

Afdeling Humane Genetica Amsterdam UMC
Laboratorium Genoemdiagnostiek

Postadres

Amsterdam UMC, locatie AMC
Postkamer H01-114
Laboratorium Genoemdiagnostiek L01-158
Antwoordnummer 466
1100 WC Amsterdam

Afleveradres voor Koeriers (kantooruren):

Postkamer H01-114
Meibergdreef 9, 1105 AZ AMSTERDAM

BUITEN KANTOORUREN: afleveren bij CDL, B1-114

Contact:

Tel. nr.: (+31) (0)20 566 5110
Fax nr.: (+31) (0)20 566 93 89
E-mail: kg-dna@amsterdamumc.nl
Internet: <http://genoemdiagnostiek.amsterdamumc.nl>

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

PATIËNT-GEGEVENS / ETIKET (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. patientnummer 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: _____

SPOED – UITSLUITEND NA TELEFONISCH OVERLEG!

- Nee
- Ja
- S.v.p. uitslag vóór: _____
- Overlegd met: _____
- NB: Prenataal onderzoek: 2 - 3 weken**
- Familiaire mutatie: 3 weken^{2^{de} pag³}**

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

- Hele gen of pakket scannen
- Specifieke (familiaire) variant
(gen + variant en Indicatie vermelden): _____

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

- Bloed DNA, geïsoleerd uit: Biopsij / Weefsel (GEEN spierweefsel) Speeksel Fibroblasten Gekweekt
- EDTA Type: _____ Wangslijmvlies / 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):	Datum binnenkomst	Ruimte voor laboratorium etiketten
Hoeveelheid:		

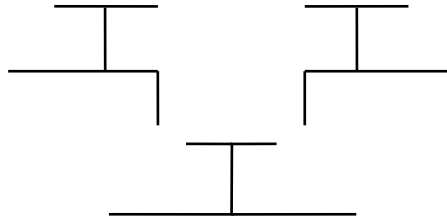
Wij accepteren alleen materiaal indien het formulier VOLLEDIG is ingevuld en ELKE (bloed)buis is voorzien van NAAM, GEBOortedatum en GESLACHT

STAMBOOM:

Te onderzoeken met een pijl (➤) aangeven

Aangedane personen volledig arceren

Dragers/draagster half arceren



KLINISCHE GEGEVENS:

BELEID TAV RAPPORTAGE NEVENBEVINDINGEN:

Met het aanvragen van WES-gebaseerde (pakket)analyses gaan we ervan uit dat aanvrager de kans op nevenbevindingen met de patiënt heeft besproken. Zie de website van de Vereniging Klinische Genetica Nederland (VKGN) voor meer informatie:

<https://www.vkgn.org/nieuws/landelijk-beleid-voor-het-melden-van-nevenbevindingen-in-de-klinisch-genetische-diagnostiek/>

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, GEBOortedatum** 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/publications/i/item/9789240019720>
- 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
- NGS Primaire immunodeficiëntie (PID).....	6
Obesitas	6
- NGS Obesitas.....	6
Endocrinologisch	7
- NGS Thyreoidale (primaire) / Centrale hypothyreoidie.....	7
- NGS Neonatale diabetes mellitus.....	7
Metabool	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 Visus Albinisme.....	8
- NGS Visus 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 Arthrogrypose 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 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://genoomdiagnostiek.nl/panels>
- **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 Genoomanalyse, 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	
Cardiomyopathie; s.v.p. indicatie aangeven: <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]		Aritmie; s.v.p. indicatie aangeven: <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]	
NGS pakket Cardiomyopathie <input type="checkbox"/> NGS Cardiomyopathie pakket* (Kwaliteit A: 55 genen, Incl Core-NL; CNV analyse)	3	NGS pakketten Aritmie / SCD <input type="checkbox"/> NGS Aritmie pakket* (kwaliteit A: 42 genen; CNV analyse)	3
Sanger testen Cardiomyopathie (incl. del/dup waar beschikbaar): <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	<input type="checkbox"/> NGS LQT pakket* (kwaliteit A: 11 genen; CNV analyse)	3
Deletie/duplicatie Mapping	2	<input type="checkbox"/> NGS Plotse hartdood / SCD pakket* (kwaliteit A: 54 genen; CNV analyse)	3
<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]		<input type="checkbox"/> NGS Brugada syndroom* (kwaliteit A: <i>SCN5A</i> ; CNV analyse)	3
Congenitale hartafwijking (o.a. Tetralogie van Fallot, ASD, VSD) [2121]; s.v.p. gen(en) aangeven: <input type="checkbox"/> <i>GATA4</i> + MLPA P311 <input type="checkbox"/> <i>NKX2-5</i> + MLPA P311	2	Sanger testen Aritmie (incl. del/dup waar beschikbaar): Lange QT syndroom [5269]: s.v.p. gen(en) aangeven: <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
<input type="checkbox"/> Danon, ziekte van (<i>LAMP2</i>) - [5146]	2	<input type="checkbox"/> LQT2 (<i>KCNH2</i> + MLPA P114)	
<input type="checkbox"/> Holt-Oram syndroom (<i>TBX5</i> + MLPA P311) - [0124]	2	<input type="checkbox"/> LQT3 (<i>SCN5A</i>)	
Wolff-Parkinson-White syndroom [1823]; s.v.p. gen(en) aangeven: <input type="checkbox"/> <i>LAMP2</i> <input type="checkbox"/> <i>PRKAG2</i> <input type="checkbox"/> <i>NKX2-5</i> + MLPA P311	2	Ventriculaire fibrillatie, Paroxysmale [5273] <input type="checkbox"/> Genotypering DPP6 locus <input type="checkbox"/> Index <input type="checkbox"/> Familielid <input type="checkbox"/> Sanger sequencing <i>SCN5A</i>	2
<input type="checkbox"/> Cardio Spoed pakket (sanger + del/dup) [5601]	2 wk	<input type="checkbox"/> Sick sinus syndroom 1 (<i>SCN5A</i>) [5157]	2
<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>		<input type="checkbox"/> Sick Sinus syndroom 2 (<i>HCN4</i>) [5157]	2
		Geleidingsstoornissen [5173]; s.v.p. gen(en) aangeven: <input type="checkbox"/> <i>SCN5A</i> <input type="checkbox"/> <i>TRPM4</i>	2
		Jervell-Lange Nielsen syndroom: s.v.p. gen(en) aangeven: <input type="checkbox"/> <i>JLNS1</i> (<i>KCNQ1</i> + MLPA P114) [5180] <input type="checkbox"/> <i>JLNS2</i> (<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"/> Methylering en CNV analyse 11p15; 7p12; 7q21; 14q32; 15q11; 20q13 (MLPA ME03) <input type="checkbox"/> Mutatieanalyse (<i>CDKN1C</i>) <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</i> & <i>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</i> & <i>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"/> Adenomateuze 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: 25 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: 6 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	Termijn maand	Immunologie - Vervolg	Termijn maand
NGS pakket Primaire immunodeficientie (PID)		Sanger testen immunologie (vervolg) (incl. del/dup waar beschikbaar):	
<input type="checkbox"/> NGS pakket Primaire immunodeficientie (PID)* [1622] WES met filter; 431 genen geassocieerd met PID, Kwaliteit C analyse 3		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	
NGS pakket Hemofagocytair syndroom (HLH) <input type="checkbox"/> NGS pakket Hemofagocytair syndroom (HLH)* [4714] WES met filter; 10 genen geassocieerd met HLH, Kwaliteit C analyse 3		<input type="checkbox"/> Shwachman-Diamond syndroom (SBDS) [2966] 2	
Sanger testen immunologie (incl. del/dup waar beschikbaar): 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	

OBESITAS

Kenmerken:

Lengte	_____ cm	Autisme	<input type="radio"/> Ja	<input type="radio"/> Nee
Gewicht	_____ kg	Therapie resistentie	<input type="radio"/> Ja	<input type="radio"/> Nee
Schedelomvang	_____ cm	Early onset (<5 jaar)	<input type="radio"/> Ja	<input type="radio"/> Nee
Orgaanafwijkingen (specificeer)	_____	Hyperfagie	<input type="radio"/> Ja	<input type="radio"/> Nee
Dysmorfe kenmerken (specificeer)	_____	Dominante overerving	<input type="radio"/> Ja	<input type="radio"/> Nee
		Verstandelijke beperking	<input type="radio"/> Ja	<input type="radio"/> Nee
		Ontwikkelingsachterstand	<input type="radio"/> Ja	<input type="radio"/> Nee

Obesitas	
<input type="checkbox"/> NGS pakket Obesitas* [4674] (kwaliteit A: 15 genen; CNV analyse, incl 16p11.2)	3

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] GNAS + MLPA ME031*	2
<input type="checkbox"/> NGS congenitale centrale hypothyreoïdie* [1209] (Kwaliteit A: 24 genen; CNV analyse)	3	<input type="checkbox"/> Pseudopseudohypoparathyroidisme [1149] GNAS + 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] PTH1R	2
<input type="checkbox"/> NGS volledig hypothyreoïdie pakket* [0322] (Kwaliteit A: 58 genen; CNV analyse)	3	<input type="checkbox"/> Chondrodysplasie [0123] PTH1R	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 (GNAS Codons 201 en 227; 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 (TSHR) (+ MLPA P319) [2423]	2
		<input type="checkbox"/> Schildklierhormoonresistentie (THRB) [1024]	2
		<input type="checkbox"/> Familiair Hyperaldosteronisme type 1, GRA (CYP11B1/CYP11B2) [3221]	2
		<input type="checkbox"/> Familiair Hyperaldosteronisme type 3, (KCNJ5) [3221]	2
		<input type="checkbox"/> Hyperinsulinisme; s.v.p. gen(en) aangeven: [1667]	2
		<input type="checkbox"/> Neonatale diabetes mellitus; s.v.p. gen(en) aangeven: [4864]	2
		<input type="checkbox"/> ABCC8 + MLPA (P117)	
		<input type="checkbox"/> KCNJ11	

METABOOL

Metabool	Termijn maand	Metabool - Vervolg	Termijn maand
NGS pakket Metabool		Metabool - Vervolg	
<input type="checkbox"/> NGS Behandelbare Metabole Neurodegeneratieve Aandoeningen* [1007] WES met filter (kwaliteit C: 723 genen)	3	<input type="checkbox"/> Gaucher, ziekte van (GBA) [0545]	2
Sanger testen Metabool (incl. del/dup waar beschikbaar):		<input type="checkbox"/> Hunter syndroom (IDS) [5379]	
Cholestase [1604]; s.v.p. gen(en) aangeven:		<input type="checkbox"/> Niemann-Pick, ziekte van [0707]	
<input type="checkbox"/> Benigne Recidiverende Intrahepatische Cholestase (BRIC) svp gen(en) aangeven:		<input type="checkbox"/> Type A & B (SMPD1)	
<input type="checkbox"/> Progressieve Familiaire Intrahepatische Cholestase (PFIC) svp gen(en) aangeven:		<input type="checkbox"/> Type C1 (NPC1 + MLPA P193)	
<input type="checkbox"/> LPAC syndroom svp gen(en) aangeven:		<input type="checkbox"/> Type C2 (NPC2 + MLPA P193)	2
<input type="checkbox"/> Intrahepatische Cholestase van de zwangerschap (ICP) svp gen(en) aangeven:			2
<input type="checkbox"/> ATP8B1	2		2
<input type="checkbox"/> ABCB11	2		
<input type="checkbox"/> ABCB4 (+ MLPA P109)	2		
<input type="checkbox"/> NR1H4 (FXR)	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: 280 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: 261 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: 9 genen)	4	<input type="checkbox"/> <i>GRM6</i>	2
<input type="checkbox"/> NGS Visus pakket Retinale genen* [BLOV] (Kwaliteit C: 301 genen; zonder specifieke indicatie)	4	<input type="checkbox"/> <i>TRPM1</i>	2
<input type="checkbox"/> NGS dominante opticus atrofie* [2952] (kwaliteit A: 17 genen, kwaliteit C: 16 genen)	4	<input type="checkbox"/> <i>GPR179</i>	2
<input type="checkbox"/> NGS Congenitaal stationaire nachtblindheid* [5625] (kwaliteit A; 19 genen, kwaliteit C:3 genen)	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: 29 genen)	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		NGS pakket Vaatmalformaties	
<input type="checkbox"/> NGS Lymfoedeem* (kwaliteit A: 52 genen) [1408]	3	<input type="checkbox"/> NGS Vaatmalformaties* (kwaliteit A: 30 genen; CNV analyse) [2340]	3
Sanger testen Lymfoedeem		Sanger testen Vaatmalformaties (incl. del/dup waar beschikbaar):	
<input type="checkbox"/> Hennekam Syndroom [5006]	2	<input type="checkbox"/> Capillaire malformatie – arterioveneuze malformaties (CM-AVM) (<i>RASA1</i> + MLPA P409) [5194]	2
<input type="checkbox"/> <i>CCBE1</i>	2	<input type="checkbox"/> Veneuze malformaties (<i>TEK</i>) [2340]	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		
<input type="checkbox"/> Congenitaal erfelijk lymfoedeem [1408]: s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:		Gelokaliseerde overgroei	
<input type="checkbox"/> <i>FLT4</i>	2	NGS pakket Gelokaliseerde overgroei / Naevus	
<input type="checkbox"/> <i>VEGFC</i>	2	<input type="checkbox"/> NGS Gelokaliseerde overgroei* (a.u.b. biopt en bloed insturen) [SO]	3
<input type="checkbox"/> <i>GJC2</i>	2	(kwaliteit A: 13 genen)	

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; 31 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"/> MCPH3 (<i>ASPM</i>) (+ <i>MLPA P355</i>)			
<input type="checkbox"/> MCPH4 (<i>CENPJ</i>) (+ <i>MLPA P355</i>)			
<input type="checkbox"/> MCPH5 (<i>STIL</i>) (+ <i>MLPA P355</i>)			
Micro-array analyse		Exoom analyse (WES)	
Voor Micro-array analyse, volg de aanvraagprocedure volgens Aanvraagformulier Postnataal Genoomonderzoek	2	Voor exoom analyse / ID pakket, volg de aanvraagprocedure volgens Aanvraagformulier NGS-Exoom	

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>PRKAR1A</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>TRPS1</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 dysgenese (<i>DHH</i>) [0451]	2
<input type="checkbox"/> Frasier syndroom (<i>WT1</i> + <i>MLPA P 118</i>) [5171]	2	<input type="checkbox"/> McCune-Albright syndroom (<i>Codons 201 en 227 GNAS</i>) (analyse op biopt) [0652]	1
<input type="checkbox"/> Goltz-Gorlin Syndroom (<i>PORCN</i> + <i>MLPA</i>) [0179]	2	<input type="checkbox"/> Genotypering, i.v.m: _____ [5230] [0979]	2
<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"/> 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 (exon 9)</i> 2 <input type="checkbox"/> <i>ANGPT1</i> 2 <input type="checkbox"/> <i>PLG</i> 2			

NEUROGENETICA

Neurografie			
Zenuw	Ulnaris	Medianus	
Geleidingssnelheid			m/s
CMAP amplitude			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>WNK1</i> (alleen NM_213655.2)	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</i> (+ MLPA P307)	
<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; 397 genen geassocieerd met bewegingsstoornissen, Kwaliteit C analyse		<input type="checkbox"/> PCH1 - <i>VRK1</i>	
NB: Als mogelijk aanmelden als trio; zie Aanvraagformulier NGS-Exoom		Ziekte van Creutzfeldt-Jakob [2947]	2
<input type="checkbox"/> NGS Epilepsie* [0285]	4	<input type="checkbox"/> Prion analyse (<i>PRNP</i>) (Bevat codon 129 analyse)	
WES met filter; 393 genen geassocieerd met epilepsie, Kwaliteit C analyse		Myopathieën [0537]	2
NB: Als mogelijk aanmelden als trio; zie Aanvraagformulier NGS-Exoom		<input type="checkbox"/> Myotubulaire myopathie - <i>MTM1</i>	
Sanger testen Neurogenetica (incl. del/dup waar beschikbaar):		Dystonieën	2
Erfelijke drukneuropathie (HNPP) [2670]		<input type="checkbox"/> Myoclonie dystonie (DYT11) - <i>SGCE</i> (+ MLPA P099) [2536]	
<input type="checkbox"/> Deletie <i>PMP22</i> - <i>PMP22</i> (MLPA P405)	2	<input type="checkbox"/> Torsie Dystonie (DYT1) - <i>TOR1A</i> [0869]	
<input type="checkbox"/> Deletie <i>PMP22</i> + Sequencing <i>PMP22</i> - <i>PMP22</i> (+ MLPA P405)	2	<input type="checkbox"/> Torsie Dystonie (DYT6) - <i>THAP1</i> [0869]	
Ziekte van Charcot Marie Tooth type 1 [2514]	2	Amyotrofische lateraal sclerose [0037]	2
<input type="checkbox"/> Duplicatie <i>PMP22</i> - CMT1A (MLPA P405)		<input type="checkbox"/> ALS1 - <i>SOD1</i>	<input type="checkbox"/> ALS4 - <i>SETX</i>
<input type="checkbox"/> CMT1A - <i>PMP22</i>		<input type="checkbox"/> ALS9 - <i>ANG</i>	<input type="checkbox"/> ALS14 - <i>VCP</i>
<input type="checkbox"/> CMT1B - <i>MPZ</i>		<input type="checkbox"/> ALS6 - <i>FUS</i>	<input type="checkbox"/> ALS/FTD,ALS-FTD - <i>C9ORF72</i>
<input type="checkbox"/> CMT1C - <i>LITAF</i>		<input type="checkbox"/> ALS10 - <i>TARDBP</i>	
<input type="checkbox"/> CMT1D - <i>EGR2</i>		Frontotemporale Dementie [3526]	
<input type="checkbox"/> CMT1F - <i>NEFL</i>		<input type="checkbox"/> <i>C9ORF72</i>	2
Ziekte van Charcot Marie Tooth type X [2564]	2	Musculaire dystrofie	
<input type="checkbox"/> CMTX - <i>GJB1</i>		<input type="checkbox"/> Emery Dreifuss [2334]	2
Ziekte van Charcot Marie Tooth type 2 [2733]	2	<input type="checkbox"/> Limb Girdle [4871]	2
<input type="checkbox"/> CMT2A - <i>MFN2</i>	<input type="checkbox"/> CMT2L - <i>HSPB8</i>	<input type="checkbox"/> EMD (<i>STA</i>)	
<input type="checkbox"/> CMT2I/2J - <i>MPZ</i>	<input type="checkbox"/> CMT2C - <i>TRPV4</i>	<input type="checkbox"/> <i>LMNA</i> (+ MLPA P048)	
<input type="checkbox"/> CMT2K - <i>GDAP1</i>	<input type="checkbox"/> CMT2B1 (AR) - <i>LMNA</i>	Rett syndroom [0992]	
<input type="checkbox"/> CMT2E - <i>NEFL</i>	<input type="checkbox"/> CMT2M - <i>DNM2</i>	<input type="checkbox"/> <i>MECP2</i> (+ MLPA P015)	2
<input type="checkbox"/> CMT2D - <i>GARS</i>	<input type="checkbox"/> CMT2 - <i>LRSAM1</i> (exon 25)	<input type="checkbox"/> <i>CDKL5</i> (+ MLPA P189)	2
<input type="checkbox"/> CMT2B - <i>RAB7A</i>	<input type="checkbox"/> CMT2S - <i>IGHMBP2</i>	<input type="checkbox"/> <i>FOXP1</i> (+ MLPA P395)	2
<input type="checkbox"/> CMT2F - <i>HSPB1</i>		<input type="checkbox"/> Benigne Erfelijke Chorea <i>NKX2-1</i> (<i>TITF1</i>) (+ MLPA P319) [1076]	2
Ziekte van Charcot Marie Tooth Type 4 [2514]	2	<input type="checkbox"/> Fragiele X tremor ataxie syndroom (<i>FMR1</i>) [FRX-TAS]	2
<input type="checkbox"/> CMT4A - <i>GDAP1</i>	<input type="checkbox"/> CMT4J - <i>FIG4</i>		
<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"/> 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: Dragerschapstest.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 (v3) analyse wordt uitgevoerd i.s.m. London Health Sciences Centre (Canada), voor de volgende syndromen/genen:

Syndroom (imprinting disorders)	Gen/regio
Angelman syndrome	<i>SNRPN promoter</i>
Beckwith-Wiedemann syndrome	<i>Both IC1 and IC2 on Chr 11</i>
Diabetes mellitus, transient neonatal 1	<i>PLAGL1, pUPD6</i>
Fragile X syndrome (Affected males ONLY)	<i>FMR1 promoter</i>
Kagami-Ogata syndrome	<i>MEG3 promoter</i>
Mental retardation, FRA12A type	<i>DIP2B promoter</i>
Mulchandani-Bhoj-Conlin syndrome	<i>mUPD20</i>
Prader-Willi syndrome	<i>SNRPN promoter</i>
Silver Russel syndrome	<i>UPD11 (both IC1 and IC2), UPD7</i>
Temple syndrome	<i>MEG3 promoter</i>

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 pathogeniteit 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.

Een deelverrichting binnen deze test wordt uitbesteed. Dit valt buiten de accreditatie scope van RvA M174.

EpiSign Diagnostische DNA Methyleringstest - syndromen (vervolg)
Syndroom (Episignatures)

Syndroom (Episignatures)	Gen
Alpha-thalassemia mental retardation syndrome	<i>ATRX</i>
Arboleda-Tham syndrome (formerly MRD32)**	<i>KAT6A</i>
Armfield XLID (MRXSA)**	<i>FAM50A</i>
Autism, susceptibility to, 18**	<i>CHD8</i>
BAFopathies	<i>ARID1A, ARID1B, SMARCB1, SMARCA4, SMARCA2</i>
BAFopathies (vervolg)	<i>TET3</i>
Beck-Fahrner syndrome 3,4	<i>SMARCA2</i>
Blepharophimosis Intellectual disability SMARCA2 Syndrome	<i>PHF6</i>
Börjeson-Forsman-Lehmann syndrome**	<i>DNMT1</i>
Cerebellar ataxia, deafness, and narcolepsy, a.d. (*Late Onset)	<i>CHD7</i>
CHARGE syndrome	<i>Chr7q11.23 duplication</i>
Chr7q11.23 duplication syndrome	<i>SOX11</i>
Coffin-Siris syndrome-9 **	<i>NIPBL, RAD21, SMC3, SMC1A</i>
Cornelia de Lange syndrome	<i>Chr21 trisomy</i>
Down syndrome	<i>KMT2B</i>
Dystonia-28	<i>CHD2</i>
Epileptic encephalopathy, childhood-onset	<i>SRCAP</i>
Floating Harbour syndrome	<i>YY1</i>
Gabriele-de Vries syndrome	<i>KAT6B</i>
Genitopatellar syndrome	<i>ADNP</i>
Helsmoortel-van der Aa syndr. (ADNP syndr. [Central])	<i>ADNP</i>
Helsmoortel-van der Aa syndr. (ADNP syndr. [Terminal])	<i>ADNP</i>
Hunter McAlpine syndrome	<i>Chr17q23.1-q24.2 dup. (incl NSD1)</i>
Immunodeficiency-centromeric instability-facial anomalies syr	<i>DNMT3B</i>
Immunodeficiency-centromeric instability-facial anomalies syr	<i>CDC47, ZBTB24, HELLS</i>
Kabuki syndrome	<i>KMT2D, KDM6A</i>
KDM2B-related syndrome	<i>KDM2B</i>
KDM4B-related syndrome **	<i>KDM4B</i>
Kleefstra syndrome	<i>EHMT1</i>
Koolen de Vries syndrome	<i>KANSL1</i>
Luscan-Lumish syndrome	<i>SETD2</i>
Menke-Hennekam syndrome 1 & 2 IDR4 domain	<i>CREBBP, EP300</i>
Mental retardation, autosomal dominant 23**	<i>SETD5</i>
Mental retardation, autosomal dominant 51**	<i>KMT5B</i>
Mental retardation, X-linked 93**	<i>BRWD3</i>
Mental retardation, X-linked 97**	<i>ZNF711</i>
Mental retardation, X-linked syndromic, Nascimento-type	<i>UBE2A</i>
Mental retardation, X-linked, Snyder-Robinson type**	<i>SMS</i>
Mental retardation, X-linked, syndromic, Claes-Jensen type	<i>KDM5C</i>
Myopathy, lactic acidosis, and sideroblastic anemia-1	<i>YARS2</i>
Phelan-McDermid syndrome	<i>Chr22q13.3del</i>
PRC2 complex disorders (Weaver and Cohen-Gibson syndr.)	<i>EZH2, EED</i>
Rahman syndrome	<i>HIST1H1E</i>
Renpenning syndrome **	<i>PQBP1</i>
Rubinstein-Taybi syndrome 1	<i>CREBBP</i>
Rubinstein-Taybi syndrome 2	<i>EP300</i>
SBYSS syndrome**	<i>KAT6B</i>
SETD1B-related syndrome	<i>SETD1B</i>
Sotos syndrome	<i>NSD1</i>
Tatton-Brown-Rahman syndrome	<i>DNMT3A</i>
Velocardiofacial syndrome	<i>Chr22q11.2_del</i>
Wiedemann-Steiner syndrome	<i>KMT2A</i>
Williams syndrome	<i>Chr7q11.23 deletion</i>
Wolf-Hirschhorn syndrome	<i>Chr4p16.13 deletion</i>

** 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.