

Aanvraagformulier DNA-Diagnostiek
Laboratorium Genoemdiagnostiek
Amsterdam UMC, locatie AMC
Afdeling Klinische Genetica
Postbus 22660, 1100 DD AMSTERDAM

AFLEVERADRES MONSTERS (kantooruren):
Postkamer H01-114
Meibergdreef 9, 1105 AZ AMSTERDAM

BUITEN KANTOORUREN: afleveren bij LAKC, B1-114

Tel. nr.: (+31) (0)20 566 5110
Fax nr.: (+31) (0)20 566 93 89
E-mail: kg-dna@amc.uva.nl

Internet: <http://dnadiagnostiek.amc.nl>

Zie www.dnadiagnostiek.nl voor de meest recente versie van dit formulier

De gegevens in dit formulier zijn ook via de pdf digitaal invulbaar
Na invullen, het formulier afdrukken en met patiëntmateriaal insturen

PATIËNT-ETIKET / INVULLEN (ALLE GEGEVENS VERPLICHT)

BSN nummer: _____

Naam patiënt(e): _____

Geboorte datum: _____

Geslacht: Man Vrouw

Adres: _____

Postcode + Woonplaats: _____

Telefoon: _____

Verzekering: _____

Verzekeringsnr: _____

Huisarts: _____

Adres huisarts: _____

Uw kenmerk: _____
(b.v. patiëntnummer eigen locatie)

GEGEVENS AANVRAGEND ARTS (DE VOLGENDE VELDEN VERPLICHT INVULLEN):

Aanvragend arts: _____ AGB Code: _____

Ziekenhuis: _____ Telefoon/sein: _____

Afdeling: _____ E-mail: _____

Adres: _____ CC uitslag: _____

Postcode + Woonplaats: _____ Adres + postcode: _____

Is er al eens materiaal van een familielid ingestuurd naar het AMC: Ja Nee

Naam: _____ Geb. datum: _____

Relatie: _____ Familienummer (indien bekend): _____ FF(P): _____

Consanguïniteit in familie: Ja (geef aan in stamboom – blz. 2) Nee

VRAAGSTELLING:

- Bevestiging klinische diagnose
- Bevestiging klinische verdenking
- Definitieve diagnose nog onbekend
- Dragerschapsbepaling (recessieve aandoening)
- Presymptomatisch onderzoek
- Genotypering i.v.m. gewenst prenataal oz
- Duiding eerder gevonden (NGS) variant. Vermeld indicatie NB: Declaratie op Index
- Andere vraagstelling: _____
- Hele gen of pakket scannen
- Specifieke (familiaire) variant (gen + variant en indicatie vermelden): _____

SPOED – UITSLUITEND NA TELEFONISCH OVERLEG!

- Nee
- Ja
- S.v.p. uitslag vóór: _____
- Overlegd met: _____
- NB: Prenataal onderzoek: 2 - 3 weken
- Familiaire mutatie: 3 weken^{Zie pag 3}

- Opslag voor toekomstige diagnostiek
S.v.p. aangeven welk ziektebeeld (verplicht invullen) _____
- Opslag voor wetenschappelijk onderzoek
Project/code: _____
- Projectleider: _____

MATERIAAL VOOR DIT ONDERZOEK: (NB: Als CNV analyse in een NGS pakket gewenst is, uitsluitend vers afgenomen EDTA bloed insturen)

- Bloed DNA, geïsoleerd uit: _____ Biopt / Weefsel (GEEN spierweefsel) Speeksel Fibroblasten Gekweekt
- EDTA _____ Type: _____ Wanglijmvlies / Swab Chorion Villi
- PAX (RNA) In paraffine Amnion
- Afname datum: _____ Ander materiaal: _____

IN TE VULLEN DOOR MEDEWERKERS DNA-LABORATORIUM

Ontvangen materiaal Paraaf materiaal (zie boven): Hoeveelheid:	Datum binnenkomst	Ruimte voor laboratorium etiketten
--	-------------------	------------------------------------

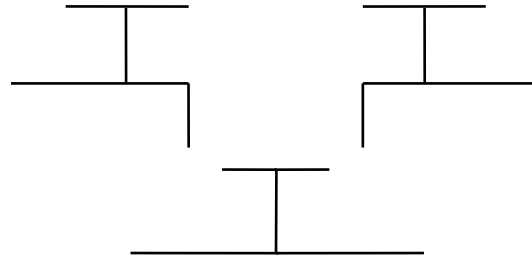
Wij accepteren alleen materiaal indien het formulier **VOLLEDIG** is ingevuld en **ELKE (bloed)buis** is voorzien van **NAAM, GEBORTE DATUM** en **GESLACHT**

STAMBOOM:

Te onderzoeken met een pijl (➔) aangeven

Aangedane personen volledig arceren

Dragers/draagster half arceren



KLINISCHE GEGEVENS:

INFORMED CONSENT

Patiënt of diens wettelijke vertegenwoordiger is door aanvrager geïnformeerd over het nader gebruik van lichaamsmateriaal. Zie hiervoor de "Algemene Voorwaarden - Aanvragen Genoomdiagnostiek Klinische Genetica" via <http://dnadiagnostiek.amc.nl> (zie link naar "Aanvraagformulieren")

Indien er bezwaren zijn tegen het nader gebruik van lichaamsmateriaal, kan de aanvrager dat hieronder kenbaar maken.

Patiënt of diens wettelijke vertegenwoordiger heeft bezwaar tegen nader gebruik van het ingestuurde lichaamsmateriaal.

MATERIAAL

Per onderzoek is 2x 6-7 ml EDTA bloed nodig (nooit invriezen; géén 4 ml buizen gebruiken svp). Kleine kinderen 5-10 ml. Duidelijk volledige **NAAM, GEBORTE DATUM** en **GESLACHT** op de bloedbuizen vermelden. Prenataal onderzoek en ander materiaal uitsluitend na telefonisch overleg (020 – 566 5110).

VERZENDING

Bloed bij kamertemperatuur verzenden. Prenataal materiaal op de dag van afname per koerier verzenden.

VERPAKKING

Materiaal verpakken en verzenden volgens de UN3373 / P650 voorschriften.

- WHO Guidance on regulations for the Transport of Infectious Substances: https://www.who.int/ihr/publications/guidance_infectious_substances.
- Europese overeenkomst voor het internationaal vervoer van gevaarlijke goederen over de weg (ADR): <https://www.rijksoverheid.nl/documenten/publicaties/2015/05/21/adr>

Benodigde verpakking: Absorptievel, blister, safetybag.

- Commerciële site, alleen ter informatie: <https://www.un3373.com/un3373-packaging/p650-packaging-instruction>

Zie ook: "Algemene Voorwaarden - Aanvragen Genoomdiagnostiek Klinische Genetica" via <http://dnadiagnostiek.amc.nl> (zie link naar "Aanvraagformulieren")

Wij accepteren alleen materiaal indien het formulier **VOLLEDIG** is ingevuld en **ELKE (bloed)buis** is voorzien van **NAAM, GEBOORTEDATUM** en **GESLACHT**

	INHOUDSOPGAVE	BLZ.
- Cardiogenetica		4
- NGS Cardiomyopathie.....		4
- NGS Aritmie.....		4
- NGS LQT.....		4
- Cardio SPOED pakket.....		4
- Methyleringsdefecten (algemeen)		5
- Oncogenetica		6
- NGS Cowden.....		6
- NGS Polyposis.....		6
- Immunologie		6
- Obesitas		6
- NGS Obesitas.....		6
- Endocrinologisch		7
- NGS Thyreoidale (primaire) / Centrale hypothyreoïdie.....		7
- NGS Neonatale diabetes mellitus.....		7
- Metabol		7
- NGS Behandelbare Metabole Neurodegeneratieve Aandoeningen.....		7
- Ophthalmogenetica		8
- NGS Retinitis Pigmentosa (recessief/dominant).....		8
- NGS Leber Congenitale Amaurosis.....		8
- NGS Cone (rod) Dystrophy en Macula Degeneratie (recessief/dominant).....		8
- NGS Blindheid Albinisme.....		8
- NGS Blindheid Pakket.....		8
- NGS dominante opticus atrofie.....		8
- NGS Congenitaal stationaire nachtblindheid.....		8
- NGS Glaucoma.....		8
- Lymfoedeem		8
- NGS Lymfoedeem.....		8
- Vaatmalformaties		8
- NGS Vaatmalformaties.....		8
- Gelokaliseerde overgroei		8
- NGS Gelokaliseerde overgroei (somatische mutaties).....		8
- Mentale retardatie en/of Dysmorfologie		9
- NGS Microcephalie.....		9
Volledige exoom (WES)/trio analyse of ander virtueel pakket, aanvragen via: Aanvraagformulier formulier NGS-Exoom		
- Diversen		9
- NGS Arthrogyrose Distaal.....		9
- Neurogenetica		10
- NGS Neuropathie / Neuropathie + ALS.....		10
- NGS Amyotrofe Lateraal Sclerose (ALS).....		10
- NGS Pontocerebellaire Hypoplasie (PCH).....		10
- NGS Spieraandoeningen.....		10
- NGS Bewegingsstoornissen.....		10
- NGS Epilepsie.....		10
- Preconceptie screening		11
- NGS Ashkenazi founder mutaties.....		11
- NGS dragerschapstest 50 ernstige autosomale recessieve aandoeningen.....		11
- Dyslipidemieën		11
Aanmelden genetische diagnostiek Dyslipidemieën via Landelijk Expertisecentrum Erfelijkheidsonderzoek Familiaire Hart- en vaatziekten (LEEFH)		
- EpiSign Compleet / Variant		12

- **Verzend:** bladzijde 1, 2 en de bladzijde waarop het aangevraagde onderzoek staat vermeld tezamen met het patiënten materiaal.
Wij accepteren alleen materiaal indien het formulier **VOLLEDIG** is ingevuld en **ELKE (bloed)buis** is voorzien van **NAAM, GEBOORTEDATUM** en **GESLACHT**
- **Actuele inhoud van de aangeboden NGS panels** is te vinden via de aanvraagformulieren pagina van <http://dnadiagnostiek.amc.nl> (zie "Aanvraagformulieren")
- **NGS panel genen* kunnen met verschillende kwaliteit worden geanalyseerd.** Om meer inzicht in deze kwaliteit te krijgen worden de testen als volgt ingedeeld (Matthijs G et al., Eur J Hum Genet 2015; doi: 10.1039).
 - **Kwaliteit A:** alle genen wordt volledig dekkend geanalyseerd. Gebieden met een lage coverage (<30 reads) in de NGS test worden alsnog met behulp van Sanger sequencing geanalyseerd.
 - **Kwaliteit C:** alleen NGS analyse. Er wordt geen aanvullende analyse gedaan van eventuele gebieden met een lage coverage.
- **Core-NL:** hiermee wordt bedoeld dat de genen uit deze lijst essentieel geacht worden voor het stellen van een betrouwbare diagnose (Weiss MM et al., Human Mut 2013; 34: 1313-1321). Deze lijst is in landelijk overleg met de Nederlandse laboratoria en kliniek tot stand gekomen. Een Core-NL gen wordt volledig dekkend geanalyseerd (kwaliteit A). Zie <https://www.dnadiagnostiek.nl/core-genen>. Per analyse is in dit formulier aangegeven waar een Core-NL pakket wordt aangeboden.
- **In aangegeven NGS pakketten wordt copy number variation (CNV) analyse gedaan om exon deleties/ duplicaties te detecteren. Deze CNV test werkt UITSLUITEND betrouwbaar op ingestuurd EDTA bloed en NIET op ingestuurd DNA**
- **Laboratorium handelingen en declaraties t.b.v. WES gebaseerde analyses** worden uitgevoerd bij Laboratorium Genoanalyse, Amsterdam UMC, Locatie VUmc (RvA M130).
- **Analyse van familiale varianten in genen die niet tot ons standaard pakket behoren (b.v. Index via WES analyse bepaald)** duurt langer dan de aangegeven 3 weken i.v.m. primer ontwerp en validatie. In dat geval geldt een doorlooptijd van max 6 weken.
- **RNA onderzoek** kent een doorlooptijd van 3 maanden

CARDIOGENETICA

Onderzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek / Gen	Termijn maand
Cardiologisch - Cardiomyopathie		Cardiologisch - Aritmie	
<p>Cardiomyopathie; s.v.p. indicatie aangeven:</p> <input type="checkbox"/> Hypertrofische [2695] <input type="checkbox"/> Gedilateerde [4145] (+) <input type="checkbox"/> Geleidingsstoornis [5173] <input type="checkbox"/> Non compactie [4854] <input type="checkbox"/> Restrictieve [4988] <input type="checkbox"/> AC (ARVD/C) [3642] <input type="checkbox"/> Cardiomyopathie [1391] <input type="checkbox"/> Plotse hartdood [4938]		<p>Aritmie; s.v.p. indicatie aangeven:</p> <input type="checkbox"/> LQT syndroom (type _____) [5269] <input type="checkbox"/> Brugada syndroom [4937] <input type="checkbox"/> CPVT [4856] <input type="checkbox"/> VF [5273] <input type="checkbox"/> AF [2700] <input type="checkbox"/> Atrial Standstill [2700] <input type="checkbox"/> Sinusknoop disfunctie [5157] <input type="checkbox"/> Short QT syndroom [5176] <input type="checkbox"/> Bradycardie [5157] <input type="checkbox"/> Plotse hartdood [4938] <input type="checkbox"/> Aritmie [5601] <input type="checkbox"/> Geleidingsstoornissen [5173]	
<p>NGS pakket Cardiomyopathie</p> <input type="checkbox"/> NGS Cardiomyopathie pakket* (Kwaliteit A: 56 genen, Incl Core-NL; CNV analyse)	3	<p>NGS pakket Aritmie</p> <input type="checkbox"/> NGS Aritmie* (kwaliteit A: 55 genen; CNV analyse) <input type="checkbox"/> NGS LQT pakket* (kwaliteit A: 11 genen; CNV analyse)	3
<p>Sanger testen Cardiomyopathie (incl. del/dup waar beschikbaar):</p> <input type="checkbox"/> <i>GLA</i> (+ MLPA P159) <input type="checkbox"/> <i>LAMP2</i> <input type="checkbox"/> <i>LMNA</i> (+ MLPA P048) <input type="checkbox"/> <i>PLN</i> (uitslagtermijn 1 mnd) <input type="checkbox"/> <i>TTR</i>	2	<p>Sanger testen Aritmie (incl. del/dup waar beschikbaar):</p> <input type="checkbox"/> Brugada syndroom (<i>SCN5A</i>) [4937]	2
<p>Deletie/duplicatie Mapping</p> <input type="checkbox"/> MLPA (P048) <i>LMNA</i> [1391] <input type="checkbox"/> MLPA (P168) AC (ARVD/C) [3642] <input type="checkbox"/> MLPA (P159) <i>GLA</i> [1391]	2	<p>Lange QT syndroom [5269]: s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:</p> <input type="checkbox"/> LQT1 (<i>KCNQ1</i> + MLPA P114) <input type="checkbox"/> LQT2 (<i>KCNH2</i> + MLPA P114) <input type="checkbox"/> LQT3 (<i>SCN5A</i>)	2
<p>Congenitale hartafwijking (o.a. Tetralogie van Fallot, ASD, VSD) [2121]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:</p> <input type="checkbox"/> <i>GATA4</i> + MLPA P311 <input type="checkbox"/> <i>NKX2-5</i> + MLPA P311	2	<p>Ventriculaire fibrillatie, Paroxysmale [5273]</p> <input type="checkbox"/> Genotypering DPP6 locus <input type="checkbox"/> Index <input type="checkbox"/> Familielid	2
<p><input type="checkbox"/> Danon, ziekte van (<i>LAMP2</i>) - [5146]</p>	2	<p><input type="checkbox"/> Sanger sequencing <i>SCN5A</i></p>	2
<p><input type="checkbox"/> Holt-Oram syndroom (<i>TBX5</i> + MLPA P311) - [0124]</p>	2	<p><input type="checkbox"/> Sick sinus syndroom 1 (<i>SCN5A</i>) [5157] <input type="checkbox"/> Sick Sinus syndroom 2 (<i>HCN4</i>) [5157]</p>	2
<p>Wolff-Parkinson-White syndroom [1823]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:</p> <input type="checkbox"/> <i>LAMP2</i> <input type="checkbox"/> <i>PRKAG2</i> <input type="checkbox"/> <i>NKX2-5</i> + MLPA P311	2	<p>Geleidingsstoornissen [5173]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:</p> <input type="checkbox"/> <i>SCN5A</i> <input type="checkbox"/> <i>TRPM4</i>	2
<p><input type="checkbox"/> Cardio Spoed pakket (sanger + del/dup) [5601]</p> <p><u>Uitsluitend na telefonisch overleg</u> Graag materiaal ouders meesturen <i>RYR2</i> (incl. LF-PCR exon 3); <i>KCNQ1</i> (LQT1) + MLPA P114; <i>KCNH2</i> (LQT2) + MLPA P114; <i>LMNA</i> (+ MLPA P048); <i>SCN5A</i>; <i>PLN</i></p>	2 wk	<p>Jervell-Lange Nielsen syndroom: s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:</p> <input type="checkbox"/> JLNS1 (<i>KCNQ1</i> + MLPA P114) <input type="checkbox"/> JLNS2 (<i>KCNE1</i>) [5182]	2

METHYLERINGSDEFECTEN

Onderzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek / Gen	Termijn maand
Methyleringsdefecten		Methyleringsdefecten - Vervolg	
Angelman syndroom; s.v.p. test aangeven: [0401] <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse 15q11 (<i>SNRPN</i>, MLPA ME028) <input type="checkbox"/> Mutatieanalyse (<i>UBE3A</i>) <input type="checkbox"/> UPD analyse Chr.15 d.m.v. genotypering bij afwijkende methylering (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk) 	2	Silver-Russell syndroom; s.v.p. test aangeven: [5138] <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse 11p15 (<i>KCNQ1OT1 & H19</i>, MLPA ME030) <input type="checkbox"/> Mutatieanalyse (<i>CDKN1C</i>) <input type="checkbox"/> UPD7 (MLPA ME032) <input type="checkbox"/> UPD analyse bij afwijkende methylering d.m.v. genotypering; Chrom.: _____ (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk) 	2
Prader-Willi syndroom; s.v.p. test aangeven: [0220] <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse 15q11 (<i>SNRPN</i>, MLPA ME028) <input type="checkbox"/> UPD analyse Chr. 15 d.m.v. genotypering bij afwijkende methylering (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk) 	2	UPD 14 syndroom; s.v.p. indicatie + test aangeven: <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Temple syndroom (maternale UPD14) [TEMPS] <input type="checkbox"/> Kagami-Ogata syndroom (paternale UPD14) [KOS] <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse 14q32 (<i>MEG3</i>; MLPA ME032) <input type="checkbox"/> UPD analyse Chr. 14 d.m.v. genotypering bij afwijkende methylering (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk) 	2
Beckwith-Wiedemann syndroom; s.v.p. test aangeven: [0079] <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse 11p15 (<i>KCNQ1OT1 & H19</i>, MLPA ME030) <input type="checkbox"/> Mutatieanalyse (<i>CDKN1C</i>) <input type="checkbox"/> UPD analyse Chr. 11p d.m.v. genotypering bij afwijkende methylering (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk) 	2	UPD 20 syndroom; s.v.p. test aangeven: [UPD20] <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse (MLPA ME031) <input type="checkbox"/> UPD analyse Chr. 20 d.m.v. genotypering bij afwijkende methylering (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk) 	2
Hemihypertrofie; s.v.p. test aangeven: [2247] <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse 11p15 (<i>KCNQ1OT1 & H19</i>, MLPA ME030) <input type="checkbox"/> UPD analyse Chr. 11p d.m.v. genotypering bij afwijkende methylering (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk) 	2	Prescreening Multi Locus UPD (MLUPD); s.v.p. test aangeven: [MLUPD] <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse (MLPA ME034) <input type="checkbox"/> UPD analyse bij afwijkende methylering d.m.v. genotypering; Chrom.: _____ (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk) 	2

EpiSign Diagnostische DNA Methyleringstest

 Zie svp [Pagina 12](#) voor EpiSign methyleringsanalyse

ONCOGENETICA

Onderzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek / Gen	Termijn maand
Oncogenetisch		Oncogenetisch - Vervolg	
Polyposis; s.v.p. indicatie aangeven: <input type="checkbox"/> Adenomeuze Polyposis (FAP) [0939] <input type="checkbox"/> Multiple colorectale adenomas [0939] <input type="checkbox"/> Juveniele Polyposis [5515] <input type="checkbox"/> Lynch syndroom (HNPCC) (+MLPA PMS2, P008) [4808] <input type="checkbox"/> Niet gespecificeerd [4812]		Sanger testen Polyposis (incl. del/dup waar beschikbaar): <input type="checkbox"/> APC (+ MLPA P043) [0939] 2 <input type="checkbox"/> MUTYH [0939] <input type="checkbox"/> Hele gen 2 <input type="checkbox"/> 2 Founder mutaties 1 c.536A>G, p.(Tyr179Cys); c.1187G>A, p.(Gly396Asp)(NM_001128425.1) <input type="checkbox"/> MLH1 (+ MLPA P003) [4808] 2 <input type="checkbox"/> MSH2 (+ MLPA P003) [4808] 2 <input type="checkbox"/> MSH6 (+ MLPA P072) [4808] 2 <input type="checkbox"/> PMS2 (+ MLPA P008) [4808] 2 <input type="checkbox"/> SMAD4 (+ MLPA P158) [5515] 2 <input type="checkbox"/> BMPR1A (+ MLPA P158) [5515] 2 <input type="checkbox"/> Serrated Polyposis Syndroom (RNF43) [5519] 2	
NGS pakket Polyposis <input type="checkbox"/> NGS Polyposis* (kwaliteit A: 23 genen; inclusief Core-NL; CNV analyse) 3 <input type="checkbox"/> CDH1 (optioneel te includeren in analyse)		Sanger testen Oncogenetisch (overig) (incl. del/dup waar beschikbaar): <input type="checkbox"/> Erfelijke prostaat kanker (HOXB13) [5447] 2 <input type="checkbox"/> Wilms Tumor (WT1 + MLPA P118) [3550] 2	
<input type="checkbox"/> Cowden syndroom; s.v.p. test aangeven: [4819]			
NGS pakket Cowden <input type="checkbox"/> NGS Cowden pakket* (kwaliteit A: 5 genen; CNV analyse) 3			
Sanger testen Cowden (incl. del/dup waar beschikbaar): <input type="checkbox"/> PTEN + MLPA P225 2 <input type="checkbox"/> Methyleringstest KLLN promotor 2			

IMMUNOLOGIE

Immunologie	Immunologie - Vervolg
Hyper IgE syndroom [4534]; s.v.p. gen(en) aangeven: <input type="checkbox"/> DOCK8 (+ MLPA P385-P386) 2 <input type="checkbox"/> STAT3 (+ MLPA P385) 2 <input type="checkbox"/> IPEX (FOXP3) [5550] 2	Neutropenie [2638]; s.v.p. gen(en) aangeven: <input type="checkbox"/> ELANE (congenitaal, cyclisch, dominant) 2 <input type="checkbox"/> HAX1 (congenitaal, recessief) 2 <input type="checkbox"/> G6PC3 (congenitaal, recessief) 2 <input type="checkbox"/> WAS (congenitaal, X gebonden) 2 <input type="checkbox"/> GFI1 2 <input type="checkbox"/> Shwachman-Diamond syndroom (SBDS) [2966] 2

OBESITAS

Kenmerken:

Lengte _____ cm
 Gewicht _____ kg
 Schedelomvang _____ cm
 Orgaanafwijkingen (specificeer) _____
 Dysmorfe kenmerken (specificeer) _____

Autisme Ja Nee
 Therapie resistentie Ja Nee
 Early onset (<5 jaar) Ja Nee
 Hyperfagie Ja Nee
 Dominante overerving Ja Nee
 Verstandelijke beperking Ja Nee
 Ontwikkelingsachterstand Ja Nee

Obesitas
 NGS pakket Obesitas* [4674] 3
 (kwaliteit A: 15 genen; CNV analyse, incl 16p11.2)

ENDOCRINOLOGIE

Onderzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek / Gen	Termijn maand
Endocrinologie		Endocrinologie - Vervolg	
NGS pakketten hypothyreoïdie		Sanger testen Endocrinologie (incl. del/dup waar beschikbaar):	
<input type="checkbox"/> NGS Thyreoidale (primaire) hypothyreoïdie* [3224] (Kwaliteit A: 20 genen; CNV analyse)	3	<input type="checkbox"/> Albright's Hereditary Osteodystrophy / Pseudohypoparathyroidisme 1a [4634] <i>GNAS</i> + MLPA ME031*	2
<input type="checkbox"/> NGS congenitale centrale hypothyreoïdie* [1209] (Kwaliteit A: 24 genen; CNV analyse)	3	<input type="checkbox"/> Pseudopseudohypoparathyroidisme [1149] <i>GNAS</i> + MLPA ME031*	2
<input type="checkbox"/> NGS verminderde gevoeligheid voor schildklierhormoon* [0322] (Kwaliteit A: 11 genen; CNV analyse)	3	<input type="checkbox"/> Pseudohypoparathyroidisme 1b [4635] MLPA ME031* (* MLPA ME031: incl methyleringsanalyse)	2
<input type="checkbox"/> NGS afwijkend (plasma) transporteiwit* [0322] (Kwaliteit A: 3 genen; CNV analyse)	3	<input type="checkbox"/> Primair falen van eruptie [0123] <i>PTH1R</i>	2
<input type="checkbox"/> NGS volledig hypothyreoïdie pakket* [0322] (Kwaliteit A: 58 genen; CNV analyse)	3	<input type="checkbox"/> Chondrodysplasie [0123] <i>PTH1R</i>	2
<input type="checkbox"/> NGS Hyperinsulinisme* [1667] WES met filter; 16 genen geassocieerd met hyperinsulinisme, Kwaliteit C analyse	3	<input type="checkbox"/> McCune-Albright syndroom (<i>Codon 201 GNAS</i> ; amplicon NGS) (analyse op biopt aanbevolen) [0652]	1
<input type="checkbox"/> NGS Neonatale diabetes mellitus* [4864] WES met filter; 21 genen geassocieerd met Neonatale diabetes mellitus, Kwaliteit C analyse	3	<input type="checkbox"/> Hyperthyreoïdie (<i>TSHR</i>) (+ MLPA P319) [2423]	2
		<input type="checkbox"/> Schildklierhormoonresistentie (<i>THRB</i>) [1024]	2
		<input type="checkbox"/> Familiair Hyperaldosteronisme type 1, <i>GRA</i> (<i>CYP11B1/CYP11B2</i>) [3221]	2
		<input type="checkbox"/> Familiair Hyperaldosteronisme type 3, (<i>KCNJ5</i>) [3221]	2
		<input type="checkbox"/> Hyperinsulinisme; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: [1667]	2
		<input type="checkbox"/> Neonatale diabetes mellitus; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: [4864]	2
		<input type="checkbox"/> <i>ABCC8</i> + MLPA (P117)	
		<input type="checkbox"/> <i>KCNJ11</i>	

METABOOL

Metabool	Termijn maand	Metabool - Vervolg	Termijn maand
NGS pakket Metabool		Metabool - Vervolg	
<input type="checkbox"/> NGS Behandelbare Metabole Neurodegeneratieve Aandoeningen* [1007] (kwaliteit A: 67 genen)	3	<input type="checkbox"/> Familiaire Hypercholanemie (FHCA) (<i>BAAT</i>) [5162]	2
Sanger testen Metabool (incl. del/dup waar beschikbaar): Cholestase [1604]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:		<input type="checkbox"/> Gaucher, ziekte van (<i>GBA</i>) [0545]	
<input type="checkbox"/> Benigne Recidiverende Intrahepatische Cholestase (BRIC) svp <i>gen(en)</i> aangeven:		<input type="checkbox"/> Hunter syndroom (<i>IDS</i>) [5379]	
<input type="checkbox"/> Progressieve Familiaire Intrahepatische Cholestase (PFIC) svp <i>gen(en)</i> aangeven:		<input type="checkbox"/> Niemann-Pick, ziekte van [0707]	
<input type="checkbox"/> LPAC syndroom svp <i>gen(en)</i> aangeven:		<input type="checkbox"/> Type A & B (<i>SMPD1</i>)	2
<input type="checkbox"/> Intrahepatische Cholestase van de zwangerschap (ICP) svp <i>gen(en)</i> aangeven:		<input type="checkbox"/> Type C1 (<i>NPC1</i> + MLPA P193)	2
<input type="checkbox"/> <i>ATP8B1</i>	2	<input type="checkbox"/> Type C2 (<i>NPC2</i> + MLPA P193)	2
<input type="checkbox"/> <i>ABCB11</i>	2		
<input type="checkbox"/> <i>ABCB4</i> (+ MLPA P109)	2		
<input type="checkbox"/> <i>NR1H4</i> (<i>FXR</i>)	2		

OPHTHALMOGENETICA

Onderzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek / Gen	Termijn maand
Ophthalmogenetisch		Ophthalmogenetisch - Vervolg	
NGS pakketten Ophthalmogenetica		<input type="checkbox"/> Axenfeld-Rieger Syndroom [0223]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	
<input type="checkbox"/> NGS Retinitis Pigmentosa* [0942] (kwaliteit A: 73 genen, kwaliteit C: 187 genen)	4	<input type="checkbox"/> <i>FOXC1</i> + MLPA (P054)	2
<input type="checkbox"/> Recessief		<input type="checkbox"/> <i>PITX2</i> + MLPA(P054)	2
<input type="checkbox"/> Dominant		<input type="checkbox"/> Congenitale stationaire nachtblindheid (X-linked) [1797]: s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	
<input type="checkbox"/> NGS Leber Congenitale Amaurosis* [0370] (kwaliteit A: 21 genen, kwaliteit C: 239 genen)	4	<input type="checkbox"/> <i>NYX</i>	2
<input type="checkbox"/> NGS Cone (rod) dystrophy en macula degeneratie* [3711] (kwaliteit A: 40 genen, kwaliteit C: 220 genen)	4	<input type="checkbox"/> <i>CACNA1F</i>	2
<input type="checkbox"/> Recessief		<input type="checkbox"/> Congenitale Stationaire nachtblindheid (Recessive) [5625]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	
<input type="checkbox"/> Dominant		<input type="checkbox"/> <i>CABP4</i>	2
<input type="checkbox"/> NGS Visus Albinisme* [0026] (kwaliteit A: 24 genen, kwaliteit C: 4 genen)	4	<input type="checkbox"/> <i>GRM6</i>	2
<input type="checkbox"/> NGS Visus pakket Retinale genen* [BLOV] (Kwaliteit C: 260 genen; zonder specifieke indicatie)	4	<input type="checkbox"/> <i>TRPM1</i>	2
<input type="checkbox"/> NGS dominante opticus atrofie* [2952] (kwaliteit A: 16 genen, kwaliteit C: 1 gen)	4	<input type="checkbox"/> <i>GPR179</i>	2
<input type="checkbox"/> NGS Congenitaal stationaire nachtblindheid* [5625] (kwaliteit A; 19, kwaliteit C:1)	4	<input type="checkbox"/> Macula dystrophie (vitelliform) (Best disease) BEST1 (<i>VMD2</i>) [3205]	2
<input type="checkbox"/> NGS Glaucoma* [2672] (kwaliteit A: 6 genen, kwaliteit C: 20)	4	<input type="checkbox"/> Opticus atrofie type 1 (Dominant) [2952]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	2
Sanger testen Ophthalmogenetica (incl. del/dup waar beschikbaar):		<input type="checkbox"/> <i>OPA1</i> + MLPA (P229)	2
<input type="checkbox"/> Albinisme, X-linked (<i>OA1</i>) <i>GPR143</i> [2896]	2	<input type="checkbox"/> <i>OPA3</i>	2
<input type="checkbox"/> Albinisme, Recessive [0027]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:		<input type="checkbox"/> Centraal areolaire chorioide dystrofie <i>PRPH2</i> (<i>RDS</i>) [5279]	2
<input type="checkbox"/> <i>OCA1</i> (<i>TYR</i>) (+ MLPA P325)	2	<input type="checkbox"/> Achromatopsia [0369]: s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	
<input type="checkbox"/> <i>OCA2</i> (<i>P</i>) (+ MLPA P325)	2	<input type="checkbox"/> <i>CNGB3</i>	2
<input type="checkbox"/> <i>OCA4</i> (<i>MATP</i> , <i>SLC45A2</i>)	2	<input type="checkbox"/> <i>CNGA3</i>	2
<input type="checkbox"/> Nystagmus, congenitale (<i>FRMD7</i>) [2680]		<input type="checkbox"/> Primair Glaucoom; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: [2672]	
<input type="checkbox"/> Aniridie [2150]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:		<input type="checkbox"/> <i>CYP1B1</i>	2
<input type="checkbox"/> Anoftalmie [0075]: s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:		<input type="checkbox"/> <i>MYOC</i>	2
<input type="checkbox"/> Microftalmie [2535]: s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:		<input type="checkbox"/> <i>OPTN</i>	2
<input type="checkbox"/> <i>OTX2</i> (+ MLPA P 301)	2	<input type="checkbox"/> Pseudoxanthoma elasticum (<i>ABCC6</i>) (+ MLPA P092) [1385]	2
<input type="checkbox"/> <i>PAX6</i> (+ MLPA P219)	2	<input type="checkbox"/> PXE-like [4360]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	
<input type="checkbox"/> <i>SOX2</i> (+ MLPA P219)	2	<input type="checkbox"/> <i>ENPP1</i>	2
<input type="checkbox"/> <i>SIX6</i>	2	<input type="checkbox"/> <i>GGCX</i>	2
		<input type="checkbox"/> Retinoschisis, X-linked (<i>RS1</i>) [0263]	2
		<input type="checkbox"/> Ziekte van Stargardt (Type 1) <i>ABCA4</i> (+ MLPA P151 + P152) [2335]	2
		<input type="checkbox"/> X-Linked Retinitis pigmentosa; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: [1232]	
		<input type="checkbox"/> <i>RPGR</i>	2
		<input type="checkbox"/> <i>RP2</i>	2

LYMFOEDEEM / VAATMALFORMATIES / GELOKALISEERDE OVERGROEI

Lymfoedeem	Vaatmalformaties
NGS pakket Lymfoedeem	
<input type="checkbox"/> NGS Lymfoedeem* (kwaliteit A: 50 genen) [1408]	3
NGS pakket Vaatmalformaties	
<input type="checkbox"/> NGS Vaatmalformaties* (kwaliteit A: 30 genen; CNV analyse) [2340]	3
Sanger testen Lymfoedeem	
<input type="checkbox"/> Hennekam Syndroom [5006]	2
<input type="checkbox"/> <i>CCBE1</i>	2
<input type="checkbox"/> <i>FAT4</i>	2
<input type="checkbox"/> Hypotrichosis - Lymfoedeem - telangiectasia syndroom (<i>SOX18</i>) [1408]	2
<input type="checkbox"/> Lymfoedeem - Distichiasis syndroom (<i>FOXC2</i>) [1490]	2
Sanger testen Vaatmalformaties (incl. del/dup waar beschikbaar):	
<input type="checkbox"/> Capillaire malformatie – arterioveneuze malformaties (CM-AVM) (<i>RASA1</i> + MLPA P409) [5194]	2
<input type="checkbox"/> Veneuze malformaties (<i>TEK</i>) [2340]	2
Gelokaliseerde overgroei	
NGS pakket Gelokaliseerde overgroei / Naevus	
<input type="checkbox"/> NGS Gelokaliseerde overgroei* (a.u.b. biopt en bloed insturen) [SO] (kwaliteit A: 13 genen)	3

MENTALE RETARDATIE / DYSMORFOLOGIE

Onderzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek / Gen	Termijn maand
Mentale Retardatie en/of Dysmorfologie		Mentale Retardatie en/of Dysmorfologie - Vervolg	
NGS pakket Mentale Retardatie en/of Dysmorfologie		Overige testen Mentale Retardatie en/of Dysmorfologie: (Sanger, del/dup, PCR analyse)	
<input type="checkbox"/> NGS Microcefalie* [0111] WES met filter; genen geassocieerd met Microcefalie, Kwaliteit C analyse	3	<input type="checkbox"/> Cherubisme (reuscel granuloom) (<i>SH3BP2</i>) [4649]	2
<input type="checkbox"/> NGS Cornelia de Lange syndroom* [0186] WES met filter; 23 genen geassocieerd met CdL (-like) syndroom, Kwaliteit C analyse	3	<input type="checkbox"/> Cornelia de Lange syndroom [0186]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: <input type="checkbox"/> <i>NIPBL</i> 2 <input type="checkbox"/> <i>SMC1A</i> 2 <input type="checkbox"/> <i>HDAC8</i> 2	
Sanger testen Microcefalie (incl. del/dup):		<input type="checkbox"/> Fragiele X syndroom (<i>FMR1</i>) [0194]	2
<input type="checkbox"/> Microcefalie, primair autosomaal recessief [0111]	2	<input type="checkbox"/> Galloway-Mowat syndroom (<i>WDR73</i>) [2411]	2
<input type="checkbox"/> MCPH1 (<i>MCPH1</i>) (+ <i>MLPA P355</i>)		<input type="checkbox"/> Simpson-Golabi-Behmel syndroom (<i>GPC3</i> + <i>MLPA P154</i>) [0896]	2
<input type="checkbox"/> MCPH2 (<i>WDR62</i>) (+ <i>MLPA P355</i>)			
<input type="checkbox"/> MCPH5 (<i>ASPM</i>) (+ <i>MLPA P355</i>)			
<input type="checkbox"/> MCPH6 (<i>CENPJ</i>) (+ <i>MLPA P355</i>)			
<input type="checkbox"/> MCPH7 (<i>STIL</i>) (+ <i>MLPA P355</i>)			
Micro-array analyse		Exoom analyse (WES)	
Micro-array	2	Voor exoom analyse / ID pakket, volg de aanvraagprocedure volgens Aanvraagformulier formulier NGS-Exoom	
<input type="checkbox"/> CGH			
<input type="checkbox"/> MCA/Dysmorfieën [0314] (s.v.p. indicatie aangeven, zie hieronder)			
<input type="checkbox"/> Mentale retardatie [0311]			
<input type="checkbox"/> Overig, nl: _____			
Micro-array indicatie:			
<input type="checkbox"/> Dysmorfie [2399]:			
<input type="checkbox"/> Hartafwijking [0282]:			
<input type="checkbox"/> Groei [3421]:			
<input type="checkbox"/> Afwijking CZS [5231]:			
<input type="checkbox"/> Overig, nl: _____			

DIVERSEN

Diversen	Termijn maand	Diversen - Vervolg	Termijn maand
NGS pakket Diversen		<input type="checkbox"/> Lipodystrofie (<i>LMNA</i> + <i>MLPA P048</i>) [4284]	2
<input type="checkbox"/> NGS Arthrogrypose distaal (kwaliteit A: 8 genen; CNV analyse) [0062]	3	<input type="checkbox"/> Methemoglobinemie (<i>CYB5R3</i>) (<i>DIA1</i>) [5212]	2
Overige testen Diversen (Sanger, del/dup, PCR analyse):		<input type="checkbox"/> Pendred Syndroom <i>SLC26A4</i> (+ <i>MLPA P280</i>) [0535]	2
<input type="checkbox"/> Azoö / oligospermie (Y-deleties) [1502]	1	<input type="checkbox"/> Prematuur ovarieel falen (POF) (<i>FMR1</i>) [1203]	2
<input type="checkbox"/> Barth syndroom (<i>TAZ</i>) [3268]	2	<input type="checkbox"/> Primaire hypertrofische osteoarthropathie [PHO]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: <input type="checkbox"/> <i>HPGD</i> 2 <input type="checkbox"/> <i>SLCO2A1</i> 2	
<input type="checkbox"/> Camurati-Engelmann, ziekte van (<i>TGFB1</i>) [0662]	2	<input type="checkbox"/> Properdine deficiëntie (<i>PFC</i>) [4677]	2
<input type="checkbox"/> Carney complex type 1 (<i>PRKARIA</i>) [5168]	2	<input type="checkbox"/> Skin fragility Woolly Hair / Carvajal syndroom (<i>DSP</i>) [0531]	2
<input type="checkbox"/> Desbuquois dysplasie (type2) (<i>XYLT1</i>) [2510]	2	<input type="checkbox"/> Stuve-Wiedemann syndroom (<i>LIFR</i>) [4434]	2
<input type="checkbox"/> Denys-Drash syndroom (<i>WT1</i> + <i>MLPA P 118</i>) [3552]	2	<input type="checkbox"/> Tay-Sachs, ziekte van (<i>HEXA</i>) (+ <i>MLPA P199</i>) [5375]	2
<input type="checkbox"/> Dubin-Johnsen Syndroom (<i>ABCC2</i>) [0188]	2	<input type="checkbox"/> TRP Syndroom (<i>TRPS 1</i>) (+ <i>MLPA P228</i>) [0647]	2
<input type="checkbox"/> Fabry, ziekte van (<i>GLA</i> + <i>MLPA P159</i>) [0402]	2	<input type="checkbox"/> XY Gonadale dysgenesie (<i>DHH</i>) [0451]	2
<input type="checkbox"/> Frasier syndroom (<i>WT1</i> + <i>MLPA P 118</i>) [5171]	2		
<input type="checkbox"/> Goltz-Gorlin Syndroom (<i>PORCN</i> + <i>MLPA</i>) [0179]	2	<input type="checkbox"/> McCune-Albright syndroom (<i>Codon 201 GNAS</i>) (analyse op biopt) [0652]	1
<input type="checkbox"/> Hemofilie A (<i>F8</i>) (+ <i>MLPA P178</i>) [0088]; s.v.p. <i>indicatie aangeven</i> : <input type="checkbox"/> Licht <input type="checkbox"/> Matig <input type="checkbox"/> Ernstig	3	<input type="checkbox"/> Genotypering, i.v.m: _____ [5230] [0979]	2
<input type="checkbox"/> Factor 7 deficiëntie (<i>F7</i>) [4480]	2		
<input type="checkbox"/> Hereditair angio-oedeem [0883]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: <input type="checkbox"/> <i>SERPING1</i> + <i>MLPA P243</i> 2 <input type="checkbox"/> <i>F12</i> (exon 9) 2 <input type="checkbox"/> <i>ANGPT1</i> 2 <input type="checkbox"/> <i>PLG</i> 2			

NEUROGENETICA

Neurografie			
Zenuw	Ulnaris	Medianus	
Geleidingssnelheid		m/s	m/s
CMAP amplitude		mV	mV

Onderzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek / Gen	Termijn maand
Neurologisch		Neurologisch - Vervolg	
NGS pakketten Neurogenetica		Sanger testen (vervolg)	
<input type="checkbox"/> NGS-Neuropathie pakket*; s.v.p. indicatie aangeven:	3	Hereditaire sensorische en autonome neuropathie [2065]	
<input type="checkbox"/> Ziekte van Charcot Marie Tooth (CMT/HMSN) [0315]		<input type="checkbox"/> HSN I - <i>SPTLC1</i>	3
<input type="checkbox"/> Hereditaire sensorische en autonome neuropathie (HSN/HSAN) [2065]		<input type="checkbox"/> CMT2B - <i>RAB7A</i>	2
<input type="checkbox"/> Distale Hereditaire Motorische Neuropathie (DHMN/DSMA) [HMN]		<input type="checkbox"/> HSN II - <i>HSN2 (WNK1; NM_213655.2)</i>	2
<input type="checkbox"/> Aanvullend Del/Dup <i>PMP22</i> analyse (MLPA P405) gewenst (kwaliteit A: 28 genen, Kwaliteit C: 93 genen)		<input type="checkbox"/> HSN V - <i>NGFb</i>	2
<input type="checkbox"/> NGS Neuropathie + Amyotrofe Lateraal Sclerose (ALS)* [0315]	4	<input type="checkbox"/> HMN/dSMA - <i>TRPV4</i>	2
Bij verdenking neuropathie en voorhoorn betrokkenheid		Distale Hereditaire Motorische Neuropathie [HMN]	2
WES met filter; 159 genen geassocieerd met Neuropathie en ALS, Kwaliteit C analyse		<input type="checkbox"/> HMN II - <i>HSPB1/HSPB8</i>	
<input type="checkbox"/> Aanvullend <i>C9ORF72</i> repeat analyse gewenst		<input type="checkbox"/> HMN V - <i>GARS/BSCL2</i>	
<input type="checkbox"/> NGS Amyotrofe Lateraal Sclerose (ALS)* [0037]	4	<input type="checkbox"/> HMN/ALS-4 - <i>SETX</i>	
WES met filter; 38 genen geassocieerd met ALS, Kwaliteit C analyse		Hereditaire neuralgische amyotrofie [1688]	3
<input type="checkbox"/> Aanvullend <i>C9ORF72</i> repeat analyse gewenst		<input type="checkbox"/> HNA - <i>SEPT9 (+ MLPA P307)</i>	
<input type="checkbox"/> NGS Pontocerebellaire Hypoplasie (PCH)* [3194]	4	Ponto-Cerebellaire Hypoplasie [3194]	2
WES met filter; 37 genen geassocieerd met PCH, Kwaliteit C analyse		<input type="checkbox"/> PCH2/4/5 - <i>TSEN54-A307S</i>	<input type="checkbox"/> PCH6 - <i>RARS2</i>
<input type="checkbox"/> NGS Spieraandoeningen* [2126]	4	<input type="checkbox"/> PCH2/4/5 - <i>TSEN54-Hele gen</i>	<input type="checkbox"/> PCH7 - <i>TOE1</i>
WES met filter; 172 genen geassocieerd met spieraandoeningen, Kwaliteit C analyse		<input type="checkbox"/> PCH2 - <i>TSEN2</i>	<input type="checkbox"/> PCH1B - <i>EXOSC3</i>
<input type="checkbox"/> NGS Bewegingsstoornissen* [5222]	4	<input type="checkbox"/> PCH2 - <i>TSEN34</i>	<input type="checkbox"/> MICPCH - <i>CASK</i>
WES met filter; 256 genen geassocieerd met bewegingsstoornissen, Kwaliteit C analyse		<input type="checkbox"/> PCH1 - <i>VRK1</i>	
<input type="checkbox"/> NGS Epilepsie* [0285]	4	Ziekte van Creutzfeldt-Jakob [2947]	2
WES met filter; 393 genen geassocieerd met epilepsie, Kwaliteit C analyse		<input type="checkbox"/> Prion analyse (<i>PRNP</i>) (Bevat codon 129 analyse)	
		Myopathieën [0537]	2
		<input type="checkbox"/> Myotubulaire myopathie - <i>MTM1</i>	
		Dystonieën	2
		<input type="checkbox"/> Myoclonie dystonie (<i>DYT11</i>) - <i>SGCE (+ MLPA P099)</i> [2536]	
		<input type="checkbox"/> Torsie Dystonie (<i>DYT1</i>) - <i>TOR1A</i> [0869]	
		<input type="checkbox"/> Torsie Dystonie (<i>DYT6</i>) - <i>THAP1</i> [0869]	
Sanger testen Neurogenetica (incl. del/dup waar beschikbaar):		Amyotrofische lateraal sclerose [0037]	2
Erfelijke drukneuropathie (HNPP) [2670]		<input type="checkbox"/> ALS1 - <i>SOD1</i>	<input type="checkbox"/> ALS4 - <i>SETX</i>
<input type="checkbox"/> Deletie <i>PMP22</i> - <i>PMP22</i> (+ MLPA P405)	2	<input type="checkbox"/> ALS9 - <i>ANG</i>	<input type="checkbox"/> ALS14 - <i>VCP</i>
<input type="checkbox"/> Deletie <i>PMP22</i> + Sequencing <i>PMP22</i> - <i>PMP22</i> (+ MLPA P405)	2	<input type="checkbox"/> ALS6 - <i>FUS</i>	<input type="checkbox"/> ALS/FTD,ALS-FTD - <i>C9ORF72</i>
Ziekte van Charcot Marie Tooth type 1 [2514]	2	<input type="checkbox"/> ALS10 - <i>TARDBP</i>	
<input type="checkbox"/> Duplicatie <i>PMP22</i> - CMT1A (+ MLPA P405)		Frontotemporale Dementie [3526]	
<input type="checkbox"/> CMT1A - <i>PMP22</i>		<input type="checkbox"/> <i>C9ORF72</i>	2
<input type="checkbox"/> CMT1B - <i>MPZ</i>		Musculaire dystrofie	
<input type="checkbox"/> CMT1C - <i>LITAF</i>		<input type="checkbox"/> Emery Dreifuss [2334]	2
<input type="checkbox"/> CMT1D - <i>EGR2</i>		<input type="checkbox"/> Limb Girdle [4871]	2
<input type="checkbox"/> CMT1F - <i>NEFL</i>		<input type="checkbox"/> EMD (<i>STA</i>)	
Ziekte van Charcot Marie Tooth type X [2564]	2	<input type="checkbox"/> <i>LMNA</i> (+ MLPA P048)	
<input type="checkbox"/> CMTX - <i>GJB1</i>		Rett syndroom [0992]	
Ziekte van Charcot Marie Tooth type 2 [2733]	2	<input type="checkbox"/> <i>MECP2</i> (+ MLPA P015)	2
<input type="checkbox"/> CMT2A - <i>MFN2</i>	<input type="checkbox"/> CMT2L - <i>HSPB8</i>	<input type="checkbox"/> <i>CDKL5</i> (+ MLPA P189)	2
<input type="checkbox"/> CMT2I/2J - <i>MPZ</i>	<input type="checkbox"/> CMT2C - <i>TRPV4</i>	<input type="checkbox"/> <i>FOXP1</i> (+ MLPA P395)	2
<input type="checkbox"/> CMT2K - <i>GDAP1</i>	<input type="checkbox"/> CMT2B1 (AR) - <i>LMNA</i>		
<input type="checkbox"/> CMT2E - <i>NEFL</i>	<input type="checkbox"/> CMT2M - <i>DNM2</i>		
<input type="checkbox"/> CMT2D - <i>GARS</i>	<input type="checkbox"/> CMT2 - <i>LRSAM1 (exon 25)</i>		
<input type="checkbox"/> CMT2B - <i>RAB7A</i>	<input type="checkbox"/> CMT2S - <i>IGHMBP2</i>		
<input type="checkbox"/> CMT2F - <i>HSPB1</i>			
Ziekte van Charcot Marie Tooth Type 4 [0315]	2	<input type="checkbox"/> Benigne Erfelijke Chorea <i>NKX2-1 (TITF1)</i> (+ MLPA P319) [1076]	2
<input type="checkbox"/> CMT4A - <i>GDAP1</i>	<input type="checkbox"/> CMT4J - <i>FIG4</i>	<input type="checkbox"/> Fragiele X tremor ataxie syndroom (<i>FMR1</i>) [FRX-TAS]	2
<input type="checkbox"/> CMT4B - <i>MTMR2</i>	<input type="checkbox"/> CMT4H - <i>FGD4</i>		
<input type="checkbox"/> CMT4C - <i>SH3TC2</i>	<input type="checkbox"/> CCFDN - <i>CTDP1</i>		
<input type="checkbox"/> CMT4D/HMSN-LOM - <i>NDRG1</i>			

PRECONCEPTIE

Onderzoek / Gen

**Termijn
maand**

Preconceptie screening

- | Onderzoek / Gen | Termijn maand |
|--|---------------|
| <input type="checkbox"/> Ashkenazi-Joodse founder mutaties (NGS: 9 genen) [JAP]
ASPA; BLM; CFTR; FANCC; G6PC; HEXA; ELP1; MCOLN1; SMPD1; Incl CNV's
Zie ook de website: Huisarts en Genetica
Ziekte van Gaucher is optioneel (zie bij metabole aandoeningen) | 2 |
| <input type="checkbox"/> Dragerschapstest 50 ernstige autosomaal recessieve aandoeningen [PRECON]
NGS (50 genen) analyse op (waarschijnlijk) pathogene (fouder)mutaties, incl. CNV's. Zie voor de inhoud en analyse van dit pakket de website: Drageschapstest.nl | 2 |

Preconceptie screening - Vervolg

Aanvullende gegevens tbv preconceptie screening:

Is er een medische indicatie voor dit onderzoek?

Nee

Ja, namelijk: _____

Naam partner: _____

Geboortedatum partner: _____

Wordt bloed partner gelijktijdig ingestuurd?

Nee

Ja (svp *separaat aanvraagformulier tbv partner aanleveren*)

DYSLIPIDEMIEËN

Aanvragen voor diagnostiek van dyslipidemiën worden uitgevoerd in samenwerking met de stichting Landelijk Expertisecentrum Erfelijkheidsonderzoek Familiaire Hart- en vaatziekten (LEEFH). Informatie over deze stichting is te vinden op de website <http://leefh.nl>.

Meer informatie over de diagnostiek van dyslipidemiën in het AmsterdamUMC is te vinden op de website <http://www.iojogenetics.nl>.

Gelieve het aanvraagformulier op de website van LEEFH <https://leefh.nl/zorgprofessionals/dna-onderzoek> samen met de patiënt in te vullen. LET OP: de patiënt dient ook het informed consent deel van het formulier in te vullen en te tekenen. Het aanvraagformulier is ook te vinden op de website van jojogenetics.

Dit aanvraagformulier dient samen met het afgenomen patiëntmateriaal (2 x 6 ml EDTA bloed) opgestuurd te worden naar het adres dat aangegeven is op het formulier.

EPISIGN

Onderzoek / Gen

Termijn
maand

EpiSign Diagnostische DNA Methyleringstest

Materiaal: perifeer bloed (EDTA) of DNA geïsoleerd uit perifeer EDTA bloed (minimaal 5 ug)

- EpiSign Compleet **inclusief** late onset disorders [EPI] 2
- EpiSign Compleet **exclusief** late onset disorders [EPI] 2
Algemene methyleringsanalyse tbv detectie van een van de syndromen hieronder/naast
- EpiSign gericht [EPI] 2
Methyleringsanalyse tbv diagnose specifiek syndroom

Leeftijd patient bij materiaal afname:

Toelichting en klinische informatie:

Reden van insturen tbv EpiSign:

- Klinische verdenking een van de syndromen EpiSign pakket (zie hieronder/naast)
Syndroom:
 - Duiden variant met onbekende klinische relevantie (alleen genen vermeld in de lijst)
Gen: Variant:
- Is de variant mozaïek? Ja Nee Geschat percentage:
- Past klinisch beeld bij het geassocieerde syndroom? Ja Nee

EpiSign Diagnostische DNA Methyleringstest - syndromen

EpiSign analyse wordt uitgevoerd i.s.m. London Health Sciences Centre (Canada), voor de volgende syndromen/genen:

Syndroom	Gen/regio
Mental retardation, FRA12A type	DIP2B promoter
Fragile X syndrome (Affected males ONLY)	FMR1 promoter
Angelman syndrome	SNRPN promoter
Beckwith-Wiedemann syndrome	Both IC1 and IC2 on Chr 11
Kagami-Ogatta syndrome	MEG3 promoter
Prader-Willi syndrome	SNRPN promoter
Silver Russel syndrome	UPD11 (both IC1 and IC2), UPD7
Temple syndrome	MEG3 promoter

EpiSign Diagnostische DNA Methyleringstest - syndromen (vervolg)

Syndroom	Gen
Cerebellar ataxia, deafness, and narcolepsy, a.d. (*Late Onset)	DNMT1
Alpha-thalassemia mental retardation syndrome	ATRX
Autism, susceptibility to, 18**	CHD8
BAFopathies	ARID1A, ARID1B, SMARCB1, SMARCA4, SMARCA2
BAFopathies (vervolg)	
Blepharophimosis Intellectual disability SMARCA2 Syndrome	SMARCA2
Börjeson-Forsssman-Lehmann syndrome**	PHF6
Cornelia de Lange syndrome	NIPBL, RAD21, SMC3, SMC1A
CHARGE syndrome	CHD7
Down syndrome	Chr21 trisomy
Chr7q11.23 duplication syndrome	Chr7q11.23 duplication
Epileptic encephalopathy, childhood-onset	CHD2
Floating Harbour syndrome	SRCAP
Genitopatellar syndrome	KAT6B
Hunter McAlpine syndrome	Chr17q23.1-q24.2 dup. (incl NSD1)
Helsmoortel-van der Aa syndr. (ADNP syndr. [Terminal])	ADNP
Helsmoortel-van der Aa syndr. (ADNP syndr. [Central])	ADNP
Immunodeficiency-centromeric instability-facial anomalies syr	DNMT3B
Immunodeficiency-centromeric instability-facial anomalies syr	CDC47, ZBTB24, HELLS
Kabuki syndrome	KMT2D, KDM6A
Koolen de Vries syndrome	KANSL1
Kleefstra syndrome	EHMT1
Mental retardation, autosomal dominant 23**	SETD5
Mental retardation, autosomal dominant 51**	KMT5B
Mental retardation, X-linked 93**	BRWD3
Mental retardation, X-linked 97**	ZNF711
Mental retardation, X-linked, syndromic, Claes-Jensen type	KDM5C
Mental retardation, X-linked syndromic, Nascimento-type	UBE2A
Mental retardation, X-linked, Snyder-Robinson type**	SMS
PRC2 complex disorders (Weaver and Cohen-Gibson syndr.)	EZH2, EED
Rahman syndrome	HIST1H1E
Rubinstein-Taybi syndrome	CREBBP, EP300
SBBYSS syndrome**	KAT6B
SETD1B-related syndrome	SETD1B
Sotos syndrome	NSD1
Tatton-Brown-Rahman syndrome	DNMT3A
Wiedemann-Steiner syndrome	KMT2A
Wolf-Hirschhorn syndrome	Chr4p16.13 deletion
Williams syndrome	Chr7q11.23 deletion

** De EpiSignatures voor deze syndromen zijn gebaseerd op een klein aantal monsters of op kleine methyleringsverschillen en hebben een grotere kans op onzekere of vals negatieve resultaten.

Toelichting EpiSign:

EpiSign kan worden gebruikt om een diagnose te bevestigen. Dit kan een klinische diagnose zijn, of een mogelijke diagnose gebaseerd op de aanwezigheid van een variant met onbekende klinische relevantie. In het geval dat het voor het syndroom specifieke methyleringspatroon niet wordt aangetroffen sluit dat een diagnose en/of de pathogeniciteit van de betreffende variant niet helemaal uit. Voor sommige genen zijn meerdere signatures bekend, al dan niet gepaard gaande met verschillen in fenotypen (bijvoorbeeld voor de genen ADNP, KAT6B en SMARCA2). Het is mogelijk dat een nieuwe variant een nog niet geïdentificeerd, ander methyleringsprofiel tot gevolg heeft. Daarnaast is een aantal profielen gebaseerd op een klein aantal patiënten. Voor deze syndromen is de kans op een onzeker resultaat of een vals negatieve test iets groter. Ook bij patiënten met een mozaïek variant, of bij vrouwen met een X gebonden aandoening is EpiSign minder gevoelig.