

**Afdeling Humane Genetica Amsterdam UMC**  
**Laboratorium Genoomanalyse**
**Postadres**

 Amsterdam UMC, locatie VUMC  
 Afdeling Humane Genetica; Lab Genoomanalyse  
 Research & Diagnostiek Centrum ADORE; ZH 0 J 003  
 Antwoordnummer 7700  
 1000 SN Amsterdam

**Afleveradres voor Koeriers (kantooruren 8.30-17.00):**

 Research & Diagnostiek Centrum ADORE; ZH 0 J 003  
 Van der Boechorststraat 6B, 1081 BT Amsterdam

**Contact:**

Tel. nr.: +31(0)20-4440747

 E-mail: [lga-genoomdiagnostiek@amsterdamumc.nl](mailto:lga-genoomdiagnostiek@amsterdamumc.nl)  
 Internet: <http://genoomdiagnostiek.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)**

\* Bij meerlingen: Altijd volledige voornaam / voornamen vermelden

BSN nummer:	
Naam patiënt(e)*:	
Geboorte datum:	
Geslacht:	<input type="radio"/> Man <input type="radio"/> Vrouw
Adres:	
Postcode + Woonplaats:	
Telefoon:	
Verzekering:	
Verzekeringsnr:	
Huisarts:	
Adres huisarts:	
Uw kenmerk:	
<small>(b.v. patiëntnummer eigen locatie)</small>	

**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):
Consanguïteit in familie:	<input type="radio"/> Ja (geef aan in stamboom – blz. 2)	<input type="radio"/> 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: 4 weken<sup>Zie pag 3</sup>

- 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)**

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

**IN TE VULLEN DOOR MEDEWERKERS LABORATORIUM GENOOMANALYSE**

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

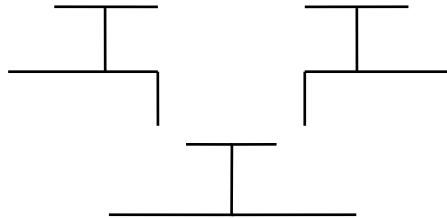
Wij accepteren alleen materiaal indien het formulier **VOLLEDIG** is ingevuld en **ELKE (bloed)buis** is voorzien van **NAAM, GEBORTE DATUM** en **GESLACHT**

**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://artsengenetica.nl/info/nevenbevindingen>

**INFORMED CONSENT**

Patiënt of diens wettelijke vertegenwoordiger is door aanvrager geïnformeerd over het nader gebruik van lichaamsmateriaal. Zie hiervoor de *Algemene Voorwaarden aanvragen laboratorium Genoomanalyse Amsterdam UMC*, via <http://genoomdiagnostiek.amsterdamumc.nl>.

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/publications/i/item/789240089525>
- 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 laboratorium Genoomanalyse Amsterdam UMC*, via <http://genoomdiagnostiek.amsterdamumc.nl>.

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

INHOUDSOPGAVE	BLZ.
- <i>Cardiogenetica</i> .....	4
- <i>Methyleringsdefecten, EpiSign</i> .....	5
- <i>Oncogenetica</i> .....	6
- <i>Immunologie</i> .....	6
- <i>Obesitas</i> .....	6
- <i>Endocrinologisch</i> .....	7
- <i>Metabool, Longziekten</i> .....	7
- <i>Bindweefsel</i> .....	7
- <i>Ophthalmogenetica</i> .....	8
- <i>Lymfoedeem, Vaatmalformaties en Segmentale overgroei</i> .....	8
- <i>Mentale retardatie en/of Dysmorfologie</i> .....	9
Volledige exoom (WES)/trio analyse of ander virtueel pakket, aanvragen via: <a href="https://genoomdiagnostiek.nl">https://genoomdiagnostiek.nl</a>	
- <i>Diversen</i> .....	9
- <i>Neurogenetica</i> .....	10
- <i>Wittestofziekten</i> .....	11
- <i>Preconceptie screening</i> .....	11
- <i>Dyslipidemieën</i> .....	11
Aanmelden genetische diagnostiek Dyslipidemieën via <a href="#">Landelijk Expertisecentrum Erfelijkheidsonderzoek Familiaire Hart- en vaatziekten (LEEFH)</a>	

**Informatie:**

- **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.
- Bij sommige NGS pakketten wordt een copy number variation (CNV) analyse gedaan om exon deleties/duplicaties te detecteren. **Deze CNV-analyse werkt beter op DNA dat wij zelf isoleren uit recent afgenomen EDTA bloed. Bij ingestuurd DNA kan het voorkomen dat er geen CNV-analyse uitslag kan worden gegeven.** Daarom verzoeken wij u, waar mogelijk, **RECENT AFGENOMEN EDTA BLOED** in te sturen.
- **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 4 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

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

**CARDIOGENETICA**

Onderzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek / Gen	Termijn maand
<b>Cardiologisch - Cardiomyopathie</b>		<b>Cardiologisch - Aritmie</b>	
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]	
<b>NGS pakket Cardiomyopathie</b> <input type="checkbox"/> NGS Cardiomyopathie pakket* (Kwaliteit A, Incl Core-NL; CNV analyse)	3	<b>NGS pakketten Aritmie / SCD</b> <input type="checkbox"/> NGS Aritmie pakket* (kwaliteit A; CNV analyse)	3
<b>Sanger testen Cardiomyopathie (incl. del/dup waar beschikbaar):</b> <input type="checkbox"/> GLA (+ MLPA P159) <input type="checkbox"/> LAMP2 <input type="checkbox"/> LMNA (+ MLPA P048) <input type="checkbox"/> PLN (uitslagtermijn 1 mnd) <input type="checkbox"/> TTR	2	<b>Sanger testen Aritmie (incl. del/dup waar beschikbaar):</b> Lange QT syndroom [5269]: s.v.p. gen(en) aangeven: <input type="checkbox"/> LQT1 (KCNQ1 + MLPA P114) <input type="checkbox"/> LQT2 (KCNH2 + MLPA P114) <input type="checkbox"/> LQT3 (SCN5A)	2
Deletie/duplicatie Mapping <input type="checkbox"/> MLPA (P048) LMNA [1391] <input type="checkbox"/> MLPA (P168) AC (ARVD/C) [3642] <input type="checkbox"/> MLPA (P159) GLA [1391]	2	Ventriculaire fibrillatie, Paroxysmale [5273] <input type="checkbox"/> Genotypering DPP6 locus <input type="checkbox"/> Index <input type="checkbox"/> Familielid <input type="checkbox"/> Sanger sequencing SCN5A	2
Congenitale hartafwijking (o.a. Tetralogie van Fallot, ASD, VSD) [2121]; s.v.p. gen(en) aangeven: <input type="checkbox"/> GATA4 + MLPA P311 <input type="checkbox"/> NKX2-5 + MLPA P311	2	<input type="checkbox"/> Sick sinus syndroom 1 (SCN5A) [5157] <input type="checkbox"/> Sick Sinus syndroom 2 (HCN4) [5157]	2
<input type="checkbox"/> Danon, ziekte van (LAMP2) - [5146] <input type="checkbox"/> Holt-Oram syndroom (TBX5 + MLPA P311) - [0124]	2	Geleidingsstoornissen [5173]; s.v.p. gen(en) aangeven: <input type="checkbox"/> SCN5A	2
Wolff-Parkinson-White syndroom [1823]; s.v.p. gen(en) aangeven: <input type="checkbox"/> LAMP2 <input type="checkbox"/> PRKAG2 <input type="checkbox"/> NKX2-5 + MLPA P311	2	Jervell-Lange Nielsen syndroom: s.v.p. gen(en) aangeven: <input type="checkbox"/> JLNS1 (KCNQ1 + MLPA P114) [5180] <input type="checkbox"/> JLNS2 (KCNE1) [5182]	2
<input type="checkbox"/> <b>Cardio Spoed pakket (NGS + del/dup)*</b> [5601]	3 wk		
Uitsluitend na telefonisch overleg Graag materiaal ouders meesturen Spoed-WES (Trio met ouders) met filter, kwaliteit C analyse; Incl. MLPA (KCNQ1, KCNH2, LMNA) en LF-PCR (RYR2 exon 3)			

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

**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"/> Methylering en CNV analyse 11p15; 7p12; 7q21; 14q32; 15q11; 20q13 (MLPA ME03)	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"/> UPD analyse bij afwijkende methylering d.m.v. genotypering; Chrom.: _____	2
		(UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk)	
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.: _____	2
		(UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk)	

**EPISIGN**

**EpiSign Diagnostische DNA Methyleringstest**

Materiaal: perifere bloed (EDTA) of DNA geïsoleerd uit perifere 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 - (vervolg)**

**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 signaturen 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 M130.

EpiSign analyse wordt uitgevoerd i.s.m. London Health Sciences Centre, Canada (ILAC-MRA 3432)

Voor de volledige lijst met syndromen en Genen waarvoor een EpiSignature beschikbaar is in de huidige versie van EpiSign, zie de EpiSign pagina op onze website: <http://genoomdiagnostiek.nl>

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

**ONCOGENETICA**

derzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek / Gen	Termijn maand
<b>Oncogenetisch</b>		<b>Oncogenetisch - Vervolg</b>	
<b>NGS panels Oncogenetica*</b>		<b>Sanger testen Oncogenetica</b>	
<input type="checkbox"/> BAP1 tumorsyndroom ( <i>BAP1</i> ) (HCS panel* incl. CNV-analyse) [3128;SK]	2	<input type="checkbox"/> Basaal cel nevus (Gorlin) syndroom ( <i>PTCH1</i> ) (incl. MLPA P067) [0179;SK]	2
<input type="checkbox"/> Borst- en ovariumkanker (HCS-panel, incl. CNV-analyse) [2902;SK]	2	<input type="checkbox"/> Birt-Hogg-Dubé syndroom ( <i>FLCN</i> ) (incl. MLPA P256) [5033;SK]	2
<input type="checkbox"/> HCS-panel borst- en ovariumkanker*	2	<input type="checkbox"/> Blackfan-Diamond anemie [0043;SK]	2
Optionele aanvullende analyses (incl. CNV-analyse):		<input type="checkbox"/> Fanconi anemie ( <i>FANCA, FANCC, FANCE, FANCF, FANCG</i> ) [0045;SK]	2
<input type="checkbox"/> MMR-genen ( <i>MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</i> )		(incl. MLPA FANCA P031,P032)	2
<input type="checkbox"/> TP53		<input type="checkbox"/> Hereditaire leiomyomatose en niercelcarcinoom (HLRCC) ( <i>FH</i> ) (incl. MLPA P198)	2
<input type="checkbox"/> Darmkanker		<input type="checkbox"/> MAP ( <i>MUTYH</i> ) (incl. MLPA P378) [4918;SK]	2
<input type="checkbox"/> Lynch syndroom (HCS-panel*, incl. CNV-analyse) [4808;SK]	2	<input type="checkbox"/> Peutz-Jeghers syndroom ( <i>STK11</i> ) (incl. MLPA P101) [0938;SK]	2
<input type="checkbox"/> Polyposis (WES-based*, incl. MLPA) [0939;SK]	2	<input type="checkbox"/> PTEN hamartoom tumorsyndroom (PHTS) (incl. MLPA P225) [4819;SK]	2
<input type="checkbox"/> Li-Fraumeni syndroom ( <i>TP53</i> ) (HCS-panel*, incl. CNV-analyse) [4059;SK]	2	<input type="checkbox"/> Wilms Tumor ( <i>WT1</i> + MLPA P118) [3550]	
<input type="checkbox"/> Maagkanker (HCS-panel*, incl. CNV-analyse) [4800;SK]	2		
<input type="checkbox"/> Niercelkanker (WES-based*, incl. MLPA van <i>FH, FLCN, VHL</i> ) [5455;SK]	2		
<input type="checkbox"/> NGS-panelen Oncogenetica, WES-gebaseerd* [3128;SK]	2		
(MLPA in overleg)			
<input type="checkbox"/> Panel 1 (beperkt pakket)*	2		
<input type="checkbox"/> Panel 1+ (beperkt pakket met TP53)*	2		
<input type="checkbox"/> Panel 2 (uitgebreid pakket)*	2		
<input type="checkbox"/> Pancreaskanker (HCS-panel*, incl. CNV-analyse) [2575;SK]	2		
<input type="checkbox"/> Prostaatcancer (HCS-panel*, incl. CNV-analyse) [3092;SK]	2		
<input type="checkbox"/> incl. HOXB13			

**IMMUNOLOGIE**

Immunologie		Immunologie - Vervolg	
<b>NGS pakket Primaire immunodeficientie (PID)</b>		<b>Sanger testen immunologie (vervolg) (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>	
<input type="checkbox"/> NGS Primaire immunodeficientie (PID)* [1622]	3	Neutropenie [2638]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	
WES met filter; genen geassocieerd met PID, Kwaliteit C analyse		<input type="checkbox"/> <i>ELANE</i> (congenitaal, cyclisch, dominant)	2
<b>NGS Hemofagocytair syndroom (HLH)</b>	3	<input type="checkbox"/> <i>HAX1</i> (congenitaal, recessief)	2
<input type="checkbox"/> NGS pakket Hemofagocytair syndroom (HLH)* [4714]		<input type="checkbox"/> <i>G6PC3</i> (congenitaal, recessief)	2
WES met filter; genen geassocieerd met HLH, Kwaliteit C analyse		<input type="checkbox"/> <i>WAS</i> (congenitaal, X gebonden)	2
<b>Sanger testen immunologie (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>		<input type="checkbox"/> <i>GFI1</i>	2
Hyper IgE syndroom [4534]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:		<input type="checkbox"/> Shwachman-Diamond syndroom ( <i>SBDS</i> ) [2966]	2
<input type="checkbox"/> <i>DOCK8</i> (+ MLPA P385-P386)	2	<input type="checkbox"/> IPEX ( <i>FOXP3</i> ) [5550]	2
<input type="checkbox"/> <i>STAT3</i> (+ MLPA P385)	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
Dysmorphe 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**

- NGS pakket Obesitas\* [4674] 3  
 (Incl. CNV analyse, incl 16p11.2)

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; 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; CNV analyse)	3	<input type="checkbox"/> Pseudopseudohypoparathyroidisme [1149] GNAS + MLPA ME031*	2
<input type="checkbox"/> NGS verminderde gevoeligheid voor schildklierhormoon* [0322] (Kwaliteit A; 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; CNV analyse)	3	<input type="checkbox"/> Primair falen van eruptie [0123] PTH1R	2
<input type="checkbox"/> NGS volledig hypothyreoïdie pakket* [0322] (Kwaliteit A; CNV analyse)	3	<input type="checkbox"/> Chondrodysplasie [0123] PTH1R	2
<input type="checkbox"/> NGS Hyperinsulinisme* [1667] WES met filter; 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; 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 [3221]	2
		<input type="checkbox"/> Type 1, GRA (CYP11B1/CYP11B2)	2
		<input type="checkbox"/> Type 2 (CLCN2) Type 3, (KCNJ5)	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"/> ABC8 + MLPA (P117)	
		<input type="checkbox"/> KCNJ11	

### METABOOL / LONGZIEKTEN

Metabool		Longziekten	
<b>NGS pakket Metabool</b>		<b>NGS pakketten longziekten</b>	
<input type="checkbox"/> NGS Behandelbare Metabole Neurodegeneratieve Aandoeningen* [1007]	3	<input type="checkbox"/> NGS Interstitiële longziekten* [2720;SK]	3
<b>Sanger testen Metabool (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>		<input type="checkbox"/> NGS Pulmonale arteriële hypertensie, idiopathische (IPAH)* [4748;SK]	3
cholestase [1604]; s.v.p. gen(en) aangeven:		<b>Sanger testen longziekten (incl. del/dup waar beschikbaar)</b>	
<input type="checkbox"/> Benigne Recidiverende Intrahepatische Cholestase (BRIC) svp gen(en) aangeven:		<input type="checkbox"/> Interstitiële longziekten [2720;SK] svp gen(en) aangeven:	
<input type="checkbox"/> Progressieve Familiaire Intrahepatische Cholestase (PFIC) svp gen(en) aangeven:		<input type="checkbox"/> ABCA3	2
<input type="checkbox"/> LPAC syndroom svp gen(en) aangeven:		<input type="checkbox"/> FOXF1	2
<input type="checkbox"/> Intrahepatische Cholestase van de zwangerschap (ICP) svp gen(en) aangeven:		<input type="checkbox"/> ITGA3	2
<input type="checkbox"/> ATP8B1	2	<input type="checkbox"/> Pulmonale arteriële hypertensie, idiopathische (BMPR2, incl. MLPA)[4748;SK]	2
<input type="checkbox"/> ABCB11	2	<input type="checkbox"/> Cystic fibrosis (CFTR) [0259;SK]	2
<input type="checkbox"/> ABCB4 (+ MLPA P109)	2	<input type="checkbox"/> Primaire Ciliaire Dyskinesie [0205;SK]	
<input type="checkbox"/> NR1H4 (FXR)	2	<input type="checkbox"/> CCDC114 'Volendamse mutatie' (DNA-onderzoek). [3718;SK]	2
<input type="checkbox"/> Hunter syndroom (IDS) [5379]	2	<input type="checkbox"/> Functionele test (respiratoir epitheelbiopt nodig)	
<input type="checkbox"/> Gaucher, ziekte van (GBA) [0545]	2		
<input type="checkbox"/> Niemann-Pick, ziekte van [0707] svp gen(en) aangeven:	2		
<input type="checkbox"/> Type A & B (SMPD1)			
<input type="checkbox"/> Type C1 (NPC1+ MLPA)			
<input type="checkbox"/> Type C2 (NPC2+ MLPA)			

### BINDWEEFSEL

Bindweefsel		Bindweefsel - Vervolg	
<b>NGS pakketten Bindweefsel</b>		<b>vervolg NGS pakketten Bindweefsel</b>	
<i>Bij enkele bindweefselpakketten is de core-genlijst breder dan de landelijke lijst.</i>		<input type="checkbox"/> NGS Osteopetrose en gerelateerde botdysplasieën* [0597;SK]	3
<input type="checkbox"/> NGS Aorta en arteriële dilatatie/dissectie* [2452;SK]	3	<input type="checkbox"/> NGS Ehlers-Danlos syndromen* [0190;SK]	3
<input type="checkbox"/> NOTCH1		<input type="checkbox"/> FBN1 (Marfan syndroom)	
<input type="checkbox"/> HCN4, HEY2 (hartafwijkingen én aortadilatatie)		<input type="checkbox"/> FLNA, MAP3K7, TAB2 (aanvullende analyse)	
<input type="checkbox"/> NGS Aortaklep en mitralisklep afwijkingen*		<input type="checkbox"/> NGS Linkeropathieën en gerelateerde syndromen* [0277;SK]	3
<input type="checkbox"/> NGS Marfan syndroom en andere marfanachtige beelden* [0214;SK]	3	<input type="checkbox"/> NGS Stickler syndroom en gerelateerde aandoeningen* [4320;SK]	3
<input type="checkbox"/> NGS Lens luxatie en gerelateerde syndromen* [0878;SK]	3	<input type="checkbox"/> NGS Osteogenesis imperfecta en gerelateerde aandoeningen* [0248;SK]	3
<input type="checkbox"/> NGS Cutis laxa en gerelateerde aandoeningen* [0150;SK]	3	<input type="checkbox"/> AMBN, DSPP (dentinogenesis/amelogenesis imperfecta)	
<input type="checkbox"/> NGS Porencefalie en andere COL4A1-gerelateerde aandoeningen* [2426;SK]	3		
<b>Sanger Sequencing Bindweefsel + MLPA (indien beschikbaar):</b>		<b>vervolg Sanger Sequencing Bindweefsel + MLPA (indien beschikbaar):</b>	
<input type="checkbox"/> Marfan syndroom: FBN1 (incl. MLPA) [0214;SK]	2	<input type="checkbox"/> Fibrodysplasia Ossificans Progressiva: ACVR1 [0597;SK]	2
<input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos syndroom, vasculair type: COL3A1 (+ MLPA) [0190;SK]	2	<input type="checkbox"/> Schmid metaphyseal chondrodysplasie: COL10A1 [4746;SK]	2
<input type="checkbox"/> Cutis laxa, supravulvar aortic stenosis, dominant: ELN (+ MLPA) [0150;SK]	2		

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

**OPHTHALMOGENETICA**

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

**LYMFOEDEEM / VAATMALFORMATIES / GELOKALISEERDE OVERGROEI**

Lymfoedeem		Vaatmalformaties en segmentale overgroei	
<b>NGS pakket Lymfoedeem</b>		<b>NGS pakket Overgroei en Vaatmalformaties</b>	
<input type="checkbox"/> NGS Lymfoedeem* [1408]	3	<input type="checkbox"/> NGS Overgroei en vaatmalformaties*; svp indicatie aangeven:	3
<b>Sanger testen Lymfoedeem</b>		<input type="checkbox"/> Vaatmalformaties [2340]	
<input type="checkbox"/> Hennekam Syndroom [5006]	2	<input type="checkbox"/> Segmentale overgroei [SO]	
<input type="checkbox"/> CCBE1	2	(a.u.b. biopt en bloed insturen)	
<input type="checkbox"/> FAT4	2	<b>Sanger testen Vaatmalformaties (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>	
<input type="checkbox"/> Hypotrichosis - Lymfoedeem - telangiectasia syndroom (SOX18) [1408]	2	<input type="checkbox"/> Capillaire malformatie – arterioveneuze malformaties (CM-AVM) (RASA1 + MLPA P409) [5194]	2
<input type="checkbox"/> Lymfoedeem - Distichiasis syndroom (FOXC2) [1490]	2	<input type="checkbox"/> Veneuze malformaties (TEK) [2340]	2
<input type="checkbox"/> Congenitaal erfelijk lymfoedeem [1408]; s.v.p. gen(en) aangeven:			
<input type="checkbox"/> FLT4	2		
<input type="checkbox"/> VEGFC	2		
<input type="checkbox"/> GJC2	2		

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

**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 (vervolg):</b>	
<input type="checkbox"/> NGS Microcefalie* [0111] WES met filter; genen geassocieerd met Microcefalie, Kwaliteit C analyse	3	<input type="checkbox"/> Autisme spectrum stoornis [0257;SK] <input type="checkbox"/> SHANK3 (incl. MLPA) 2 <input type="checkbox"/> HEPACAM 2 <input type="checkbox"/> AUTS2 (incl. MLPA) 2	
<input type="checkbox"/> NGS Cornelia de Lange syndroom* [0186] WES met filter; genen geassocieerd met CdL (-like) syndroom, Kwaliteit C analyse	3	<input type="checkbox"/> BPES (Blepharophimosis, ptosis, en epicanthus inversus syndroom; [0082;SK] (FOXL2) (incl. MLPA) 2 <input type="checkbox"/> Carpenter syndroom (RAB23) [0373;SK] 2 <input type="checkbox"/> DiGeorge syndroom (22q11-deletie) (alleen MLPA) [2996;SK] 6wk <input type="checkbox"/> Van der Woude syndroom (IRF6) (incl. MLPA) [1056;SK] 2	
<b>Overige testen Mentale Retardatie en/of Dysmorfologie: (Sanger, del/dup, PCR analyse)</b>		<input type="checkbox"/> Craniosynostose [0362;SK] <input type="checkbox"/> Apert <input type="checkbox"/> Crouzon <input type="checkbox"/> Pfeiffer <input type="checkbox"/> Saethre-Chotzen <input type="checkbox"/> FGFR1 <input type="checkbox"/> TWIST (incl. MLPA) 2 <input type="checkbox"/> FGFR2 <input type="checkbox"/> ERF <input type="checkbox"/> FGFR3	
<input type="checkbox"/> Microcefalie, primair autosomaal recessief [0111]	2	<input type="checkbox"/> Achondroplasie (FGFR3) [4544;SK] 2 <input type="checkbox"/> Hypochondroplasie (FGFR3) [4546;SK] 2 <input type="checkbox"/> Léri-Weill dyschondrosteosis (SHOX) (incl. MLPA) [0627;SK] 2 <input type="checkbox"/> Langer mesomele dysplasie (SHOX) (incl. MLPA) [0627;SK] 2 <input type="checkbox"/> Idiopathic short stature (SHOX) (incl. MLPA) [0627;SK] 2 <input type="checkbox"/> Roberts syndroom (ESCO2) [0685;SK] 2 <input type="checkbox"/> Thanatofore dysplasie (FGFR3) [4542;SK] 2	
<input type="checkbox"/> MCPH1 (MCPH1) (+ MLPA P355) <input type="checkbox"/> MCPH6 (CENPJ) (+ MLPA P355)			
<input type="checkbox"/> MCPH2 (WDR62) (+ MLPA P355) <input type="checkbox"/> MCPH7 (STIL) (+ MLPA P355)			
<input type="checkbox"/> MCPH5 (ASPM) (+ MLPA P355)			
<input type="checkbox"/> Cherubisme (reuscel granuloom) (SH3BP2) [4649]	2		
<input type="checkbox"/> Cornelia de Lange syndroom [0186]; s.v.p. gen(en) aangeven:			
<input type="checkbox"/> NIPBL 2			
<input type="checkbox"/> SMC1A 2			
<input type="checkbox"/> HDAC8 2			
<input type="checkbox"/> Fragiele X syndroom (FMR1) [0194]	2		
<input type="checkbox"/> Galloway-Mowat syndroom (WDR73) [2411]	2		
<input type="checkbox"/> Simpson-Golabi-Behmel syndroom (GPC3 + MLPA P154) [0896]	2		
<input type="checkbox"/> MLPA microdeletie syndromen (o.a. 22q11 en Williams syndroom) [0257;SK]			
<input type="checkbox"/> MLPA subtelomeren [0257;SK]			
<b>Micro-array analyse</b>		<b>Exoom analyse (WES)</b>	
Voor Micro-array analyse, volg de aanvraagprocedure volgens <a href="#">Aanvraagformulier Postnataal Genoomonderzoek</a>	2	Voor exoom analyse / ID pakket, volg de aanvraagprocedure volgens <a href="#">Aanvraagformulier NGS-Exoom</a>	

**DIVERSEN**

Diversen	Termijn maand	Diversen - Vervolg	Termijn maand
<b>NGS pakket Diversen</b>		<b>vervolg Overige testen Diversen (Sanger, del/dup, PCR analyse):</b>	
<input type="checkbox"/> NGS Arthrogyrose distaal (kwaliteit A; CNV analyse) [0062]	3	<input type="checkbox"/> Supraaortische stenose, Williams-Beuren syndroom (ELN) [2782;SK] (incl. MLPA). Deze CNV test werkt UITSLUITEND betrouwbaar op ingestuurd EDTA-bloed en NIET op ingestuurd DNA. 2	
<b>Overige testen Diversen (Sanger, del/dup, PCR analyse):</b>		<input type="checkbox"/> Lipodystrofie (LMNA + MLPA P048) [4284] 2	
<input type="checkbox"/> Azoö / oligospermie (Y-deleties) [1502]		<input type="checkbox"/> Methemoglobinemie (CYB5R3) (DIA1) [5212] 2	
<input type="checkbox"/> Y-Deleties [1502]	1	<input type="checkbox"/> Pendred Syndroom SLC26A4 (+ MLPA P280) [0535] 2	
<input type="checkbox"/> CBAVD (CFTR) [3182;SK]	2	<input type="checkbox"/> Prematuur ovarieel falen (POF) (FMR1) [1203] 2	
<input type="checkbox"/> Barth syndroom (TAZ) [3268]	2	<input type="checkbox"/> Primaire hypertrofische osteoarthropathie (PHO); s.v.p. gen(en) aangeven: <input type="checkbox"/> HPGD 2 <input type="checkbox"/> SLC02A1 2	
<input type="checkbox"/> Camurati-Engelmann, ziekte van (TGFB1) [0662]	2	<input type="checkbox"/> Properdine deficiëntie (PFC) [4677] 2	
<input type="checkbox"/> Carney complex type 1 (PRKAR1A) [5168]	2	<input type="checkbox"/> Skin fragility Woolly Hair / Carvajal syndroom (DSP) [0531] 2	
<input type="checkbox"/> Desbuquois dysplasie (type2) (XYLT1) [2510]	2	<input type="checkbox"/> Stuve-Wiedemann syndroom (LIFR) [4434] 2	
<input type="checkbox"/> Denys-Drash syndroom (WT1 + MLPA P 118) [3552]	2	<input type="checkbox"/> Tay-Sachs, ziekte van (HEXA) (+ MLPA P199) [5375] 2	
<input type="checkbox"/> Dubin-Johnsen Syndroom (ABCC2) [0188]	2	<input type="checkbox"/> TRP Syndroom (TRPS 1) (+ MLPA P228) [0647] 2	
<input type="checkbox"/> Fabry, ziekte van (GLA + MLPA P159) [0402]	2	<input type="checkbox"/> XY Gonadale dysgenesie (DHH) [0451] 2	
<input type="checkbox"/> Frasier syndroom (WT1 + MLPA P 118) [5171]	2	<input type="checkbox"/> McCune-Albright syndroom (Codons 201 en 227 GNAS; Amplicon NGS) [0652] (analyse op biopt) 1	
<input type="checkbox"/> Goltz-Gorlin Syndroom (PORCN + MLPA) [0179]	2	<input type="checkbox"/> Foetale akinesie (MUSK) [1208;SK] 2	
<input type="checkbox"/> Hemofilie A (F8) (+ MLPA P178) [0088]; s.v.p. indicatie aangeven:	3	<input type="checkbox"/> Hyperferritinemie-cataract syndroom (FTL) [5135;SK] 2	
<input type="checkbox"/> Licht			
<input type="checkbox"/> Matig			
<input type="checkbox"/> Ernstig			
<input type="checkbox"/> Factor 7 deficiëntie (F7)[4480]	2	<input type="checkbox"/> Maternale celcontaminatie, i.v.m. _____	
<input type="checkbox"/> Hereditair angio-oedeem [0883]; s.v.p. gen(en) aangeven:		<input type="checkbox"/> Genotypering, i.v.m.: _____ 2 [0000]	
<input type="checkbox"/> SERPING1 + MLPA P243	2		
<input type="checkbox"/> F12 (exon 9)	2		
<input type="checkbox"/> ANGPT1	2		
<input type="checkbox"/> PLG	2		

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

**NEUROGENETICA**

Neurografie			
Zenuw	Ulnaris	Medianus	
Geleidingssnelheid			m/s
CMAP amplitude			mV

derzoek / 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"/> 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
			2
			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>	
<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	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
		<input type="checkbox"/> PCH2/4/5 - <i>TSEN54-A307S</i>	
<input type="checkbox"/> NGS Spieraandoeningen* [2126]	4	<input type="checkbox"/> PCH2/4/5 - <i>TSEN54-Hele gen</i>	
		<input type="checkbox"/> PCH2 - <i>TSEN2</i>	
<input type="checkbox"/> NGS Bewegingsstoornissen* [5222]	4	<input type="checkbox"/> PCH2 - <i>TSEN34</i>	
NB: Als mogelijk aanmelden als WES trio; zie <a href="#">Aanvraagformulier NGS-Exoom</a>		<input type="checkbox"/> PCH1 - <i>VRK1</i>	
		<input type="checkbox"/> PCH6 - <i>RARS2</i>	
<input type="checkbox"/> NGS Epilepsie* [0285]	4	<input type="checkbox"/> PCH7 - <i>TOE1</i>	
NB: Als mogelijk aanmelden als WES trio; zie <a href="#">Aanvraagformulier NGS-Exoom</a>		<input type="checkbox"/> PCH1B - <i>EXOSC3</i>	
		<input type="checkbox"/> MICPCH - <i>CASK</i>	
<input type="checkbox"/> NGS-panel Dementie* [3558;SK]	3	Ziekte van Creutzfeldt-Jakob [2947]	2
+ Repeatexpansieanalyse <i>C9ORF72</i>		<input type="checkbox"/> Prion analyse ( <i>PRNP</i> ) (Bevat codon 129 analyse)	
<input type="checkbox"/> NGS-panel Parkinson* [1206;SK]	3	Myopathieën [0537]	2
		<input type="checkbox"/> Myotubulaire myopathie - <i>MTM1</i>	
<input type="checkbox"/> NGS-panel Neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA)* [1180;SK]	3	Dystonieën	2
		<input type="checkbox"/> Myoclonie dystonie ( <i>DYT11</i> ) - <i>SGCE</i> (+ MLPA P099) [2536]	
<b>Sanger testen Neurogenetica (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>		<input type="checkbox"/> Torsie Dystonie ( <i>DYT1</i> ) - <i>TOR1A</i> [0869]	
Erfelijke drukneuropathie (HNPP) [2670]	2	<input type="checkbox"/> Torsie Dystonie ( <i>DYT6</i> ) - <i>THAP1</i> [0869]	
<input type="checkbox"/> Deletie <i>PMP22</i> - <i>PMP22</i> (MLPA P405)	2	Alzheimer [0031;SK]	2
<input type="checkbox"/> Deletie <i>PMP22</i> + Sequencing <i>PMP22</i> - <i>PMP22</i> (+ MLPA P405)	2	<input type="checkbox"/> <i>PSEN1</i> (incl. MLPA)	
Ziekte van Charcot Marie Tooth type 1 [2514]	2	<input type="checkbox"/> <i>PSEN2</i>	
<input type="checkbox"/> Dupl. <i>PMP22</i> - <i>CMT1A</i> (MLPA P405)		<input type="checkbox"/> <i>APP</i> (incl. MLPA)	
<input type="checkbox"/> <i>CMT1A</i> - <i>PMP22</i>		Amyotrofische lateraal sclerose [0037]	2
<input type="checkbox"/> <i>CMT1B</i> - <i>MPZ</i>		<input type="checkbox"/> <i>ALS1</i> - <i>SOD1</i>	
		<input type="checkbox"/> <i>ALS9</i> - <i>ANG</i>	
		<input type="checkbox"/> <i>ALS/FTD,ALS-FTD</i> - <i>C9ORF72</i>	
		<input type="checkbox"/> <i>ALS10</i> - <i>TARDBP</i>	
		<input type="checkbox"/> <i>ALS14</i> - <i>VCP</i>	
		<input type="checkbox"/> <i>ALS6</i> - <i>FUS</i>	
		<input type="checkbox"/> <i>CMT1C</i> - <i>LITAF</i>	
		<input type="checkbox"/> <i>CMT1D</i> - <i>EGR2</i>	
		<input type="checkbox"/> <i>CMT1E</i> - <i>NEFL</i>	
		<input type="checkbox"/> <i>CMT1F</i> - <i>NEFL</i>	
		Frontotemporale Dementie [3526;SK]	2
		<input type="checkbox"/> <i>MAPT</i>	
		<input type="checkbox"/> <i>PGRN</i>	
		<input type="checkbox"/> <i>PSEN1</i> (incl. MLPA)	
		<input type="checkbox"/> <i>C9ORF72</i>	
		<input type="checkbox"/> <i>CHMP2B</i> (alleen na telefonisch overleg)	
		Ziekte van Charcot Marie Tooth type X [2564]	2
<input type="checkbox"/> <i>CMTX</i> - <i>GJB1</i>	2		
Ziekte van Charcot Marie Tooth type 2 [2733]	2	Musculaire dystrofie	2
<input type="checkbox"/> <i>CMT2A</i> - <i>MFN2</i>		<input type="checkbox"/> Emery Dreifuss [2334]	
<input type="checkbox"/> <i>CMT2B</i> - <i>RAB7A</i>		<input type="checkbox"/> Limb Girdle [4871]	
<input type="checkbox"/> <i>CMT2C</i> - <i>HSPB1</i>		<input type="checkbox"/> EMD ( <i>STA</i> )	
<input type="checkbox"/> <i>CMT2D</i> - <i>MPZ</i>		<input type="checkbox"/> <i>LMNA</i> (+ MLPA P048)	
<input type="checkbox"/> <i>CMT2E</i> - <i>NEFL</i>			
<input type="checkbox"/> <i>CMT2F</i> - <i>HSPB8</i>			
<input type="checkbox"/> <i>CMT2G</i> - <i>TRPV4</i>			
<input type="checkbox"/> <i>CMT2H</i> - <i>GARS</i>			
<input type="checkbox"/> <i>CMT2I</i> - <i>LMNA</i>			
<input type="checkbox"/> <i>CMT2J</i> - <i>MPZ</i>			
<input type="checkbox"/> <i>CMT2K</i> - <i>GDAP1</i>			
<input type="checkbox"/> <i>CMT2L</i> - <i>HSPB8</i>			
<input type="checkbox"/> <i>CMT2M</i> - <i>DNM2</i>			
<input type="checkbox"/> <i>CMT2N</i> - <i>IGHMBP2</i>			
<input type="checkbox"/> <i>CMT2O</i> - <i>NEFL</i>			
<input type="checkbox"/> <i>CMT2P</i> - <i>TRPV4</i>			
<input type="checkbox"/> <i>CMT2Q</i> - <i>GARS</i>			
<input type="checkbox"/> <i>CMT2R</i> - <i>LMNA</i>			
<input type="checkbox"/> <i>CMT2S</i> - <i>IGHMBP2</i>			
<input type="checkbox"/> <i>CMT2T</i> - <i>TRPV4</i>			
<input type="checkbox"/> <i>CMT2U</i> - <i>GARS</i>			
<input type="checkbox"/> <i>CMT2V</i> - <i>LMNA</i>			
<input type="checkbox"/> <i>CMT2W</i> - <i>GARS</i>			
<input type="checkbox"/> <i>CMT2X</i> - <i>LMNA</i>			
<input type="checkbox"/> <i>CMT2Y</i> - <i>GARS</i>			
<input type="checkbox"/> <i>CMT2Z</i> - <i>LMNA</i>			
Ziekte van Charcot Marie Tooth Type 4 [2514]	2	Ziekte van Parkinson [1206;SK]	2
<input type="checkbox"/> <i>CMT4A</i> - <i>GDAP1</i>		<input type="checkbox"/> <i>PARKIN</i> (Park2, incl. MLPA)	
<input type="checkbox"/> <i>CMT4B</i> - <i>MTMR2</i>		<input type="checkbox"/> <i>DJ-1</i> (Park7, incl. MLPA)	
<input type="checkbox"/> <i>CMT4C</i> - <i>SH3TC2</i>		<input type="checkbox"/> <i>PINK1</i> (Park6, incl. MLPA)	
<input type="checkbox"/> <i>CMT4D</i> - <i>HMSN-LOM</i> - <i>NDRG1</i>		<input type="checkbox"/> <i>LRRK2</i> (Park8, incl. MLPA voor exon 1, 2, 10, 15, 27, 41, 49)	
		<input type="checkbox"/> <i>PARK8</i> (Park8, incl. MLPA voor exon 1, 2, 10, 15, 27, 41, 49)	
		<input type="checkbox"/> Benigne Erfelijke Chorea <i>NKX2-1</i> ( <i>TITF1</i> ) (+ MLPA P319) [1076]	2
		<input type="checkbox"/> Fragiele X tremor ataxie syndroom ( <i>FMR1</i> ) [FRX-TAS]	2

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

### WITTESTOFZIEKTEN

Onderzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek / Gen	Termijn maand
<b>Wittestofziekten</b>		<b>Wittestofziekten - Vervolg</b>	
<b>NGS Wittestofziekten</b>			
<input type="checkbox"/> NGS panel Wittestofziekten* [0497;SK]	4		-
<b>Sanger testen Wittestofziekten (incl del/dup waar beschikbaar)</b>			
<input type="checkbox"/> ADLD (autosomal dominant adult-onset demyelinating leukodystrophy) [2321;SI (LMNB1; alleen MLPA, geen sequenzen)]	6wk	<input type="checkbox"/> X-linked Hypomyelination with Spondylometaphyseal Dysplasia [0497;SK] (exon 7 van (NM_004208.3) AIFM1)	2
<input type="checkbox"/> Pelizaeus-Merzbacher, ziekte van (PLP1) (incl. MLPA) [5282;SK]	2	<input type="checkbox"/> Hereditary diffuse leukoencephalopathy with spheroids (CSF1R) [3496;SK]	2
<input type="checkbox"/> Pelizaeus-Merzbacher-like disease, autosomaal recessief (GJC2) [5291;SK]	2	<input type="checkbox"/> Aicardi-Goutières syndroom [2078;SK]	2
<input type="checkbox"/> Hypomyelination of Early Myelinating Structures (HEMS; PLP1) [5282;]	2	<input type="checkbox"/> ADAR	
<input type="checkbox"/> Spastische paraplegia, X-gebonden type 2 (SPG2) (incl. MLPA) [5293;SK]	2	<input type="checkbox"/> IFIH1	
<input type="checkbox"/> Spastische paraplegia, type 35 (FA2H) [5293;SK]	2	<input type="checkbox"/> RNASEH2A	
<input type="checkbox"/> Hypomyelinating leukodystrophy (HLD) [0497;SK]	2	<input type="checkbox"/> RNASEH2B	
<input type="checkbox"/> HLD3 (AIMP1)		<input type="checkbox"/> RNASEH2C	
<input type="checkbox"/> HLD4 (HSPD1)		<input type="checkbox"/> SAMHD1	
<input type="checkbox"/> HLD5, (with congenital cataract; FAM126A; Hyccin)		<input type="checkbox"/> TREX1	
<input type="checkbox"/> HLD6 (TUBB4A)		<input type="checkbox"/> Cerebroretinal microangiopathy with calcifications and cysts (CTC1) [0497;SK]	2
<input type="checkbox"/> HLD with atrophy of the basal ganglia and cerebellum (mutation NM_016617.2(UFM1): c.-155_-153del)		<input type="checkbox"/> Leukoencephalopathy, cystic, without megalencephaly (RNASET2) [0497;SK]	2
<input type="checkbox"/> HLD7 (4H syndroom; POLR3A)		<input type="checkbox"/> Leukoencephalopathy with ataxia (CLCN2) [0497;SK]	2
<input type="checkbox"/> HLD8 (4H syndroom; POLR3B)		<input type="checkbox"/> Leukoencephalopathy, brain calcifications, and cysts (SNORD118) [0497;SK]	2
<input type="checkbox"/> HLD11 (4H syndroom; POLR1C)			
<input type="checkbox"/> HLD (TMEM106B)			
<input type="checkbox"/> HLD (TMEM63A)			

### PRECONCEPTIE

Preconceptie screening	Preconceptie screening - Vervolg
<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: <a href="http://Dragerschapstest.nl">Dragerschapstest.nl</a>	<div style="border: 1px solid black; padding: 5px;"> <p><b>Aanvullende gegevens tbv preconceptie screening:</b></p> <p>Is er een medische indicatie voor dit onderzoek?</p> <p><input type="radio"/> Nee</p> <p><input type="radio"/> Ja, namelijk: _____</p> <p>Naam partner: _____</p> <p>Geboortedatum partner: _____</p> <p>Wordt bloed partner gelijktijdig ingestuurd?</p> <p><input type="radio"/> Nee</p> <p><input type="radio"/> Ja (svp separaat aanvraagformulier tbv partner aanleveren)</p> </div>

### 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>.

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 joogenetics.

Het 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.