

**DNA Aanvraagformulier**

**Laboratorium Genoemdiagnostiek**

Amsterdam UMC, lokatie 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 20 566 5110

Fax nr.: +31 20 566 93 89

E-mail: [kg-dna@amc.uva.nl](mailto:kg-dna@amc.uva.nl)

<http://dnadiagnostiek.amc.nl>

**Laboratorium Genoemdiagnostiek, sectie DNA:**

Prof. Dr. M.M.A.M. Mannens	Dr. H. Bikker
Prof. Dr. A.A.B. Bergen	Dr. M.P.R. Lombardi
Dr. M. Alders	Dr. Ir. F. van Ruissen
Dr. J.C. Defesche	Dr. S. van Koningsbruggen
Dr. E.J.W. Redeker	Dr. M.M. Motazacker
Dr. R.H. Lekanne dit Deprez	Dr. R.J. Florijn, i.o.
Dr. L. Zuurbier	

Zie [www.dnadiagnostiek.nl](http://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

**PONSPLAATJE / ETIKET (DE VOLGENDE VELDEN VERPLICHT INVULLEN)**

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):** \_\_\_\_\_

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

**VRAAGSTELLING:**

- Bevestiging klinische diagnose
- Bevestiging klinische verdenking
- Definitieve diagnose nog onbekend
- Dragerschapbepaling (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<sup>Zie pag3</sup>**

**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)**

- |                                    |   |  |  |                                       |                                   |
|------------------------------------|---|--|--|---------------------------------------|-----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Bloed     | <input type="checkbox"/> DNA, geïsoleerd uit: _____ | <input type="checkbox"/> Biopt / Weefsel (GEEN spierweefsel) | <input type="checkbox"/> Speeksel      | <input type="checkbox"/> Fibroblasten | <input type="checkbox"/> Gekweekt |
| <input type="checkbox"/> EDTA      | Type: _____   | <input type="checkbox"/> Wanglijmvlies / Swab                | <input type="checkbox"/> Chorion Villi | <input type="checkbox"/> Amnion       |                                   |
| <input type="checkbox"/> PAX (RNA) | <input type="checkbox"/> In paraffine               | <input type="checkbox"/> Ander materiaal: _____              |  |                                       |                                   |

**IN TE VULLEN DOOR MEDEWERKERS DNA-LABORATORIUM**

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

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

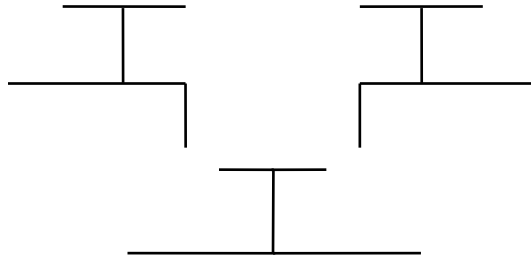
**STAMBOOM:**

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 "Voorwaarden voor aanvragen laboratoria 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.

Voor aanvullende informatie over DNA-diagnostiek: <http://dnadiagnostiek.amc.nl>

**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 78 99). Zie ook:

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

**VERZENDING**

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

**VERPAKKING**

Materiaal volgens de UN3373 voorschriften verzenden.

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

Benodigde verpakking: Absorptievel, blister, safetybag.

Zie ook: "Voorwaarden voor aanvragen" via <https://www.amc.nl/web/Zorg/Verwijzer/Verwijsinformatie-per-specialisme/Klinische-Genetica.htm>

	<b>BLZ.</b>
<b>Cardiogenetica</b> .....	<b>4</b>
- NGS Cardiomyopathie .....	4
- NGS Aritmie .....	4
- NGS LQT .....	4
- Cardio SPOED pakket.....	4
<b>Methyleringsdefecten</b> .....	<b>5</b>
- EpiSign Compleet / Variant .....	5
<b>Oncogenetica</b> .....	<b>6</b>
- NGS Cowden.....	6
- NGS Polyposis.....	6
<b>Immunologie</b> .....	<b>6</b>
<b>Obesitas</b> .....	<b>6</b>
- NGS Obesitas .....	6
<b>Endocrinologisch</b> .....	<b>7</b>
- NGS Thyreoidale (primaire) / Centrale hypothyreoïdie .....	7
- NGS Neonatale diabetes mellitus .....	7
<b>Metabool</b> .....	<b>7</b>
- NGS Behandelbare Metabole Neurodegeneratieve Aandoeningen .....	7
<b>Ophthalmogenetica</b> .....	<b>8</b>
- 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
<b>Lymfoedeem</b> .....	<b>8</b>
- NGS Lymfoedeem.....	8
<b>Vaatmalformaties</b> .....	<b>8</b>
- NGS Vaatmalformaties .....	8
<b>Gelokaliseerde overgroei</b> .....	<b>8</b>
- NGS Gelokaliseerde overgroei (somatische mutaties) .....	8
<b>Mentale retardatie en/of Dysmorfologie</b> .....	<b>9</b>
- NGS Microcephalie .....	9
Volledige exoom (WES)/trio analyse of ander virtueel pakket, aanvragen via: <a href="#">Aanvraagformulier formulier NGS-Exoom</a>	
<b>Diversen</b> .....	<b>9</b>
- NGS Arthrogrypose Distaal.....	9
<b>Neurogenetica</b> .....	<b>10</b>
- 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
<b>Preconceptie screening</b> .....	<b>11</b>
- NGS Ashkenazi founder mutaties .....	11
- NGS dragerschapstest 50 ernstige autosomale recessieve aandoeningen.....	11
<b>Dyslipidemieën</b> .....	<b>11</b>
Aanmelden genetische diagnostiek Dyslipidemieën via <a href="#">Landelijk Expertisecentrum Erfelijkheidsonderzoek Familiaire Hart- en vaatziekten (LEEFH)</a>	

- **Verzend:**  
*bladzijde 1, 2 en de bladzijde waarop het aangevraagde onderzoek staat vermeld tezamen met het patiënten materiaal.*
- **Actuele inhoud van de aangeboden NGS panels is te vinden via de aanvraagformulieren pagina van <http://dnadiagnostiek.amc.nl>**
- **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 sequenzen 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 gen wordt volledig dekkend geanalyseerd (kwaliteit A).**
- **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**
- **Analyse van Familiaire 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.**

**CARDIOGENETICA**

Onderzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek / Gen	Termijn maand
<b>Cardiologisch - Cardiomyopathie</b>		<b>Cardiologisch - Aritmie</b>	
<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><b>NGS pakket Cardiomyopathie</b></p> <input type="checkbox"/> NGS Cardiomyopathie pakket* (Kwaliteit A: 57 genen, Incl Core-NL; CNV analyse)	3	<p><b>NGS pakket Aritmie</b></p> <input type="checkbox"/> NGS Aritmie* (kwaliteit A: 55 genen; CNV analyse) <input type="checkbox"/> NGS LQT pakket* (kwaliteit A: 5 genen; CNV analyse)	3
<p><b>Sanger testen Cardiomyopathie (incl. del/dup waar beschikbaar):</b></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><b>Sanger testen Aritmie (incl. del/dup waar beschikbaar):</b></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. gen(en) 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. gen(en) 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. gen(en) 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. gen(en) aangeven:</p> <input type="checkbox"/> <i>SCN5A</i> <input type="checkbox"/> <i>TRPM4</i>	2
<p><input type="checkbox"/> <b>Cardio Spoed pakket (sanger + del/dup)</b> [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. gen(en) aangeven:</p> <input type="checkbox"/> <i>JLNS1</i> ( <i>KCNQ1</i> + MLPA P114) <input type="checkbox"/> <i>JLNS2</i> ( <i>KCNE1</i> ) [5182]	2

**METHYLERINGSDEFECTEN**

Onderzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek / Gen	Termijn maand
<b>Methyleringsdefecten</b>		<b>Methyleringsdefecten - Vervolg</b>	
Angelman syndroom; s.v.p. test aangeven: [0401]		Silver-Russell syndroom; s.v.p. test aangeven: [5138]	
<input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse 15q11 (SNRPN, MLPA ME028)	2	<input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse 11p15 (KCNQ1OT1 & H19, MLPA ME030)	2
<input type="checkbox"/> Mutatieanalyse (UBE3A)	2	<input type="checkbox"/> Mutatieanalyse (CDKN1C)	2
<input type="checkbox"/> UPD analyse Chr.15 d.m.v. genotypering bij afwijkende methylering (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk)	2	<input type="checkbox"/> UPD7 (MLPA ME032)	2
		<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]		UPD 14 syndroom; s.v.p. indicatie + test aangeven:	
<input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse 15q11 (SNRPN, MLPA ME028)	2	<input type="checkbox"/> Temple syndroom (maternale UPD14) [TEMPS]	
<input type="checkbox"/> UPD analyse Chr. 15 d.m.v. genotypering bij afwijkende methylering (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk)	2	<input type="checkbox"/> Kagami-Ogata syndroom (paternale UPD14) [KOS]	
		<input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse 14q32 (MEG3; MLPA ME032)	2
		<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]		UPD 20 syndroom; s.v.p. test aangeven: [UPD20]	
<input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse 11p15 (KCNQ1OT1 & H19, MLPA ME030)	2	<input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse (MLPA ME031)	2
<input type="checkbox"/> Mutatieanalyse (CDKN1C)	2	<input type="checkbox"/> UPD analyse Chr. 20 d.m.v. genotypering bij afwijkende methylering (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk)	2
<input type="checkbox"/> UPD analyse Chr. 11p d.m.v. genotypering bij afwijkende methylering (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk)	2		
Hemihypertrofie; s.v.p. test aangeven: [2247]		Prescreening Multi Locus UPD (MLUPD); s.v.p. test aangeven: [MLUPD]	
<input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse 11p15 (KCNQ1OT1 & H19, MLPA ME030)	2	<input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse (MLPA ME034)	2
<input type="checkbox"/> UPD analyse Chr. 11p d.m.v. genotypering bij afwijkende methylering (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk)	2	<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**

Materiaal: EDTA bloed of DNA geïsoleerd uit EDTA bloed (minimaal 2 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 hiernaast
- Klinische informatie:
- 
- EpiSign Variant [EPI] 2
- Duiden variant met onbekende klinische relevantie (alleen genen uit de lijst hiernaast)
- Gen: \_\_\_\_\_ Variant: \_\_\_\_\_

Is de variant mozaïek?  Ja  Nee Geschat percentage: \_\_\_\_\_

Past klinisch beeld bij het geassocieerde syndroom?  Ja  Nee

Toelichting:

**EpiSign Diagnostische DNA Methyleringstest - syndromen**

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

Syndroom	Gen
ADCADN syndroom (*Late onset)	DNMT1
ADNP gerelateerd syndroom	ADNP
ATRX gerelateerd syndroom	ATRX
BAFopathies	ARID1B, SMARCB1, SMARCA4, SMARCA2
Cornelia de Lange syndroom	NIPBL, RAD21, SMC3, SMC1A
CHARGE syndroom	CHD7
Claes-Jensen syndroom	KDM5C
Floating Harbor syndroom	SRCAP
Genitopatellar syndroom	KAT6B
Kabuki syndroom	KMT2D
Sotos syndroom	NSD1
Williams-Beuren syndroom	
Williams-Beuren regio duplicatie syndroom	
Fragile X syndroom	
Prader Willi syndroom	
Angelman syndroom	
Silver- Russell syndroom	
Beckwith-Wiedemann syndroom	
Temple syndroom	
Kagami-Ogata syndroom	
Mental retardation, FRA12A type	

## ONCOGENETICA

### Oncogenetisch

#### Polyposis; s.v.p. indicatie aangeven:

- Adenomeuze Polyposis (FAP) [0939]
- Multiple colorectale adenomas [0939]
- Juveniele Polyposis [5515]
- Lynch syndroom (HNPCC) (+MLPA PMS2, P008) [4808]
- Niet gespecificeerd [4812]

#### NGS pakket Polyposis

- NGS Polyposis\* (kwaliteit A: 22 genen; inclusief Core-NL; CNV analyse) 3
  - CDH1 (optueel te includeren in analyse)

- Cowden syndroom; s.v.p. test aangeven: [4819]

#### NGS pakket Cowden

- NGS Cowden pakket\* (kwaliteit A: 5 genen) + del/dup PTEN (MLPA P225) 3

#### Sanger testen Cowden (incl. del/dup waar beschikbaar):

- PTEN + MLPA P225 2
- Methyleringstest KLLN promotor 2

### Oncogenetisch - Vervolg

#### Sanger testen Polyposis (incl. del/dup waar beschikbaar):

- APC (+ MLPA P043) [0939] 2
- MUTYH [0939]
  - Hele gen 2
  - 2 Founder mutaties 1
    - c.536A>G, p.(Tyr179Cys); c.1187G>A, p.(Gly396Asp)(NM\_001128425.1)
- MLH1 (+ MLPA P003) [4808] 2
- MSH2 (+ MLPA P003) [4808] 2
- MSH6 (+ MLPA P072) [4808] 2
- PMS2 (+ MLPA P008) [4808] 2
- SMAD4 (+ MLPA P158) [5515] 2
- BMPR1A (+ MLPA P158) [5515] 2
- Serrated Polyposis Syndroom (RNF43) [5519] 2

#### Sanger testen Oncogenetisch (overig) (incl. del/dup waar beschikbaar):

- Erfelijke prostaat kanker (HOXB13) [5447] 2
- Wilms Tumor (WT1 + MLPA P118) [3550] 2

## IMMUNOLOGIE

### Immunologie

#### Hyper IgE syndroom [4534]; s.v.p. gen(en) aangeven:

- DOCK8 (+ MLPA P385-P386) 2
- STAT3 (+ MLPA P385) 2
- IPEX (FOXP3) [5550] 2

### Immunologie - Vervolg

#### Neutropenie [2638]; s.v.p. gen(en) aangeven:

- ELANE (congenitaal, cyclisch, dominant) 2
- HAX1 (congenitaal, recessief) 2
- G6PC3 (congenitaal, recessief) 2
- WAS (congenitaal, X gebonden) 2
- GF1 2
- 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: 1 gen, kwaliteit C: 14 genen)

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

**ENDOCRINOLOGIE**

Onderzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek / Gen	Termijn maand
<b>Endocrinologie</b>		<b>Endocrinologie - Vervolg</b>	
<b>NGS pakketten hypothyreoïdie</b>		<b>Sanger testen Endocrinologie (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>	
<input type="checkbox"/> NGS Thyreoidale (primaire) hypothyreoïdie* [3224] (Kwaliteit A: 21 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: 12 genen; CNV analyse)		<input type="checkbox"/> Pseudohypoparathyroidisme Ib [4635] MLPA ME031* (* MLPA ME031: incl methyleringsanalyse)	2
<input type="checkbox"/> NGS afwijkend (plasma) transporteiwit* [0322] (Kwaliteit A: 3 genen; CNV analyse)		<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 Neonatale diabetes mellitus* [4864] WES met filter; genen geassocieerd met Neonatale diabetes mellitus, Kwaliteit C analyse		<input type="checkbox"/> McCune-Albright syndroom ( <i>Codon 201 GNAS</i> ; amplicon NGS) (analyse op biopt aanbevolen) [0652]	1
		<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
<b>NGS pakket Metabool</b>		<b>Metabool - Vervolg</b>	
<input type="checkbox"/> NGS Behandelbare Metabole Neurodegeneratieve Aandoeningen* [1007] (kwaliteit A: 73 genen)	3	<input type="checkbox"/> Familiaire Hypercholanemie (FHCA) ( <i>BAAT</i> ) [5162]	2
<b>Sanger testen Metabool (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>		<input type="checkbox"/> Gaucher, ziekte van ( <i>GBA</i> ) [0545]	
Cholestase [1604]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:		<input type="checkbox"/> Hunter syndroom ( <i>IDS</i> ) [5379]	
<input type="checkbox"/> Benigne Recidiverende Intrahepatische Cholestase (BRIC) svp <i>gen(en)</i> aangeven:		<input type="checkbox"/> Niemann-Pick, ziekte van [0707]	
<input type="checkbox"/> Progressieve Familiaire Intrahepatische Cholestase (PFIC) svp <i>gen(en)</i> aangeven:		<input type="checkbox"/> Type A & B ( <i>SMPD1</i> )	2
<input type="checkbox"/> LPAC syndroom svp <i>gen(en)</i> aangeven:		<input type="checkbox"/> Type C1 ( <i>NPC1</i> + MLPA P193)	2
<input type="checkbox"/> Intrahepatische Cholestase van de zwangerschap (ICP) svp <i>gen(en)</i> aangeven:		<input type="checkbox"/> Type C2 ( <i>NPC2</i> + MLPA P193)	2
<input type="checkbox"/> <i>ATP8B1</i>	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
<b>Ophthalmogenetisch</b>		<b>Ophthalmogenetisch - Vervolg</b>	
<b>NGS pakketten Ophthalmogenetica</b>		<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: 183 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: 22 genen, kwaliteit C: 244 genen)	4	<input type="checkbox"/> <i>NYX</i>	2
<input type="checkbox"/> Recessief		<input type="checkbox"/> <i>CACNA1F</i>	2
<input type="checkbox"/> Dominant		<input type="checkbox"/> Congenitale Stationaire nachtblindheid (Recessive) [5625]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	
<input type="checkbox"/> NGS Cone (rod) dystrophy en macula degeneratie* [3711] (kwaliteit A: 40 genen, kwaliteit C: 215 genen)	4	<input type="checkbox"/> <i>CABP4</i>	2
<input type="checkbox"/> Recessief		<input type="checkbox"/> <i>GRM6</i>	2
<input type="checkbox"/> Dominant		<input type="checkbox"/> <i>TRPM1</i>	2
<input type="checkbox"/> NGS Blindheid Albinisme* [0026] (kwaliteit A: 25 genen, kwaliteit C: 3 genen)	4	<input type="checkbox"/> <i>GPR179</i>	2
<input type="checkbox"/> NGS Blindheid pakket Retinale genen* [BLOV] (Kwaliteit C: 255 genen; zonder specifieke indicatie)	4	<input type="checkbox"/> Macula dystrophie (vitelliform) (Best disease) <i>BEST1 (VMD2)</i> [3205]	2
<input type="checkbox"/> NGS dominante opticus atrofie* [2952] (kwaliteit A: 17 genen)		<input type="checkbox"/> Opticus atrofie type 1 (Dominant) [2952]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	2
<input type="checkbox"/> NGS Congenitaal stationaire nachtblindheid* [5625] (kwaliteit A; 19, kwaliteit C:1)		<input type="checkbox"/> <i>OPA1</i> + MLPA (P229)	2
<input type="checkbox"/> NGS Glaucoma* [2672] (kwaliteit A: 6 genen, kwaliteit C: 20)		<input type="checkbox"/> <i>OPA3</i>	2
<b>Sanger testen Ophthalmogenetica (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>		<input type="checkbox"/> Centraal areolaire chorioide dystrofie <i>PRPH2 (RDS)</i> [5279]	2
<input type="checkbox"/> Albinisme, X-linked ( <i>OA1</i> ) <i>GPR143</i> [2896]	2	<input type="checkbox"/> Achromatopsia [0369]: s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	
<input type="checkbox"/> Albinisme, Recessive [0027]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:		<input type="checkbox"/> <i>CNGB3</i>	2
<input type="checkbox"/> <i>OCA1 (TYR)</i> (+ MLPA P325)	2	<input type="checkbox"/> <i>CNGA3</i>	2
<input type="checkbox"/> <i>OCA2 (P)</i> (+ MLPA P325)	2	<input type="checkbox"/> Primair Glaucoom; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: [2672]	
<input type="checkbox"/> <i>OCA4 (MATP, SLC45A2)</i>	2	<input type="checkbox"/> <i>CYP1B1</i>	2
<input type="checkbox"/> Nystagmus, congenitale ( <i>FRMD7</i> ) [2680]		<input type="checkbox"/> <i>MYOC</i>	2
<input type="checkbox"/> Aniridie [2150]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:		<input type="checkbox"/> <i>OPTN</i>	2
<input type="checkbox"/> Anoftalmie [0075]: s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:		<input type="checkbox"/> Pseudoxanthoma elasticum ( <i>ABCC6</i> ) (+ MLPA P092) [1385]	2
<input type="checkbox"/> Microftalmie [2535]: s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:		<input type="checkbox"/> PXE-like [4360]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	
<input type="checkbox"/> <i>OTX2</i> (+ MLPA P 301)	2	<input type="checkbox"/> <i>ENPP1</i>	2
<input type="checkbox"/> <i>PAX6</i> (+ MLPA P219)	2	<input type="checkbox"/> <i>GGCX</i>	2
<input type="checkbox"/> <i>SOX2</i> (+ MLPA P219)	2	<input type="checkbox"/> Retinoschisis, X-linked ( <i>RS1</i> ) [0263]	2
<input type="checkbox"/> <i>SIX6</i>	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**

<b>Lymfoedeem</b>		<b>Vaatmalformaties</b>	
<b>NGS pakket Lymfoedeem</b>		<b>NGS pakket Vaatmalformaties</b>	
<input type="checkbox"/> NGS Lymfoedeem* (kwaliteit A: 46 genen) [1408]	3	<input type="checkbox"/> NGS Vaatmalformaties* (kwaliteit A: 30 genen; CNV analyse) [2340]	3
<b>Sanger testen Lymfoedeem</b>		<b>Sanger testen Vaatmalformaties (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>	
<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	<b>Gelokaliseerde overgroei</b>	
<input type="checkbox"/> Lymfoedeem - Distichiasis syndroom ( <i>FOXC2</i> ) [1490]	2	<b>NGS pakket Gelokaliseerde overgroei / Naevus</b>	
<input type="checkbox"/> Congenitaal erfelijk lymfoedeem [1408]: s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:		<input type="checkbox"/> NGS Gelokaliseerde overgroei* (a.u.b. biopt en bloed insturen) [SO]	3
<input type="checkbox"/> <i>FLT4</i>	2	(kwaliteit A: 13 genen)	
<input type="checkbox"/> <i>VEGFC</i>	2		
<input type="checkbox"/> <i>GJC2</i>	2		



**MENTALE RETARDATIE / DYSMORFOLOGIE**

Onderzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek / Gen	Termijn maand
<b>Mentale Retardatie en/of Dysmorfologie</b>		<b>Mentale Retardatie en/of Dysmorfologie - Vervolg</b>	
<b>NGS pakket Mentale Retardatie en/of Dysmorfologie</b>		<b>Overige testen Mentale Retardatie en/of Dysmorfologie: (Sanger, del/dup, PCR analyse)</b>	
<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	
<b>Sanger testen Microcefalie (incl. del/dup):</b>		<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> ) (+ MLPA P355)		<input type="checkbox"/> Simpson-Golabi-Behmel syndroom ( <i>GPC3</i> + MLPA P154) [0896]	2
<input type="checkbox"/> MCPH2 ( <i>WDR62</i> ) (+ MLPA P355)			
<input type="checkbox"/> MCPH3 ( <i>ASPM</i> ) (+ MLPA P355)			
<input type="checkbox"/> MCPH4 ( <i>CENPJ</i> ) (+ MLPA P355)			
<input type="checkbox"/> MCPH5 ( <i>STIL</i> ) (+ MLPA P355)			
<b>Micro-array analyse</b>		<b>Exoom analyse (WES)</b>	
Micro-array	2	Voor exoom analyse / ID pakket, volg de aanvraagprocedure volgens <a href="#">Aanvraagformulier formulier NGS-Exoom</a>	
<input type="checkbox"/> CGH			
<input type="checkbox"/> MCA/Dysmorfiën [0314] (s.v.p. indicatie aangeven, zie hieronder)			
<input type="checkbox"/> Mentale retardatie [0311]			
<input type="checkbox"/> Overig, nl: _____			
<b>Micro-array indicatie:</b>			
<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
<b>NGS pakket Diversen</b>		<b>Diversen - Vervolg</b>	
<input type="checkbox"/> NGS Arthrogrypose distaal (kwaliteit A; CNV analyse) [0062]	3	<input type="checkbox"/> Lipodystrofie ( <i>LMNA</i> + MLPA P048) [4284]	2
<b>Overige testen Diversen (Sanger, del/dup, PCR analyse):</b>		<input type="checkbox"/> Methemoglobinemie ( <i>CYB5R3</i> ) ( <i>DIA1</i> ) [5212]	2
<input type="checkbox"/> Azoö / oligospermie (Y-deleties) [1502]	1	<input type="checkbox"/> Pendred Syndroom <i>SLC26A4</i> (+ MLPA P280) [0535]	2
<input type="checkbox"/> Barth syndroom ( <i>TAZ</i> ) [3268]	2	<input type="checkbox"/> Prematuur ovarieel falen (POF) ( <i>FMR1</i> ) [1203]	2
<input type="checkbox"/> Camurati-Engelmann, ziekte van ( <i>TGFB1</i> ) [0662]	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"/> Carney complex type 1 ( <i>PRKAR1A</i> ) [5168]	2	<input type="checkbox"/> Properdine deficiëntie ( <i>PFC</i> ) [4677]	2
<input type="checkbox"/> Desbuquois dysplasie (type2) ( <i>XYLT1</i> ) [2510]	2	<input type="checkbox"/> Riley-Day syndroom (fam. Dysautonomia) ( <i>IKBKAP</i> ) [2102]	2
<input type="checkbox"/> Denys-Drash syndroom ( <i>WT1</i> + MLPA P 118) [3552]	2	<input type="checkbox"/> Skin fragility Woolly Hair / Carvajal syndroom ( <i>DSP</i> ) [0531]	2
<input type="checkbox"/> Dubin-Johnsen Syndroom ( <i>ABCC2</i> ) [0188]	2	<input type="checkbox"/> Stuve-Wiedemann syndroom ( <i>LIFR</i> ) [4434]	2
<input type="checkbox"/> Fabry, ziekte van ( <i>GLA</i> + MLPA P159) [0402]	2	<input type="checkbox"/> Tay-Sachs, ziekte van ( <i>HEXA</i> ) (+ MLPA P199) [5375]	2
<input type="checkbox"/> Frasier syndroom ( <i>WT1</i> + MLPA P 118) [5171]	2	<input type="checkbox"/> TRP Syndroom ( <i>TRPS 1</i> ) (+ MLPA P228) [0647]	2
<input type="checkbox"/> Goltz-Gorlin Syndroom ( <i>PORCN</i> + MLPA) [0179]	2	<input type="checkbox"/> XY Gonadale dysgenesie ( <i>DHH</i> ) [0451]	2
<input type="checkbox"/> Hemofilie A ( <i>F8</i> ) (+ MLPA P178) [0088]; s.v.p. <i>indicatie aangeven:</i> <input type="checkbox"/> Licht 2 <input type="checkbox"/> Matig 2 <input type="checkbox"/> Ernstig 2	3	<input type="checkbox"/> McCune-Albright syndroom ( <i>Codon 201 GNAS</i> ) ( <b>analyse op biopt</b> ) [0652]	1
<input type="checkbox"/> Factor 7 deficiëntie ( <i>F7</i> ) [4480]	2	<input type="checkbox"/> Genotypering, i.v.m.: _____ [5230] [0979]	2
<input type="checkbox"/> Hereditair angio-oedeem [0883]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: <input type="checkbox"/> <i>SERPING1</i> + MLPA P243 2 <input type="checkbox"/> <i>F12</i> (exon 9) 2			

**NEUROGENETICA**

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

Onderzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek / Gen	Termijn maand
<b>Neurologisch</b>		<b>Neurologisch - Vervolg</b>	
<b>NGS pakketten Neurogenetica</b>		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"/> HSAN 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"/> HSAN II - <i>HSN2 (WNK1; NM_213655.2)</i>	2
<input type="checkbox"/> Aanvullend Del/Dup <i>PMP22</i> analyse (MLPA P405) gewenst		<input type="checkbox"/> HSAN V - <i>NGFb</i>	2
(kwaliteit A: 28 genen, Kwaliteit C: 95 genen)		<input type="checkbox"/> HMN/dSMA - <i>TRPV4</i>	2
<input type="checkbox"/> NGS Neuropathie + Amyotrofe Lateraal Sclerose (ALS)* [0315]	4	Distale Hereditaire Motorische Neuropathie [HMN]	2
Bij verdenking neuropathie en voorhoorn betrokkenheid		<input type="checkbox"/> HMN II - <i>HSPB1/HSPB8</i>	
WES met filter; 166 genen geassocieerd met Neuropathie en ALS, Kwaliteit C analyse		<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; 43 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; 270 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>	
<b>Sanger testen Neurogenetica (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>		Dystonieën	2
Erfelijke drukneuropathie (HNPP) [2670]		<input type="checkbox"/> Myoclonie dystonie ( <i>DYT11</i> ) - <i>SGCE (+ MLPA P099)</i> [2536]	
<input type="checkbox"/> Deletie <i>PMP22</i> - <i>PMP22</i> (+ MLPA P405)	2	<input type="checkbox"/> Torsie Dystonie ( <i>DYT1</i> ) - <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 ( <i>DYT6</i> ) - <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> - <i>CMT1A</i> (+ MLPA P405)		<input type="checkbox"/> ALS1 - <i>SOD1</i>	<input type="checkbox"/> ALS4 - <i>SETX</i>
<input type="checkbox"/> <i>CMT1A</i> - <i>PMP22</i>		<input type="checkbox"/> ALS9 - <i>ANG</i>	<input type="checkbox"/> ALS14 - <i>VCP</i>
<input type="checkbox"/> <i>CMT1B</i> - <i>MPZ</i>		<input type="checkbox"/> ALS6 - <i>FUS</i>	<input type="checkbox"/> ALS/FTD,ALS-FTD - <i>C9ORF72</i>
<input type="checkbox"/> <i>CMT1C</i> - <i>LITAF</i>		<input type="checkbox"/> ALS10 - <i>TARDBP</i>	
<input type="checkbox"/> <i>CMT1D</i> - <i>EGR2</i>		Frontotemporale Dementie [3526]	
<input type="checkbox"/> <i>CMT1F</i> - <i>NEFL</i>		<input type="checkbox"/> <i>C9ORF72</i>	2
Ziekte van Charcot Marie Tooth type X [2564]	2	Musculaire dystrofie	
<input type="checkbox"/> <i>CMTX</i> - <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"/> <i>CMT2A</i> - <i>MFN2</i>	<input type="checkbox"/> <i>CMT2L</i> - <i>HSPB8</i>	<input type="checkbox"/> EMD ( <i>STA</i> )	
<input type="checkbox"/> <i>CMT2I/2J</i> - <i>MPZ</i>	<input type="checkbox"/> <i>CMT2C</i> - <i>TRPV4</i>	<input type="checkbox"/> <i>LMNA</i> (+ MLPA P048)	
<input type="checkbox"/> <i>CMT2K</i> - <i>GDAP1</i>	<input type="checkbox"/> <i>CMT2B1</i> (AR) - <i>LMNA</i>	Rett syndroom [0992]	
<input type="checkbox"/> <i>CMT2E</i> - <i>NEFL</i>	<input type="checkbox"/> <i>CMT2M</i> - <i>DNM2</i>	<input type="checkbox"/> <i>MECP2</i> (+ MLPA P015)	2
<input type="checkbox"/> <i>CMT2D</i> - <i>GARS</i>	<input type="checkbox"/> <i>CMT2</i> - <i>LRSAM1</i> (exon 25)	<input type="checkbox"/> <i>CDKL5</i> (+ MLPA P189)	2
<input type="checkbox"/> <i>CMT2B</i> - <i>RAB7A</i>	<input type="checkbox"/> <i>CMT2S</i> - <i>IGHMBP2</i>	<input type="checkbox"/> <i>FOXG1</i> (+ MLPA P395)	2
<input type="checkbox"/> <i>CMT2F</i> - <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 [0315]	2	<input type="checkbox"/> Fragiele X tremor ataxie syndroom ( <i>FMR1</i> ) [FRX-TAS]	2
<input type="checkbox"/> <i>CMT4A</i> - <i>GDAP1</i>	<input type="checkbox"/> <i>CMT4J</i> - <i>FIG4</i>		
<input type="checkbox"/> <i>CMT4B</i> - <i>MTMR2</i>	<input type="checkbox"/> <i>CMT4H</i> - <i>FGD4</i>		
<input type="checkbox"/> <i>CMT4C</i> - <i>SH3TC2</i>	<input type="checkbox"/> <i>CCFDN</i> - <i>CTDP1</i>		
<input type="checkbox"/> <i>CMT4D/HMSN-LOM</i> - <i>NDRG1</i>			

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

## PRECONCEPTIE

Onderzoek / Gen

Termijn  
maand

### Preconceptie screening

- |  |   |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> Ashkenazi-Joodse founder mutaties (NGS: 9 genen) [JAP]<br>ASPA; BLM; CFTR; FANCC; G6PC; HEXA; IKBKAP; MCOLN1; SMPD1; Incl CNV's<br><a href="#">Zie ook de website Huisarts en Genetica</a><br>Ziekte van Gaucher is optioneel (zie bij metabole aandoeningen)   | 2 |
| <input type="checkbox"/> Dragerschapstest 50 ernstige autosomaal recessieve aandoeningen [PRECON]<br>NGS (51 genen) analyse op (waarschijnlijk) pathogene (fouder)mutaties,<br>incl. CNV's. Zie voor de inhoud en analyse van dit pakket de website:<br><a href="http://Drageschapstest.nl/preconceptie-drageschapstest/">Drageschapstest.nl/preconceptie-drageschapstest/</a> | 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.