomyopathie (1391) ①	single	46,XX sex reversal 1	SRY
HCM NCCM DCM ARVC RCM		46,XY sex reversal 2	SRY
Ceroïdlipofuscinose (CLN) (3512) ①	single	46,XY sex reversal 3	NR5A1 ②
Ciliopathie, incl. Bardet Biedl syndroom (5599) ①	single	46,XX sex reversal 4	NR5A1 ②
Disorders of Sex Development (DSD) (1439) ①	single	46,XY DSD: 17-beta-hydroxysteroiddehydrogenase type 3 deficiëntie	HSD17B3
Doofheid (0800) ①	single	46,XY DSD: 5-alfa-reductase type 2 deficiëntie	SRD5A2 ②
Erfelijke Aangeboren Afwijkingen (EAA) (5234) ①	single	46,XY DSD: Androgeenongevoeligheidsyndroom	AR ②
Familiaire hemofagocytair lymfocytair histiocytose (fHLH) (spoed) (4714)	trio	46,XY DSD: Leydig cel hypoplasie	LHCGR
Metabole ziekten (1007) ①	single/trio	46,XY DSD: Precocious puberteit	LHCGR
Neurodegeneratie (1656) ①	single	Gonadale dysgenese	
Neuronale migratiestoornis (2025) ①	single/trio	SRY SOX9 ② WT1 ②	
Noonan syndroom / Rasopathieën (postnataal) (0219) ①	single	Persistent Mullerian Duct syndroom	
Pancreatitis (1673) ①	single	anti-Mullerian hormone	AMH
Parkinson (2146) ①	single	anti-Mullerian hormone receptor type 2	AMHR2
Pulmonale arteriële hypertensie (PAH) (1762) ①	single	Agnathia-otocephalie	PRRX1
Primaire Immunodeficiëntie (PID) (1622) ①	single/trio	Alagille syndroom	
Severe Combined Immunodeficiency (SCID) (spoed) (0723)	trio	JAG1 ② NOTCH2	
Skeletdysplasie (5236) ①	single	Allan-Herndon Dudley-syndroom	MCT8 (SLC16A2)
VEO-IBD / congenitale diarree (2971) ①	single	Alfa-1- antitrypsine deficiëntie	SERPINA1 (AAT)
Visusstoornis (2089) ①	single	Alfa Mannosidose	MAN2B1
		Alternerende hemiplegie op kinderleeftijd 2 (AHC)	ATP1A3

Familieonderzoek NGS bevinding

Gen:

Variant:

Ouder voor trio analyse

#### NGS targeted met filter (single analyse)

- Borst- en ovariumkanker, erfelijke ② ③ (2902)
- Borst- en ovariumkanker, erfelijke ② ③ SPOED (2902)
- Uitslag voor datum:
- Pancreaskanker, erfelijk ② ③ (5416)
- Prostaatcancer, erfelijke ② ③ (5446)
- Neurofibromatose type 1 ② (0261)
- 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\\_protocolle/20200702\\_Consensus-based\\_leidraad\\_melden\\_nevenbevindingen.pdf](https://www.vkgl.nl/images/links/Richtlijnen_en_protocolle/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
- Familieel id zwanger
- Anders, te weten:
- Aanvraag met voorrang

Alzheimer, familiale preseniele ziekte van  
PSEN1 PSEN2 APP ②  
TREM2 APOE ε4 risico allel  
*Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter neurodegeneratie ingezet.*  
Tenzij: familiale variant in dit gen  
**uitsluitend** analyse van dit gen gewenst

Amyotrofische laterale sclerose type 4 (ALS4) SETX  
Aneurysma, familiair (aorta)  
ACTA2 COL3A1 ② FBN1 ② EFEMP2 MYLK  
SMAD3 TGFB2 TGFB3 TGFB1 ② TGFB2 ②  
*Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter aneurysma ingezet.*  
Tenzij: familiale variant in dit gen  
**uitsluitend** analyse van dit gen gewenst

Angelman syndroom (methylering)\*\*\* n.v.t.

Is er al een array gedaan? Zo ja, wat was het resultaat?

Angelman syndroom (variantanalyse) UBE3A

Angelman-like syndroom SLC9A6

Apert syndroom FGFR2

Aspartylglucosaminidase deficiëntie AGA

Ataxie oculomotore apraxie (AOA1, EAOH) APTX

Atelosteogenese type II SLC26A2

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	Indicatie	Gen
Atrium septum defect ACTC1 GATA4 <sup>Ⓔ</sup> GATA6 TBX20		Crigler-Najjar syndroom	UGT1A1
Atrium septum defect met atrioventriculaire geleidingsstoornis	NKX2-5 <sup>Ⓔ</sup>	Crouzon syndroom	FGFR2
Azoöspermie/oligospermie AZF a/b/c regio's (y-deleties)		Crouzon syndroom Acanthosis Nigricans	FGFR3
BAP1 Tumor predispositie syndroom	BAP1 <sup>Ⓔ</sup>	Cutis Laxa	EFEMP2
Barth syndroom	TAZ	Cylindromatose, familiale	CYLD
Benigne familiale infantiele convulsies (BFIC)	PRRT2	Cystische Fibrose	CFTR <sup>Ⓔ</sup> <sup>Ⓔ</sup>
Best, ziekte van	BEST1	Cystische Fibrose prenataal	CFTR <sup>Ⓔ</sup>
Bijnierinsufficiëntie	NR5A1 <sup>Ⓔ</sup>	Echodense darmen ja neen zwangerschapstermijn:	
Biotinidase deficiëntie	BTD	Danon, ziekte van	LAMP2
BOR syndroom	EYA1 <sup>Ⓔ</sup>	Darmkanker, familiale adenomateuze polyposis coli (FAP/MAP) <sup>Ⓒ</sup> APC <sup>Ⓔ</sup> MUTYH NTHL1	
<p>Borst- en Ovariumkanker, erfelijke <sup>Ⓒ</sup> <sup>Ⓔ</sup>  <i>Bij deze keuze wordt targeted NGS (filter borst- en ovariumkanker) en BRCA1 MLPA ingezet.</i>  <i>Tenzij: Familiale of bekende variant:</i></p> <p>In gen ATM BRCA1 BRCA2 RAD51C  CHEK2 PALB2 BRIP1 RAD51D</p> <p>Borst- en Ovariumkanker, erfelijke <sup>Ⓒ</sup> alleen MLPA  BRIP1, MLPA  RAD51C en RAD51D, MLPA</p>		Darmkanker/Lynch syndroom, hereditaire non-polyposis colon kanker (HNPCC) <sup>Ⓐ</sup> <sup>Ⓒ</sup> MLH1 <sup>Ⓔ</sup> MSH2 <sup>Ⓔ</sup> MSH6	
<p>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</p>		Darmkanker, juveniele polyposis BMPR1A <sup>Ⓔ</sup> SMAD4 <sup>Ⓔ</sup>	
Brachydactylie		Dentatorubrale-pallidoluisian atrofie (DRPLA)	ATN1
BMPR1B GDF5 HOXD13 <sup>Ⓔ</sup> NOG IHH PTHLH		Diastrofische dysplasie	SLC26A2
Brooke-Spiegler syndroom	CYLD	DICER1 syndroom	DICER1 <sup>Ⓔ</sup>
Burn-Mckeown syndroom	TXNL4A	Doofheid, adult-onset (DFNA9)	COCH
CAPOS syndroom	ATP1A3	Doofheid, lage tonen (DFNA6/14/38)	WFS1
Campomele dysplasie	SOX9 <sup>Ⓔ</sup>	Doofheid, progressief (DFNA2)	KCNQ4
Camptodactylie-artropathie-coxa vara-pericarditis	PRG4	Doofheid, vroegkinderlijke (DFNB1)	GJB2+GJB6
Carbamoyl fosfaat synthase I deficiëntie	CPS1	Doofheid, vroegkinderlijke (DFNB4)	SLC26A4 <sup>Ⓔ</sup>
Carbonic anhydrase deficiëntie	CA5A	Double cortex syndroom	DCX <sup>Ⓔ</sup>
Cardiale Valvulaire Dysplasie, XL; CVD1	FLNA (FLN1)	Dystonie 1, met hypermanganesemie	SLC30A10
Cardiomyopathie, testen familiale variant graag gen specificeren:		Dystonie 12	ATP1A3
Cartilage-hair hypoplasia	RMRP	Ehlers-Danlos syndroom, vasculaire type	COL3A1 <sup>Ⓔ</sup>
CBAVD/CUAVD (Vas deferens aplasie) CFTR <sup>Ⓔ</sup> <sup>Ⓔ</sup> ADGRG2		Emberger's syndroom	GATA2
Centrale areolaredystrofie (CACD)	PRPH2	Episodische kinesio gene dyskinesie 1	PRRT2
Cerebrale Amyloid Angiopathie	APP <sup>Ⓔ</sup>	Erythropeëtische protoporfyrie (EPP)	FECH <sup>Ⓔ</sup>
Cerebrale cavernieuze hemangiomen CCM2 (MGC4607) <sup>Ⓔ</sup> KRIT1 (CCM1) <sup>Ⓔ</sup> PDCD10 (CCM3) <sup>Ⓔ</sup>		Fabry, ziekte van	GLA <sup>Ⓔ</sup>
CHARGE syndroom	CHD7 <sup>Ⓔ</sup>	Ferguson-Smith syndroom	TGFBR1 <sup>Ⓔ</sup>
Coproporfyrie	CPOX <sup>Ⓔ</sup> (CPO)	Fragiele X syndroom FRAXA (mentale retardatie)	FMR1
Chorea, benigne erfelijke <sup>Ⓐ</sup>	NKX2-1	FXPOI, Fragiele X primaire ovariële insufficiëntie	FMR1
Clove syndroom	PIK3CA	FXTAS, Fragiele X tremor ataxie syndroom	FMR1
Cockayne syndroom A	ERCC8	Frasier syndroom	WT1 <sup>Ⓔ</sup>
Cockayne syndroom B	ERCC6	Friedreichs ataxie (FRDA)	FXN
Cockayne syndroom (Xeroderma pigmentosum G)	ERCC5	Frontometafyseale dysplasie, XL	FLNA (FLN1)
Costello syndroom	HRAS	<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 variant in dit gen uitsluitend analyse van dit gen gewenst</i></p>	
Craniofrontonasale dysplasie	EFNB1 <sup>Ⓔ</sup>	Frontonasale dysplasie 1	ALX3 <sup>Ⓔ</sup>
Craniosynostose		Frontonasale dysplasie 2	ALX4 <sup>Ⓔ</sup>
FGFR1* <sup>Ⓔ</sup> FGFR2 FGFR3 TWIST1 <sup>Ⓔ</sup> ZIC1 ERF <sup>Ⓔ</sup> TCF12 <sup>Ⓔ</sup> IL11RA BCL11B		Gaucher, ziekte van	GBA**

Vervolg volgende pagina

#### Voetnoten

- <sup>Ⓐ</sup> Uitsluitend dragerschapsanalyse 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
Gilbert syndroom	UGT1A1
Glycopeenstapelingsziekte type 2 (ziekte van Pompe)**	GAA
Glycopeenstapelingsziekte type 2B (ziekte van Danon)	LAMP2
Glycopeenstapelingsziekte type IV**	GBE1
Glycopeenstapelingsziekte type VI**	PYGL
Glycogenose IX (GSD IX)	
PHKA1 PHKA2 PHKB PHKG1 PHKG2	
GM3 synthase deficiëntie	ST3GAL5
GM1-Gangliosidose	GLB1
Goiter multinodulair 1	
DICER1 ⑥ KEAP1	
Goldberg-Shprintzen syndroom	KIF1BP (KIAA1279)
Greig syndroom (cefalopolysyndactylie syndroom, GCPS)	GLI3 ⑥
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 variant in dit gen</i> <b>uitsluitend analyse van dit gen gewenst</b>	
Holt-Oram syndroom	TBX5 ⑥
Hunter syndroom (MPSII)**	IDS ⑥
Hurler syndroom (MPSI)**	IDUA
Hurler-Scheie syndroom (MPSI)	IDUA
Hypermanganesemie met dystonie 1	SLC30A10
Hypermobiliteit syndroom/bindweefselziekte	
TGFBR1 ⑥ TGFBR2 ⑥	
Hypofosfatasa	ALPL
Hypochondroplasia	FGFR3
Jackson-Weiss syndroom	FGFR2
Kagami-Ogata syndroom (UPD14 paternaal)	n.v.t.
Kennedy, ziekte van (SBMA)	AR ⑥
Klippel-Feil syndroom	
GDF3 GDF6 MEOX1	
Kufor-Rakeb syndroom	ATP13A2
Krabbe, ziekte van**	GALC
Legius syndroom	SPRED1 ⑥
Leverfosforilase deficiëntie	PYGL
Lewy Body demantie	SNCA ⑥
Li-Fraumeni syndroom	TP53 ⑥
Lipodystrofie	LMNA
Lissencefalie	
PAFAH1B1 (LIS1) ⑥ TUBA1A (LIS3)	
Lissencefalie syndroom, Norman-Roberts type	RELN
<i>Bij deze keuze wordt het NGS exoom + filter neuronale migratiestoornis ingezet.</i>	
<i>Tenzij: familiale variant in dit gen</i> <b>uitsluitend analyse van dit gen gewenst</b>	
Loeys-Dietz syndroom	
TGFBR1 ⑥ TGFBR2 ⑥ SMAD3 TGFB2 TGFB3	
Löwe syndroom (oculo-cerebro-renaal syndroom)	OCRL1
Lowry-wood syndroom	RNU4ATAC
Maligne rhabdoide tumoren	SMARCB1⑥ (SNF5)
Mandibulofaciale dysostosis met microcefalie	EFTUD2
Mannelijke infertiliteit	NR5A1 ⑥

Indicatie	Gen
Marfan syndroom	FBN1 ⑥
Marfan syndroom	TGFBR1 ⑥
Marfan syndroom	TGFBR2 ⑥
Maternale contaminatie test	n.v.t.
Megalencefalie-polymicrogyrie-polydactylie-hydrocefalus syndroom	
PIK3R2 PIK3CA	
Melnick-Needles syndroom, XL	FLNA ⑥ (FLN1)
Menkes, ziekte van	ATP7A ⑥
Mentale retardatie met epilepsie, X-gebonden	ARX ⑥
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 $\alpha/\beta$ **	GNPTAB
Mucopolipidosis III $\alpha/\beta$ **	GNPTAB
Mucopolipidosis III $\gamma$ **	GNPTG
Mucopolysaccharidose I (MPSI; Hurler/ Scheie)**	IDUA
Mucopolysaccharidose II (MPSII; Hunter)**	IDS ⑥
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 ④	
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 ⑥	
<i>Bij de keuze wordt targeted NGS (filter neurofibromatose type 1) en NF1 MLPA ingezet</i>	
<i>Tenzij: Familiaire of bekende variant:</i>	
Neurofibromatose type 2 ⑥	
<i>Bij de keuze wordt targeted NGS (filter neurofibromatose type 2) en NF2 MLPA ingezet</i>	
<i>Tenzij: Familiaire of bekende variant:</i>	
Niemann-Pick type C1	NPC1
Niemann-Pick type C2	NPC2

Vervolg volgende pagina

#### Voetnoten

- ④ Uitsluitend dragerschapanalyse bij in Rotterdam reeds bekende families.
- ⑥ Testen van veel voorkomende varianten / Totale genscreen inclusief MLPA: 8 wk.
- ⑦ Aanvragen uitsluitend door Klinisch Genetisch Centrum.
- ⑧ Inclusief Copy Number Varianten analyse voor de genen uit het NGS exoom filter.
- ⑨ 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
Niercel carcinoom FH FLCN	
Ocular albinisme type 1	TYR
Okhiro syndroom (Duane-radial-ray syndroom)	SALL4 ⑥
Ornithine transcarbamylase deficiëntie (OTC)	OTC ⑥
Otopalatodigitaal syndroom, type I (OPDI)	FLNA (FLN1)
Otopalatodigitaal syndroom type II (OPDII)	FLNA (FLN1)
Ovariumkanker, erfelijke: zie bij "Borst- en Ovariumkanker, erfelijke" ③ ⑥	
Pallister-Hall syndroom	GLI3 ⑥
Pancreaskanker, erfelijk ③ ⑥ <i>Bij deze keuze wordt targeted NGS (filter pancreaskanker) en BRCA1 MLPA ingezet.</i> <i>Tenzij: Familiaire of bekende variant:</i>	
In gen	ATM BRCA1 BRCA2 CDKN2A PALB2 STK11
Pancreaskanker, erfelijke ③, alleen MLPA CDKN2A MLPA STK11 MLPA	
Parietal foramina 1 (PFM1)	MSX2
Parietal foramina 2 (PFM2)	ALX4 ⑥
Parkinson, ziekte van	
PARKIN (PARK2) ⑥ LRRK2 (PARK8) ⑥ DJ1 (PARK7) ⑥ FBXO7 (PARK15) SNCA (PARK1) ⑥ PINK1 (PARK6) ⑥ ATP13A2 (PARK9)	
<i>Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter bewegingsstoornis ingezet.</i> <i>Tenzij: familiale variant in dit gen</i> <b>uitsluitend</b> analyse van <b>dit</b> gen gewenst	
Paroxismale kinesogene dyskinesie (PKD)	PRRT2
Pendred syndroom	SLC26A4 ⑥
Peutz-Jeghers syndroom	STK11 ⑥
Pfeiffer syndroom FGFR1 FGFR2	
Phenylketonurie (PKU)	PAH ⑥
Pleuropulmonary blastoma	DICER1 ⑥
Polymicrogyrie (PMG) ADGRG1 (GPR56) TUBA1A WDR62 RTTN VLDLR	
<i>Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter neuronale migratiestoornis ingezet.</i> <i>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 ⑥ (CPO)
Porfyrie, cutanea tarda	UROD ⑥
Porfyrie, erythroëtische protoporfyrie (EPP)	FECH ⑥
Porfyrie, variegata	PPOX ⑥
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 ⑥
Prostaatkanker, erfelijke ③ <i>Bij deze keuze wordt targeted NGS (filter prostaatkanker) en BRCA1 MLPA ingezet.</i> <i>Tenzij: Familiaire of bekende variant</i>	
In gen	ATM BRCA1 BRCA2 CHEK2 HOXB13 PALB2

Indicatie	Gen
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 (MPSI)**	IDUA
Schwannomatose ⑥ <i>Bij de keuze wordt targeted NGS (filter schwannomatose) en SMARCB1/LZTR1 MLPA's ingezet</i> <i>Tenzij: Familiaire of bekende variant:</i>	
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
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>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>	
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 POLR1C POLR1D TCOF1	
Trichothiodystrofie 1, fotosensitief	ERCC2
Trichothiodystrofie 2, fotosensitief	ERCC3
Trichothiodystrofie 3, fotosensitief	GTF2H5
Trichothiodystrofie 4, niet fotosensitief	MPLKIP
<i>Vervolg volgende pagina</i>	
<b>Voetnoten</b>	
① Uitsluitend dragerschapsanalyse 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
Trifalangeale duimen/preaxiale polydactylie	LMBR1 (ZRS)
<div style="border: 1px dashed black; padding: 5px;">           Tubereuze Sclerose Complex <sup>Ⓐ</sup>  <i>Bij de keuze wordt targeted NGS (filter tubereuze sclerose complex) en TSC1/2 MLPA's ingezet</i>  <i>Tenzij: Familiaire of bekende variant:</i> </div>	
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 <sup>Ⓔ</sup>
Uveamelanoom, erfelijke	BAP1 <sup>Ⓔ</sup>
VATER/VACTERL associatie	SALL1 <sup>Ⓔ</sup>
Vitelliforme macula dystrofie 2 (VMD2)	BEST1
Von Hippel-Lindau syndroom	VHL <sup>Ⓔ</sup>
Wilms tumor	WT1 <sup>Ⓔ</sup>
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

- <sup>Ⓐ</sup> Uitsluitend dragerschapsanalyse 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