

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</b></p> <p><b>Barcode</b></p>	<p><b>Materiaal</b></p> <p><b>Barcode</b></p>
---	---	---

<b>Is er al eens eerder materiaal van deze patiënt(e) of 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>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	Indicatie	Gen
<b>NGS exoom met filter</b>			
Aangeboren hartafwijkingen (2717) ①	single	3MC syndroom	MASP1
Aneurysma (2454) ①	single	Aceruloplasminemie	CP
Amyloidose (single analyse) (0749)	single	Achondroplasia	FGFR3
Autisme (1486) ①	single	Acute Myeloïde Leukemie	GATA2
Autoïmmuun aandoeningen (5065) ①	single	Acute intermitterende porfyrie	HMBS
Bewegingsstoornis (5222) ①	single	Achondrogenese type 1B	SLC26A2
Cardiomyopathie (1391) ①	single	Afwijkende geslachtsdifferentiatie	
HCM NCCM DCM ARVC RCM		46,XX sex reversal 1	SRY
Ceroïdlipofuscinose (CLN) (3512) ①	single	46,XY sex reversal 2	SRY
Ciliopathie, incl. Bardet Biedl syndroom (5599) ①	single	46,XY sex reversal 3	NR5A1 ②
Disorders of Sex Development (DSD) (1439) ①	single	46,XX sex reversal 4	NR5A1 ②
Doofheid (0800) ①	single	46,XY DSD: 17-beta-hydroxysteroiddehydrogenase type 3 deficiëntie	HSD17B3
Erfelijke Aangeboren Afwijkingen (EAA) (5234) ①	single	46,XY DSD: 5-alfa-reductase type 2 deficiëntie	SRD5A2 ②
Familiaire hemofagocytair lymfocytair histiocytose (fHLH) (spoed) (4714)	trio	46,XY DSD: Androgeenongevoeligheidsyndroom	AR ②
Metabole ziekten (1007) ①	single/trio	46,XY DSD: Leydig cel hypoplasie	LHCGR
Neurodegeneratie (1656) ①	single	46,XY DSD: Precocious puberteit	LHCGR
Neuronale migratiestoornis (2025) ①	single/trio	Gonadale dysgenese	
Noonan syndroom / Rasopathieën (postnataal) (0219) ①	single	SRY SOX9 ② WT1 ②	
Pancreatitis (1673) ①	single	Persistent Mullerian Duct syndroom	
Parkinson (2146) ①	single	anti-Mullerian hormone	AMH
Pulmonale arteriële hypertensie (PAH) (1762) ①	single	anti-Mullerian hormone receptor type 2	AMHR2
Primaire Immundeficiëntie (PID) (1622) ①	single/trio	Agnathia-otocephalie	PRRX1
Severe Combined Immunodeficiency (SCID) (spoed) (0723)	trio	□ Aicardi-Goutieres syndroom 9	RNU7-1
Skeletdysplasie (5236) ①	single	Alagille syndroom	
VEO-IBD / congenitale diarree (2971) ①	single	JAG1 ② NOTCH2	
Visusstoornis (2089) ①	single	Allan-Herndon Dudley-syndroom	MCT8 (SLC16A2)
		Alfa-1- antitrypsine deficiëntie	SERPINA1 (AAT)
		Alfa Mannosidose	MAN2B1
		Alternerende hemiplegie op kinderleeftijd 2 (AHC)	ATP1A3

**Familieonderzoek NGS bevinding**

Gen:

Variant:

Ouder voor trio analyse

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

**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)

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

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

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

Zie: [https://www.vkgl.nl/images/links/Richtlijnen\\_en\\_protocolen/20200702\\_Consensus-based\\_leidraad\\_melden\\_nevenbevindingen.pdf](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](http://www.erasmusmc.nl/nl-nl/patientenzorg/laboratoriumspecialismen/klinische-genetica)

**▶ Spoed**

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

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

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										
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>										
<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: Familiaire of bekende variant:</i></p> <table border="1"> <thead> <tr> <th>In gen</th> <th>ATM</th> <th>BRCA1</th> <th>BRCA2</th> <th>RAD51C</th> </tr> </thead> <tbody> <tr> <td></td> <td>CHEK2</td> <td>PALB2</td> <td>BRIP1</td> <td>RAD51D</td> </tr> </tbody> </table> <p>Borst- en Ovariumkanker, erfelijke <sup>ⓐ</sup> alleen MLPA  BRIP1, MLPA  RAD51C en RAD51D, MLPA</p>		In gen	ATM	BRCA1	BRCA2	RAD51C		CHEK2	PALB2	BRIP1	RAD51D
In gen	ATM	BRCA1	BRCA2	RAD51C							
	CHEK2	PALB2	BRIP1	RAD51D							
<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>											
Brachydactylie											
BMPR1B GDF5 HOXD13 <sup>ⓔ</sup> NOG IHH PTHLH											
Brooke-Spiegler syndroom	CYLD										
Burn-McKeown syndroom	TXNL4A										
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 <sup>ⓔ</sup> <sup>ⓔ</sup> ADGRG2											
Centrale areolairedystrofie (CACD)	PRPH2										
Cerebrale Amyloid Angiopathie	APP <sup>ⓔ</sup>										
Cerebrale cavernieuze 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>										

Indicatie	Gen
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	CFTR <sup>ⓔ</sup> <sup>ⓔ</sup>
Cystische Fibrose prenataal	CFTR <sup>ⓔ</sup>
Echodense darmen ja neen zwangerschapstermijn:	
Danon, ziekte van	LAMP2
Darmkanker, familiale adenomateuze polyposis coli (FAP/MAP) <sup>ⓐ</sup>	
APC <sup>ⓔ</sup> MUTYH NTHL1	
Darmkanker/Lynch syndroom, hereditaire non-polyposis colon kanker (HNPCC) <sup>ⓐ</sup> <sup>ⓐ</sup>	
MLH1 <sup>ⓔ</sup> MSH2 <sup>ⓔ</sup> MSH6	
Darmkanker, juveniele polyposis	
BMPR1A <sup>ⓔ</sup> SMAD4 <sup>ⓔ</sup>	
Dentatorubrale-pallidoluysian atrofie (DRPLA)	ATN1
Diastrofische dysplasie	SLC26A2
DICER1 syndroom	DICER1 <sup>ⓔ</sup>
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 <sup>ⓔ</sup>
Double cortex syndroom	DCX <sup>ⓔ</sup>
Dystonie 1, met hypermanganesemie	SLC30A10
Dystonie 12	ATP1A3
Ehlers-Danlos syndroom, vasculaire type	COL3A1 <sup>ⓔ</sup>
Emberger's syndroom	GATA2
Episodische kinesio gene dyskinesie 1	PRRT2
Erythroïetische protoporfyrie (EPP)	FECH <sup>ⓔ</sup>
Fabry, ziekte van	GLA <sup>ⓔ</sup>
Familiaire mediterrane koorts	MEFV
Ferguson-Smith syndroom	TGFBR1 <sup>ⓔ</sup>
Fragiele X syndroom FRAXA (mentale retardatie)	FMR1
FXPOI, Fragiele X primaire ovariële insufficiëntie	FMR1
FXTAS, Fragiele X tremor ataxie syndroom	FMR1
Frasier syndroom	WT1 <sup>ⓔ</sup>
Friedreichs ataxie (FRDA)	FXN

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
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>  Tenzij: familiale variant in dit gen  <b>uitsluitend</b> analyse van <b>dit</b> gen gewenst</p>	
Frontonasale dysplasie 1	ALX3 ⑥
Frontonasale dysplasie 2	ALX4 ⑥
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
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
<p>Heterotopie, periventriculair, nodulair, AR  Heterotopie, periventriculair, nodulair, XL</p> <p><i>Bij deze keuze wordt het NGS exoom + filter neuronale migratiestoornis ingezet.</i>  Tenzij: familiale variant in dit gen  <b>uitsluitend</b> analyse van <b>dit</b> gen gewenst</p>	
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	
Hypofosfatasia	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 dementie	SNCA ⑥
Li-Fraumeni syndroom	TP53 ⑥

Indicatie	Gen
Lipodystrofie	LMNA
<p>Lissencefalie</p> <p>PAFAH1B1 (LIS1) ⑥ TUBA1A (LIS3)</p> <p>Lissencefalie syndroom, Norman-Roberts type</p> <p>RELN</p> <p><i>Bij deze keuze wordt het NGS exoom + filter neuronale migratiestoornis ingezet.</i>  Tenzij: familiale variant in dit gen  <b>uitsluitend</b> analyse van <b>dit</b> gen gewenst</p>	
Loeys-Dietz syndroom	
TGFBR1 ⑥ TGFBR2 ⑥ SMAD3 TGFBR2 TGFBR3	
Löwe syndroom (oculo-cerebro-renaal syndroom)	OCRL1
Lowry-wood syndroom	RNU4ATAC
Maligne rhabdoide tumoren	SMARCB1⑥ (SNF5)
Mandibulofaciale dysostosis met microcefalie	EFTUD2
Mannelijke infertilititeit	NR5A1 ⑥
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
Mucopolipidose II $\alpha/\beta$ **	GNPTAB
Mucopolipidose III $\alpha/\beta$ **	GNPTAB
Mucopolipidose 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 epifytaire dysplasie	SLC26A2
Myofibrillaire myopathie	
DES LDB3	
Myelodysplastisch syndroom	GATA2

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
N-acetylglutamate synthase deficiëntie	NAGS
Neurodegeneratie met ijzerafzetting in de hersenen (NBIA)	WDR45
Neuroblastoom, familiair	ALK
Neurofibromatose type 1 ⑤ <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 ⑤ <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
Niercel carcinoom FH FLCN	
Ocular albinisme type 1	TYR
Okhiro syndroom (Duane-radial-ray syndroom)	SALL4 ⑤
Ornithine transcarbamylase deficiëntie (OTC)	OTC ⑤
Otopalatodigitaal syndroom, type I (OPDI)	FLNA (FLN1)
Otopalatodigitaal syndroom type II (OPDII)	FLNA (FLN1)
Ovariumkanker, erfelijke: zie bij "Borst- en Ovariumkanker, erfelijke" ⑤ ⑥	
Pallister-Hall syndroom	GLI3 ⑤
Pancreaskanker, erfelijk ⑤ 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 ⑤, alleen MLPA CDKN2A MLPA STK11 MLPA	
Parietal foramina 1 (PFM1)	MSX2
Parietal foramina 2 (PFM2)	ALX4 ⑤
Parkinson, ziekte van	
PARKIN (PARK2) ⑤	LRRK2 (PARK8) ⑤
DJ1 (PARK7) ⑤	FBXO7 (PARK15)
SNCA (PARK1) ⑤	PINK1 (PARK6) ⑤
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 dit gen gewenst	
Paroxismale kinesioogene dyskinesie (PKD)	PRRT2
Pendred syndroom	SLC26A4 ⑤
Peutz-Jeghers syndroom	STK11 ⑤
Pfeiffer syndroom FGFR1 FGFR2	
Phenylketonurie (PKU)	PAH ⑤
Pleuropulmonary blastoma	DICER1 ⑤
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 dit gen gewenst	
Pompe, ziekte van (glycogeenstapelingsziekte type 2)**	GAA
Porencephaly, erfelijke COL4A1 COL4A2	
Porfyrie, acute intermitterende	HMBS
Porfyrie, coproporfyrie	CPOX ⑤ (CPO)

Indicatie	Gen
Porfyrie, cutanea tarda	UROD ⑤
Porfyrie, erythropoëtische protoporfyrie (EPP)	FECH ⑤
Porfyrie, variegate	PPOX ⑤
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 ⑤
Prostaatkanker, erfelijke ⑤ <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
PTEN Hamartoma Tumor syndroom (PHTS)	PTEN ⑤
Pseudohermafroditisme, mannelijk	HSD17B3
Pseudovaginale perineoscrotale hypospadie	SRD5A2 ⑤
Pulmonale alveolaire microlithiasis (PAM)	SLC34A2
Retinitis pigmentosa ABCA4 ⑤ RHO	
Rett syndroom MECP2 ⑤ CDKL5 ⑤	
Saethre-Chatzen syndroom FGFR3 TWIST1 ⑤	
Salla, ziekte van	SLC17A5
Scheie syndroom (MPSI)**	IDUA
Schwannomatose ⑤ <i>Bij de keuze wordt targeted NGS (filter schwannomatose) en SMARCB1/LZTR1 MLPA 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 ⑤
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
Vervolg volgende pagina	
<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
Spinocerebellaire ataxie recessief 1 (SCAR1)	SETX
SRY (SRY-PCR tweede weefsel)	SRY
Stargardt, ziekte van	ABCA4 <sup>Ⓔ</sup>
Temple syndroom (UPD14 maternaal)	n.v.t.
Tetralogie van Fallot (ToF)	
JAG1 <sup>Ⓔ</sup> NKX2.5 GATA4 <sup>Ⓔ</sup> GATA6	
Thanatofore dysplasie type 1	FGFR3
Townes-Brocks syndroom	SALL1 <sup>Ⓔ</sup>
Treacher Collins syndroom	
POLR1B 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)
<p>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></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 <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