

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 ponsplaatje afdruk/sticker

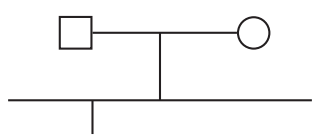
Afgifte materiaal Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica Kamer/Loket Ee2475 Wytemaweg 80, 3015 CN Rotterdam	Naam patiënt(e): PID Erasmus MC: Geboortedatum: Adres: Postcode: Woonplaats: Telefoonnummer: BSN: Verzekering: Polisnummer: Huisarts: Adres:	M/V
Postadres Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica, Ee2475 Postbus 2040, 3000 CA Rotterdam T: 010-7043197, F: 010-7043200 E: Loket.klinischegenetica@erasmusmc.nl		

Aanvragend arts: Indien arts-assistent; naam supervisor: Adres: Telnr.: Faxnr.:	Instelling: Afdeling: Uw kenmerk: CC uitslag:	AGB code:
---	---	-----------

Is er al eens eerder materiaal van een familielid/partner ingestuurd?

<input type="checkbox"/> Ja, nl van:	Geboortedatum:
<input type="checkbox"/> Neen	Familienummer: DNA-nummer(s): Relatie(stamboom zie onder)

Stamboom: De persoon die op dit formulier vermeld staat met een pijl aanduiden; de aangedane familieleden intekenen.



Gebruik patiëntenmateriaal

Betrokkene of diens ouders of wettelijke vertegenwoordiger **verbiedt expliciet** nader gebruik van zijn / haar lichaamsmateriaal.

Aard ingezonden materiaal	Datum afname: <input type="text"/>
<input type="checkbox"/> EDTA bloed (NB. 1x 7-10ml)	<input type="checkbox"/> DNA
<input type="checkbox"/> Anders.....	

Vraagstelling en indicatie: zie volgende pagina's. Voorwaarden voor verzending: zie pag. 4 en 5.

In te vullen door LOKETmedewerker

Datum ontvangst:	Familienummer:	Controleparaaf:
Paraaf:	Fractienummer(s):	Testen/Pakket: Paraaf (analist):

Next Generation Sequencing (NGS)	Uitslag (wk)	Indicatie	Gen	Uitslag (wk)
NGS targeted panels		<input type="checkbox"/> Atrium septum defect met atrioventriculaire geleidingsstoornis	NKX2.5	8
<input type="checkbox"/> Cardiomyopathie, 52 genen (incl. TTN)	12	<input type="checkbox"/> Azoöspermie/oligospermie AZF a/b/c regio's (y-deleties)		6
<input type="checkbox"/> HCM <input type="checkbox"/> NCCM <input type="checkbox"/> DCM <input type="checkbox"/> ARVC <input type="checkbox"/> RCM		<input type="checkbox"/> BAP1 Tumor predispositie syndroom	BAP1	8
NGS exoom met filter (single analyse)		<input type="checkbox"/> Barth syndroom	TAZ	8
<input type="checkbox"/> Aneurysma (2454)	24	<input type="checkbox"/> Benigne familiale infantiele convulsies (BFIC)	PRRT2	8
<input type="checkbox"/> Autisme (1486)	24	<input type="checkbox"/> Bijnierinsufficiëntie	NR5A1	8
<input type="checkbox"/> Bewegingsstoornis (5222)	24	<input type="checkbox"/> Biotinidase deficiëntie	BTD	8
<input type="checkbox"/> Ceroidlipofuscinose (CLN) (3512)	24	<input type="checkbox"/> BOR syndroom	EYA1	8
<input type="checkbox"/> Ciliopathie, incl. Bardet Biedl syndroom (5599)	24	<input type="checkbox"/> Borst- en ovariumkanker, erfelijke		6
<input type="checkbox"/> Disorders of Sex Development (DSD) (1439)	24	<input type="checkbox"/> BRCA1 <input type="checkbox"/> BRCA2		
<input type="checkbox"/> Doofheid (0800)	24	<input type="checkbox"/> CHEK2, c.1100delC <input type="checkbox"/> PALB2		
<input type="checkbox"/> Erfelijke Aangeboren Afwijkingen (EAA) (5234)	24	<input type="checkbox"/> Brachydactylie		8
<input type="checkbox"/> Neurodegeneratie (1656)	24	<input type="checkbox"/> BMPR1B <input type="checkbox"/> GDF5 <input type="checkbox"/> HOXD13		
<input type="checkbox"/> Neuronale migratiestoornis (2025)	24	<input type="checkbox"/> NOG <input type="checkbox"/> IHH <input type="checkbox"/> PTHLH		
<input type="checkbox"/> Visusstoornis (2089)	24	<input type="checkbox"/> Brooke-Spiegler syndroom	CYLD	8
Familieonderzoek NGS bevinding	4	<input type="checkbox"/> Burn-McKeown syndroom	TXNL4A	8
Gen:		* Campomele dysplasie	SOX9	8
Variante:		<input type="checkbox"/> Camptodactylie-artropathie-coxa vara-pericarditis	PRG4	8
Voor specificatie genen en technische informatie zie www.dnadiagnostiekrotterdam.nl/NGS		<input type="checkbox"/> Carbamoyl fosfaat synthase I deficiëntie	CPS1	8
		<input type="checkbox"/> Carbonic anhydrase deficiëntie	CA5A	8
		<input type="checkbox"/> Cardiale Valvulaire Dysplasie, XL; CVD1	FLNA (FLN1)	8
		<input type="checkbox"/> Cardiomyopathie, testen familiale mutatie graag gen specificeren:		4
		<input type="checkbox"/> CBAVD/CUAVD (Vas deferens aplasie)	CFTR	4@
		<input type="checkbox"/> Centrale areolairedystrofie (CACD)	PRPH2	8
		<input type="checkbox"/> Cerebrale caverneuze hemangiomen		8
		<input type="checkbox"/> CCM2 (MGC4607) <input type="checkbox"/> KRIT1 (CCM1)		
		<input type="checkbox"/> PDCD10 (CCM3)		
		<input type="checkbox"/> CHARGE syndroom	CHD7	8
		<input type="checkbox"/> Clove syndroom	PIK3CA	8
		<input type="checkbox"/> Cockayne syndroom A	ERCC8	8
		<input type="checkbox"/> Cockayne syndroom B	ERCC6	8
		<input type="checkbox"/> Cockayne syndroom (Xeroderma pigmentosum G)	ERCC5	8
		<input type="checkbox"/> Costello syndroom	HRAS	8
		<input type="checkbox"/> Craniofrontonasale dysplasie	EFNB1	8
		<input type="checkbox"/> Craniosynostose		8
		* FGFR1 <input type="checkbox"/> FGFR2 <input type="checkbox"/> FGFR3 <input type="checkbox"/> TWIST1		
		<input type="checkbox"/> ERF <input type="checkbox"/> TCF12 <input type="checkbox"/> IL11RA		
		<input type="checkbox"/> Crigler-Najjar syndroom	UGT1A1	8
		<input type="checkbox"/> Crouzon syndroom	FGFR2	8
		<input type="checkbox"/> Crouzon syndroom Acanthosis Nigricans		8
		<input type="checkbox"/> FGFR2 <input type="checkbox"/> FGFR3		
		<input type="checkbox"/> Cutis Laxa	EFEMP2	8
		<input type="checkbox"/> Cylindromatose, familiale	CYLD	8
		<input type="checkbox"/> Cystische Fibrose	CFTR	4@
		<input type="checkbox"/> Cystische Fibrose prenataal	CFTR	2
		Echodense darmen <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> neen		
		zwangerschapstermijn:		
		<input type="checkbox"/> Danon, ziekte van	LAMP2	8
		<input type="checkbox"/> Darmkanker, familiale adenomateuze polyposis coli (FAP/MAP)		8
		<input type="checkbox"/> APC <input type="checkbox"/> BMPR1A <input type="checkbox"/> MUTYH <input type="checkbox"/> NTHL1 <input type="checkbox"/> SMAD4		
		<input type="checkbox"/> Darmkanker/Lynch syndroom, hereditaire non-polyposis colon kanker (HNPCC)		8
		<input type="checkbox"/> MLH1 <input type="checkbox"/> MSH2 <input type="checkbox"/> MSH6		
		* Dentatorubrale-pallidoluisian atrofie (DRPLA)	ATN1	8
		<input type="checkbox"/> Diastrofische dysplasie	SLC26A2	8
		<i>Vervolg volgende pagina</i>		
		Voetnoten		
		④ Uitsluitend dragerschapsanalyse bij in Rotterdam reeds bekende families.		
		⑤ Testen van veel voorkomende mutaties. Totale genscreen inclusief MLPA: 8 wk.		
		© Voor specificatie genen en technische informatie zie www.dnadiagnostiekrotterdam.nl/NGS		
		⑥ Alleen samen met cardiomyopathy NGS pakket 47 genen		
		* Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.		
		** Nieuwe patiënten s.v.p. eerst biochemisch testen, en resultaten vermelden.		
<input type="checkbox"/> 3MC syndroom	MASP1	8		
<input type="checkbox"/> Acute Myeloïde Leukemie	GATA2	8		
<input type="checkbox"/> Achondrogenese type 1B	SLC26A2	8		
<input type="checkbox"/> Afwijkende geslachtsdifferentiatie				
<input type="checkbox"/> 46,XY DSD: 17-beta-hydroxysteroiddehydrogenase type 3 deficiëntie	HSD17B3	8		
<input type="checkbox"/> 46,XY DSD: 5-alfa-reductase type 2 deficiëntie	SRD5A2	8		
<input type="checkbox"/> 46,XY DSD: Androgeenonvoeligheidsyndroom	AR	8		
<input type="checkbox"/> 46,XY DSD: Leydig cel hypoplasie	LHCGR	8		
<input type="checkbox"/> 46,XY DSD: Precocious puberteit	LHCGR	8		
<input type="checkbox"/> Gonadale dysgenese		8		
<input type="checkbox"/> SRY * SOX9 <input type="checkbox"/> WT1				
<input type="checkbox"/> Persistent Mullerian Duct syndroom	AMH	8		
<input type="checkbox"/> Steroidogenic factor 1	NR5A1	8		
<input type="checkbox"/> Agnathia-otocephalie	PRRX1	8		
<input type="checkbox"/> Alagille syndroom		8		
<input type="checkbox"/> JAG1 <input type="checkbox"/> NOTCH2				
<input type="checkbox"/> Allan-Herndon Dudley-syndroom	MCT8 (SLC16A2)	8		
<input type="checkbox"/> Alfa-1- antitrypsine deficiëntie	SERPINA1 (AAT)	8		
<input type="checkbox"/> Alfa thalassemie	HBA1/HBA2	8		
<input type="checkbox"/> Alternierende hemiplegie op kinderleeftijd (AHC)	ATP1A3	8		
<input type="checkbox"/> Alzheimer, familiale preseniele ziekte van		8		
<input type="checkbox"/> PSEN1 <input type="checkbox"/> PSEN2 <input type="checkbox"/> APP <input type="checkbox"/> TREM2				
<i>Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter neurodegeneratie ingezet.</i>				
<i>Tenzij: <input type="checkbox"/> familiale mutatie in dit gen</i>				
<i><input type="checkbox"/> uitsluitend analyse van dit gen gewenst</i>				
<input type="checkbox"/> Aneurysma, familiair (aorta)		8		
<input type="checkbox"/> ACTA2 <input type="checkbox"/> COL3A1 <input type="checkbox"/> FBN1 <input type="checkbox"/> EFEMP2 <input type="checkbox"/> MYLK				
<input type="checkbox"/> SMAD3 <input type="checkbox"/> TGFB2 <input type="checkbox"/> TGFB3 <input type="checkbox"/> TGFBR1 <input type="checkbox"/> TGFBR2				
<i>Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter aneurysma ingezet.</i>				
<i>Tenzij: <input type="checkbox"/> familiale mutatie in dit gen</i>				
<i><input type="checkbox"/> uitsluitend analyse van dit gen gewenst</i>				
<input type="checkbox"/> Angelman syndroom (methylering)	n.v.t.	6		
<input type="checkbox"/> Angelman syndroom (mutatieanalyse)	UBE3A	8		
<input type="checkbox"/> Angelman-like syndroom	SLC9A6	8		
<input type="checkbox"/> Apert syndroom	FGFR2	8		
<input type="checkbox"/> Aristalless-gerelateerde homeobox genen, X-linked (zie West syndroom)				
<input type="checkbox"/> Ataxie oculomotore apraxie (AOA1, EAOH)	APTX	8		
<input type="checkbox"/> Atelosteogenese type II	SLC26A2	8		
<input type="checkbox"/> Atrium septum defect		8		
<input type="checkbox"/> ACTC1 <input type="checkbox"/> GATA4 <input type="checkbox"/> TBX20				

Indicatie	Gen	Uitslag (wk)	Indicatie	Gen	Uitslag (wk)
<input type="checkbox"/> DICER1 syndroom	DICER1	8	<input type="checkbox"/> Löwe syndroom (oculo-cerebro-renaal syndroom)	OCRL1	8
<input type="checkbox"/> Doofheid, adult-onset (DFNA9)	COCH	8	<input type="checkbox"/> Maligne rhabdoïde tumoren	SMARCB1 (SNF5)	8
<input type="checkbox"/> Doofheid, lage tonen (DFNA6/14)	WFS1	8	<input type="checkbox"/> Maternale contaminatie test	n.v.t.	
<input type="checkbox"/> Doofheid, progressief (DFNA2)	KCNQ4	8	<input type="checkbox"/> Megalencefalie-polymicrogyrie-polydactylie-hydrocefalus syndroom		8
<input type="checkbox"/> Doofheid, vroegkinderlijke (DFNB1)	GJB2+GJB6	8	<input type="checkbox"/> PIK3R2 <input type="checkbox"/> PIK3CA		
<input type="checkbox"/> Doofheid, vroegkinderlijke (DFNB4)	SLC26A4	8	<input type="checkbox"/> Melnick-Needles syndroom, XL	FLNA (FLN1)	8
<input type="checkbox"/> Double cortex syndroom	DCX	8	<input type="checkbox"/> Menkes, ziekte van	ATP7A	8
<input type="checkbox"/> Emberger's syndroom	GATA2	8	<input type="checkbox"/> Mentale retardatie met epilepsie, XL	ARX	8
<input type="checkbox"/> Fabry, ziekte van	GLA	8	<input type="checkbox"/> Mono/dizygotie test (tweeling)	n.v.t.	2
<input type="checkbox"/> Ferguson-Smith syndroom	TGFBR1	8	<input type="checkbox"/> Mucopolipidose II**	GNPTAB	8
<input type="checkbox"/> Fragiele X syndroom FRAXA (mentale retardatie)	FMR1	4	<input type="checkbox"/> Mucopolipidose III α/β**	GNPTAB	8
<input type="checkbox"/> FXPOI, Fragiele X primaire ovariële insufficiëntie	FMR1	4	<input type="checkbox"/> Mucopolipidose III γ**	GNPTG	8
<input type="checkbox"/> FXTAS, Fragiele X tremor ataxie syndroom	FMR1	4	<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose I (MPSI)**	IDUA	8
<input type="checkbox"/> Friedreichs ataxie (FRDA)	FXN	6	<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose II (MPSII)**	IDS	8
<input type="checkbox"/> Frontometafyseale dysplasie, XL	FLNA (FLN1)	8	<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose IIIa (Sanfilippo A)**	SGSH	8
<input type="checkbox"/> Frontotemporale dementie (ziekte van Pick)		8	<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose IIIb (Sanfilippo B)**	NAGLU	8
<input type="checkbox"/> MAPT (TAU) <input type="checkbox"/> GRN <input type="checkbox"/> CHMP2B <input type="checkbox"/> C9ORF72 <input type="checkbox"/> PRKAR1B			<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose IIIc (Sanfilippo C)**	HGSNAT	8
<i>Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter neurodegeneratie ingezet.</i>			<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose IIId (Sanfilippo D)**	GNS	8
<i>Tenzij:</i> <input type="checkbox"/> familiale mutatie in dit gen			<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose IVa (Morquio syndroom A)**	GALNS	8
<input type="checkbox"/> uitsluitend analyse van dit gen gewenst			<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose IVb (Morquio syndroom B)**	GLB1	8
<input type="checkbox"/> Frontonasale dysplasie		8	<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose VI (Maroteaux Lamy)**	ARSB	8
<input type="checkbox"/> ALX3 <input type="checkbox"/> ALX4			<input type="checkbox"/> Muenke syndroom	FGFR3	8
<input type="checkbox"/> Gaucher, ziekte van	GBA**	8	<input type="checkbox"/> Multipele epifytaire dysplasie	SLC26A2	8
<input type="checkbox"/> Gilbert syndroom	UGT1A1	8	<input type="checkbox"/> Multiple exostosen Ⓜ		8
<input type="checkbox"/> Glycogeenstapelingsziekte type 2 (ziekte van Pompe)**	GAA	8	<input type="checkbox"/> EXT1 <input type="checkbox"/> EXT2		
<input type="checkbox"/> Glycogeenstapelingsziekte type 2B (ziekte van Danon)	LAMP2	8	<input type="checkbox"/> Myofibrillaire myopathie		8
<input type="checkbox"/> Glycogeenstapelingsziekte type IV**	GBE1	8	<input type="checkbox"/> DES <input type="checkbox"/> LDB3		
<input type="checkbox"/> Glycogenose IX (GSD IX)		8	<input type="checkbox"/> Myelodysplastisch syndroom	GATA2	8
<input type="checkbox"/> PHKA1 <input type="checkbox"/> PHKA2 <input type="checkbox"/> PHKB			<input type="checkbox"/> N-acetylglutamate synthase deficiëntie	NAGS	8
<input type="checkbox"/> PHKG1 <input type="checkbox"/> PHKG2			<input type="checkbox"/> Neurodegeneratie met ijzerafzetting in de hersenen (NBIA)	WDR45	8
<input type="checkbox"/> GM1-Gangliosidose	GLB1	8	<input type="checkbox"/> Neuroblastoom, familiair	ALK	8
<input type="checkbox"/> Goiter multinodulair 1		8	<input type="checkbox"/> Neurofibromatose type 1	NF1	8
<input type="checkbox"/> DICER1 <input type="checkbox"/> KEAP1			<input type="checkbox"/> Neurofibromatose type 2	NF2	8
<input type="checkbox"/> Goldberg-Shprintzen syndroom	KIAA1279	8	<input type="checkbox"/> Neuronale migratiestoornis, NGS Panel 103 genenⓂ		12-16
<input type="checkbox"/> Greig syndroom (cefalopolysyndactylie syndroom, GPCS)	GLI3	8	<input type="checkbox"/> Niemann-Pick type C1	NPC1	8
<input type="checkbox"/> Hajdu-Cheney syndroom	NOTCH2	8	<input type="checkbox"/> Niemann-Pick type C2	NPC2	8
<input type="checkbox"/> Heterotopie, periventriculair, nodulair, AR	ARFGF2	8	<input type="checkbox"/> Niercel carcinoom		8
<input type="checkbox"/> Heterotopie, periventriculair, nodulair, XL	FLNA (FLN1)	8	<input type="checkbox"/> FH <input type="checkbox"/> FLCN		
<i>Bij deze keuze wordt het NGS exoom + filter neuronale migratiestoornis ingezet.</i>			<input type="checkbox"/> Ocular albinisme type 1	TYR	8
<i>Tenzij:</i> <input type="checkbox"/> familiale mutatie in dit gen			<input type="checkbox"/> Okihiro syndroom (Duane-radial-ray syndroom)	SALL4	8
<input type="checkbox"/> uitsluitend analyse van dit gen gewenst			<input type="checkbox"/> Ornithine transcarbamylase deficiëntie (OTC)	OTC	8
<input type="checkbox"/> Holt-Oram syndroom	TBX5	8	<input type="checkbox"/> Otopaladigitaal syndroom (OPD1)	FLNA (FLN1)	8
<input type="checkbox"/> Hunter, ziekte van**	IDS	8	<input type="checkbox"/> Pallister-Hall syndroom	GLI3	8
<input type="checkbox"/> Hurler syndroom (MPSI)**	IDUA	8	<input type="checkbox"/> Parietal foramina 1 (PFM1)	MSX2	8
<input type="checkbox"/> Hypermobiliteit syndroom/bindweefselziekte		8	<input type="checkbox"/> Parietal foramina 2 (PFM2)	ALX4	8
<input type="checkbox"/> TGFBR1 <input type="checkbox"/> TGFBR2			<input type="checkbox"/> Parkinson, ziekte van		8
<input type="checkbox"/> Hypofosfatasia	ALPL	8	<input type="checkbox"/> PARKIN (PARK2) <input type="checkbox"/> LRRK2 (PARK8) <input type="checkbox"/> DJ-1 (PARK7)		
<input type="checkbox"/> Jackson-Weiss syndroom	FGFR2	8	<input type="checkbox"/> FBXO7 (PARK15) <input type="checkbox"/> SNCA (PARK1) <input type="checkbox"/> PINK1 (PARK6)		
<input type="checkbox"/> Kennedy, ziekte van (SBMA)	AR	8	<input type="checkbox"/> SLC30A10 <input type="checkbox"/> ATP1A3		
<input type="checkbox"/> Klippel-Feil syndroom		8	<i>Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter bewegingsstoornis ingezet.</i>		
<input type="checkbox"/> GDF3 <input type="checkbox"/> GDF6 <input type="checkbox"/> MEOS1			<i>Tenzij:</i> <input type="checkbox"/> familiale mutatie in dit gen		
<input type="checkbox"/> Krabbe, ziekte van**	GALC	8	<input type="checkbox"/> uitsluitend analyse van dit gen gewenst		
<input type="checkbox"/> Legius syndroom	SPRED1	8	<input type="checkbox"/> Paroxismale (non)kinesiogene dyskinesie (PKD/PNKD)	PRRT2	8
<input type="checkbox"/> Li-Fraumeni syndroom	TP53	8	<input type="checkbox"/> Paroxismale exertion-induced dyskinesie (PED)	PRRT2	8
<input type="checkbox"/> Lipodystrofie	LMNA	8	<input type="checkbox"/> Pendred syndroom	SLC26A4	8
<input type="checkbox"/> Lissencefalie		8			
<input type="checkbox"/> PAFAH1B1 (LIS1) <input type="checkbox"/> TUBA1A (LIS3)					
<input type="checkbox"/> Lissencefalie syndroom, Norman-Roberts type	RELN	8			
<i>Bij deze keuze wordt het NGS exoom + filter neuronale migratiestoornis ingezet.</i>					
<i>Tenzij:</i> <input type="checkbox"/> familiale mutatie in dit gen					
<input type="checkbox"/> uitsluitend analyse van dit gen gewenst					
<input type="checkbox"/> Loeys-Dietz syndroom		8			
<input type="checkbox"/> TGFBR1 <input type="checkbox"/> TGFBR2					

Vervolg volgende pagina

Voetnoten

- Ⓜ Uitsluitend dragerschapsanalyse bij in Rotterdam reeds bekende families.
 Ⓜ Voor specificatie genen en technische informatie zie www.dnadiagnostiekrotterdam.nl/NGS
 * Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.
 ** Nieuwe patiënten s.v.p. eerst biochemisch testen, en resultaten vermelden.

Indicatie	Gen	Uitslag (wk)
<input type="checkbox"/> Peutz-Jeghers syndroom	STK11	8
<input type="checkbox"/> Pfeiffer syndroom	FGFR2	8
<input type="checkbox"/> Phenylketonurie (PKU)	PAH	8
<input type="checkbox"/> Pleuropulmonary blastoma	DICER1	8
<input type="checkbox"/> Polymicrogyria (PMG) <input type="checkbox"/> GPR56 <input type="checkbox"/> TUBA1A <input type="checkbox"/> WDR62		8
<i>Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter neuronale migratiestoornis ingezet.</i>		
<i>Tenzij: <input type="checkbox"/> familiale mutatie in dit gen</i>		
<i><input type="checkbox"/> uitsluitend analyse van dit gen gewenst</i>		
<input type="checkbox"/> Pompe, ziekte van (glycogeenstapelingsziekte type 2)**	GAA	8
<input type="checkbox"/> Porencephaly, erfelijke <input type="checkbox"/> COL4A1 <input type="checkbox"/> COL4A2		8
<input type="checkbox"/> Porfyrie, acute intermitterende	HMBS (PBGD)	8
<input type="checkbox"/> Porfyrie, coproporfyrie	CPOX (CPO)	8
<input type="checkbox"/> Porfyrie, cutanea tarda	UROD	8
<input type="checkbox"/> Porfyrie, erythropoëtische protoporfyrie (EPP)	FECH	8
<input type="checkbox"/> Porfyrie, variegata	PPOX	8
<input type="checkbox"/> Prader-Willi syndroom (methylering)	n.v.t.	6
<input type="checkbox"/> Prematuur ovarieel falen (POF)	FMR1	4
<input type="checkbox"/> PTEN Hamartoma Tumor syndroom (PHTS)	PTEN	8
<input type="checkbox"/> Retinitis pigmentosa <input type="checkbox"/> ABCA4 <input type="checkbox"/> RHO		8
<input type="checkbox"/> Rett syndroom <input type="checkbox"/> MECP2 <input type="checkbox"/> CDKL5		8
<input type="checkbox"/> Saethre-Chotzen syndroom <input type="checkbox"/> FGFR3 <input type="checkbox"/> TWIST1		8
<input type="checkbox"/> Salla, ziekte van	SLC17A5	8
<input type="checkbox"/> Scheie syndroom (MPSI)**	IDUA	8
<input type="checkbox"/> Schwannomatose <input type="checkbox"/> LZTR1 <input type="checkbox"/> SMARCB1 (SNF5)		8
<input type="checkbox"/> Silver-Russell syndroom (methylering; chr7)	n.v.t.	6
<input type="checkbox"/> Silver-Russell syndroom (uniparentale disomie chr 7; (UPD7, markers))	n.v.t.	8
<input type="checkbox"/> Spinale musculaire atrofie X-linked 3 (SMAX3)	ATP7A	8
<input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie pakket (SCA 1, 2, 3(MJD), 6 en 7)		
<input type="checkbox"/> 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>		
<input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie type 1 (SCA1)	ATXN1	6
<input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie type 2 (SCA2)	ATXN2	6
<input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie type 3 (SCA3, MJD)	ATXN3	6
<input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie type 6 (SCA6)	CACNA1A	6
<input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie type 7 (SCA7)	ATXN7	6
<input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie type 12 (SCA12)	PPP2R2B	6
<input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie type 17 (SCA17)	TBP	6
* Spinocerebellaire ataxie type 27 (SCA27)	FGF14	6
<input type="checkbox"/> Stargardt, ziekte van	ABCA4	8
<input type="checkbox"/> Tetralogie van Fallot (ToF) <input type="checkbox"/> JAG1 <input type="checkbox"/> NKX2.5		8
<input type="checkbox"/> Thanatofore dysplasie	FGFR3	8
<input type="checkbox"/> Townes-Brocks syndroom	SALL1	8
<input type="checkbox"/> Treacher Collins syndroom <input type="checkbox"/> POLR1C <input type="checkbox"/> POLR1D <input type="checkbox"/> TCOF1		8
<input type="checkbox"/> Trichothiodystrofie 1, fotosensitief	ERCC2	8
<input type="checkbox"/> Trichothiodystrofie 2, fotosensitief	ERCC3	8
<input type="checkbox"/> Trichothiodystrofie 3, fotosensitief	GTF2H5	8
<input type="checkbox"/> Trichothiodystrofie 4, niet fotosensitief	MPLKIP	8
<input type="checkbox"/> Trifalangeale duimen/preaxiale polydactylie	LMBR1 (ZRS)	8
<input type="checkbox"/> Turner syndroom (SRY-PCR tweede weefsel)	SRY	4
<input type="checkbox"/> Tubereuze Sclerose Complex <input type="checkbox"/> TSC1 <input type="checkbox"/> TSC2		8

Indicatie	Gen	Uitslag (wk)
<input type="checkbox"/> Uniparentale disomie chr 14 (UPD14, methylering)	n.v.t.	6
<input type="checkbox"/> Uniparentale disomie chr 14 (UPD14, markers)	n.v.t.	8
<input type="checkbox"/> Uniparentale disomie chr 15 (UPD15, markers) (zie Prader Willi syndroom en/of Angelman syndroom)	n.v.t.	8
<input type="checkbox"/> Uveamelanoom, erfelijke	BAP1	8
<input type="checkbox"/> VATER/VACTERL associatie	SALL1	8
<input type="checkbox"/> Vitelliforme macula dystrofie 2 (VMD2)	BEST1	8
<input type="checkbox"/> Von Hippel-Lindau syndroom	VHL	8
<input type="checkbox"/> West syndroom (mentale retardatie en epilepsie, X-gebonden)	ARX	8
<input type="checkbox"/> Wilms tumor	WT1	8
<input type="checkbox"/> Wolff-Parkinson-White syndroom	PRKAG2	8
<input type="checkbox"/> Xeroderma pigmentosum A	XPA	8
<input type="checkbox"/> Xeroderma pigmentosum B	ERCC3	8
<input type="checkbox"/> Xeroderma pigmentosum D	ERCC2	8
<input type="checkbox"/> Xeroderma pigmentosum G	ERCC5	8
<input type="checkbox"/> X-inactivatie	n.v.t.	8
<input type="checkbox"/> X-linked myopathie met posturale spier atrofie en gegeneraliseerde hypertrofie (XMPMA)	FHL1	8
<input type="checkbox"/> X-linked scapuloperoneale myopathie (XSPM)	FHL1	8

DNA opslag, nog geen testen inzetten
 Anders, te weten:

Aanvragen (targeted) array analyse

Voor het aanvragen van een (targeted) array analyse dient u gebruik te maken van het aanvraagformulier Postnatale Cytogenetica www.erasmusmc.nl/klinische_genetica/

Aanwijzingen voor de inzending van het bloed

- 1x 7-10ml EDTA bloed inzenden, 1x 3ml bij neonaten
- Direct na afname bloedbuizen goed zwenken (om bloed en EDTA te mengen)
- Bloed nooit invriezen, maar gekoeld bewaren en bij kamertemperatuur verzenden
- Geen bloed inzenden na een recente transfusie van witte bloedcellen (minimaal 8 weken na transfusie)
- Verzenden van maandag t/m donderdag (niet op vrijdag)
- Bij spoed, indien mogelijk, 's morgens zo vroeg mogelijk per expresse verzenden
- Bij twijfel: overleg
- Aanvraagformulieren kunnen worden gedownload van www.erasmusmc.nl/klinische_genetica/ of www.dnadiagnostiek.nl/
- Wilt u er zorg voor dragen dat het aanvraagformulier en het materiaal tijdens transport niet met elkaar in contact kunnen komen

Vraagstelling

- drager-/ draagsterschapsbepaling onderzoek t.b.v. familieleden
- presymptomatisch onderzoek bevestiging diagnose
- voorbereidend prenataal onderzoek andere vraagstelling, te weten:

Uitslagtermijnen

Prenataal onderzoek: 2 wk
Testen bekende mutatie: 4 wk
Mutatiescanning: 4-8 wk, zoals aangegeven
NGS panels: 12 wk, NGS exoom: 24 wk

Voetnoten

- Ⓐ Uitsluitend dragerschapanalyse bij in Rotterdam reeds bekende families.
- Ⓑ Voor specificatie genen en technische informatie zie www.dnadiagnostiekrotterdam.nl/NGS
- * Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.
- * * Nieuwe patiënten s.v.p. eerst biochemisch testen, en resultaten vermelden.

Toelichting bij het indienen van DNA diagnostieaanvragen bij de afdeling Klinische Genetica van het Erasmus MC te Rotterdam

1 Aanvragen

- 1.1. Om fouten en vertragingen te vermijden behoren aanvragen op een duidelijke en ondubbelzinnige wijze te worden ingediend. Door gebruik te maken van dit aanvraagformulier komen alle gewenste gegevens aan de orde.
- 1.2. Met de acceptatie van een aanvraag verplicht de afdeling Klinische Genetica zich tot het met zorg en vakmanschap uitvoeren van de gevraagde werkzaamheden volgens de voor de afdeling geldende kwaliteitscriteria.
- 1.3. Aanvragen kunnen worden geweigerd indien deze onvoldoende gegevens bevatten om een resultaat te kunnen bereiken dat voldoet aan de geldende kwaliteitscriteria.
- 1.4. De afdeling Klinische Genetica moet in de gelegenheid gesteld worden om met de aanvrager/behandelaar te kunnen overleggen over het gevraagde onderzoek.
- 1.5. De aanvrager wordt verzocht om, alvorens patiëntenmateriaal in te sturen, na te gaan of de betreffende patiënt is verzekerd voor klinisch genetische zorg. Indien na uitvoering van een verrichting de patiënt niet verzekerd blijkt te zijn, wordt de rekening naar de patiënt gestuurd.

2 Monsters

- 2.1. De aanvrager levert de te onderzoeken monsters aan bij de afdeling Klinische Genetica, voorzien van een deugdelijke identificatie (naam en geboortedatum) en een volledig ingevuld aanvraagformulier.
- 2.2. Per patiënt 1 x 7-10 ml EDTA bloed afnemen in onbreekbare buizen (geen glazen buizen), bij neonaten minimaal 1 x 3 ml, en per post opsturen bij kamertemperatuur. Andere materialen alleen na telefonisch overleg.
- 2.3. Indien niet wordt voldaan aan het gestelde in 2.1 en 2.2 is de afdeling Klinische Genetica niet gehouden het ingestuurde monster in ontvangst te nemen.
- 2.4. Voor zover bij de indiening van de aanvraag daarover niets is overeengekomen, zullen de monsters, c.q. de restanten daarvan, na onderzoek overeenkomstig de voorschriften van de afdeling Klinische Genetica voor onbepaalde tijd bewaren.

3 Uitvoering

- 3.1. De afdeling Klinische Genetica bepaalt de wijze waarop en de methode en apparatuur waarmee de werkzaamheden worden uitgevoerd.
- 3.2. Alle werkzaamheden worden uitgevoerd volgens van toepassing zijnde normen, standaarden en regels. Desgevraagd kan aan de aanvrager hieromtrent inlichtingen verstrekt worden.
- 3.3. Indien een aanvraag zich (mede) uitstrekt tot werkzaamheden op een gebied waarvan de afdeling Klinische Genetica geen kennis of ervaring heeft, dan zal de afdeling Klinische Genetica contact opnemen met de aanvrager omtrent de uitbesteding van die werkzaamheden.
- 3.4. Alle handelingen en opslag voorafgaand aan de in ontvangstname van een monster vallen buiten de verantwoordelijkheid van de afdeling Klinische Genetica.

4 Resultaten

- 4.1. Resultaten in de vorm van onderzoeksuitslagen, adviezen, informatie of welke andere vorm dan ook, worden door de afdeling Klinische Genetica in schriftelijke vorm aangeleverd.
- 4.2. De volgende uitslagtermijnen worden gehanteerd:
Prenataal onderzoek: 2 weken; Testen bekende mutatie: 4 weken; Mutatiescanning (opsporen van nog onbekende mutatie): 4-8 weken; NGS panels: 12 weken (targeted) of 24 weken (exoom) (~95% van de aanvragen wordt binnen de gestelde maximum termijn gegarandeerd).
In geval van spoed kunnen in overleg andere uitslagtermijnen worden afgesproken.

5 Geheimhouding

- 5.1. Geheimhouding van gegevens is gewaarborgd en vastgelegd in de ziekenhuisvoorschriften van het Erasmus MC (zwijgplicht over patiëntgegevens).

6 Gebruik patiëntenmateriaal

- 6.1. De afdeling Klinische Genetica bewaart het verkregen DNA monster van de patiënt voor onbepaalde tijd tenzij een schriftelijk verzoek om het monster te vernietigen is ontvangen van de patiënt of diens wettelijke vertegenwoordiger(s).
- 6.2. Mits hiervoor toestemming gegeven, wordt herleidbaar geanonimiseerd patiëntenmateriaal gebruikt voor verder onderzoek (research) in lijn met de oorspronkelijke diagnostische vraagstelling. In geval dit resulteert in voor de patiënt relevante bevindingen zal deze via de oorspronkelijke aanvrager worden geïnformeerd.
- 6.3. Mits toestemming gegeven is voor verder onderzoek NIET in lijn met de oorspronkelijke diagnostische vraagstelling, dan wordt herleidbaar geanonimiseerd patiëntenmateriaal gebruikt voor het ontwikkelen van nieuwe en het verbeteren van bestaande technieken.