

Dit formulier is digitaal invulbaar. Na invullen, het formulier afdrukken en met patiëntmateriaal insturen.  
Een onvolledig ingevuld formulier of niet correct ingezonden materiaal kan omwille van de zorgvuldigheid niet in behandeling worden genomen.  
Per sample een formulier. Indien mogelijk een patiëntensticker / ponsplaatje afdruk.

<p><b>Afgifte materiaal</b></p> <p>Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica Kamer/Loket Ee2475 Dr. Molewaterplein 40, 3015 GD Rotterdam</p> <p><b>Postadres</b></p> <p>Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica, Ee2475 Postbus 2040, 3000 CA Rotterdam</p> <p>T: (010) 70 43 197, F: (010) 70 43 200 E: <a href="mailto:Loket.klinischegenetica@erasmusmc.nl">Loket.klinischegenetica@erasmusmc.nl</a></p>	<p><b>Naam patiënt(e):</b> <span style="float: right;">M V</span></p> <p>PID Erasmus MC:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>Adres:</p> <p>Postcode: <span style="margin-left: 100px;">Woonplaats:</span></p> <p>Telefoonnummer:</p> <p>BSN:</p> <p>Verzekering: <span style="margin-left: 100px;">Polisnummer:</span></p> <p>Huisarts:</p> <p>Adres:</p>
<p><b>Ruimte vrijhouden</b></p> <p><b>Aanvraagnummer</b></p> <p><b>Barcode</b></p>	<p><b>Alternatieve declaratie:</b> <span style="float: right;">M V</span></p> <p>PID Erasmus MC:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>BSN:</p> <p>Verzekering: <span style="margin-left: 100px;">Polisnummer:</span></p>

<p><b>Aanvragend arts:</b></p> <p><b>Indien arts-assistent; naam supervisor:</b></p> <p>Adres:</p> <p>Telnr.: <span style="margin-left: 100px;">Faxnr.:</span></p>	<p><b>Instelling:</b></p> <p>Afdeling:</p> <p>Uw kenmerk: <span style="margin-left: 100px;">AGB code:</span></p>
--------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

<p><b>Ontvangst digitale uitslag:</b></p> <p>Uitslag naar aanvragend arts (Reeds ingevuld) <span style="margin-left: 100px;">emailadres:</span></p> <p>Uitslag naar medebehandelaar: <span style="margin-left: 100px;">emailadres:</span></p> <p>Uitslag naar KCL: <span style="margin-left: 100px;">emailadres:</span></p>
-----------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------

<p><b>Is er al eens eerder materiaal van een familielid/partner ingestuurd?</b></p>	
<p>Stamboom: De persoon die op dit formulier vermeld staat met een pijl aanduiden; de aangedane familieleden intekenen.</p>	<p>Ja, nl <span style="float: right;">M V</span></p> <p>Naam:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>Familienummer:</p> <p>DNA-nummer(s):</p> <p>Neen</p>

<p><b>Gebruik patiëntenmateriaal</b></p> <p>Betrokkene of diens ouders of wettelijke vertegenwoordiger <b>verbiedt expliciet</b> nader gebruik van zijn / haar lichaamsmateriaal.</p>	<p><b>Materiaal</b></p> <p><b>Barcode</b></p>	<p><b>Materiaal</b></p> <p><b>Barcode</b></p>
---------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------	-----------------------------------------------	-----------------------------------------------

<p><b>Aard ingezonden materiaal</b></p>	<p><b>Datum afname:</b></p>
<p>EDTA bloed (<b>NB. 1x 7-10ml</b>) <span style="margin-left: 50px;">DNA</span> <span style="margin-left: 50px;">Anders</span></p>	

Voor de meest recente aanvraagformulieren, de algemene voorwaarden en informatie over afname- en verzendinginstructies, uitslagtermijnen/doorlooptijden, methodieken e.d. wordt verwezen naar onze website [www.erasmusmc.nl/nl-nl/patientenzorg/laboratoriumspecialismen/klinische-genetica](http://www.erasmusmc.nl/nl-nl/patientenzorg/laboratoriumspecialismen/klinische-genetica)

## Next Generation Sequencing (NGS)

### NGS exoom met filter (single analyse tenzij anders aangegeven)

Aangeboren hartafwijkingen (2717) ①  
 Aneurysma (2454) ①  
 Autisme (1486) ①  
 Autoïmmuun aandoeningen (5065) ①  
 Bewegingsstoornis (5222) ①  
 Cardiomyopathie (1391) ①  
 HCM NCCM DCM ARVC RCM  
 Ceroidlipofuscinose (CLN) (3512) ①  
 Ciliopathie, incl. Bardet Biedl syndroom (5599) ①  
 Disorders of Sex Development (DSD) (1439) ①  
 Doofheid (0800) ①  
 Erfelijke Aangeboren Afwijkingen (EAA) (5234) ①  
 Familiële hemofagocytair lymfhistiocytose (fHLH) (trio analyse) (spoed) (4714)  
 Metabole ziekten (trio analyse) (1007) ①  
 Neurodegeneratie (1656) ①  
 Neuronale migratiestoornis (trio analyse) (2025) ①  
 Noonan syndroom / Rasopathieën (postnataal) (0219) ①  
 Pancreatitis (1673) ①  
 Parkinson (2146) ①  
 Pulmonale arteriële hypertensie (PAH) (1762) ①  
 Primaire Immuundeficiëntie (PID) (1622) ①  
 Severe Combined Immunodeficiency (SCID) (trio, spoed) (0723)  
 Skeletdysplasie (5236) ①  
 VEO-IBD / congenitale diarree (2971) ①  
 Visusstoornis (2089) ①

Familieonderzoek NGS bevinding

Gen:

Variant:

Ouder voor trio analyse

### NGS targeted met filter (single analyse)

Borstkanker, erfelijke ③ (2902)  
 Borstkanker, erfelijke ③ SPOED(2902) Uitslag voor datum:  
 Ovariumkanker, erfelijke ③ (2902)  
 Prostaatkanker, erfelijke ③ (5446)

Voor specificatie genen en technische informatie zie uitklapper kopje

**Genoomdiagnostiek: DNA:** [www.erasmusmc.nl/nl-nl/patientenzorg/laboratoriumspecialismen/klinische-genetica](http://www.erasmusmc.nl/nl-nl/patientenzorg/laboratoriumspecialismen/klinische-genetica)

### ► Spoed

Patient/ partner is zwanger  
 Familiedid is zwanger  
 Anders, te weten:  
 Aanvraag met voorrang

Indicatie	Gen
3MC syndroom	MASP1
Aceruloplasminemie	CP
Achondroplasie	FGFR3
Acute Myeloïde Leukemie	GATA2
Acute intermitterende porfyrie	HMBS
Achondrogenese type 1B	SLC26A2
Afwijkende geslachtsdifferentiatie	
46,XX sex reversal 1	SRY
46,XY sex reversal 2	SRY

## Indicatie

46,XY sex reversal 3 NR5A1 ①  
 46,XX sex reversal 4 NR5A1 ①  
 46,XY DSD: 17-beta-hydroxysteroiddehydrogenase type 3 deficiëntie HSD17B3  
 46,XY DSD: 5-alfa-reductase type 2 deficiëntie SRD5A2 ①  
 46,XY DSD: Androgeenongevoeligheidsyndroom AR ①  
 46,XY DSD: Leydig cel hypoplasie LHCGR  
 46,XY DSD: Precocious puberteit LHCGR  
 Afwijkende geslachtsdifferentiatie (vervolg)

Gonadale dysgenese

SRY SOX9\* ① WT1 ①

Persistent Mullerian Duct syndroom AMH

Agnathia-otocephalie PRRX1

Alagille syndroom

JAG1 ① NOTCH2

Allan-Herndon Dudley-syndroom

MCT8 (SLC16A2)

Alfa-1- antitrypsine deficiëntie

SERPINA1 (AAT)

Alfa Mannosidose

MAN2B1

Alternerende hemiplegie op kinderleeftijd 2 (AHC)

ATP1A3

Alzheimer, familiële preseniele ziekte van

PSEN1 PSEN2 APP ①  
 TREM2 APOE ε4 risico allel

*Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter neurodegeneratie ingezet.*

*Tenzij: familiële mutatie in dit gen uitsluitend analyse van dit gen gewenst*

Amyotrofische laterale sclerose type 4 (ALS4) SETX

Aneurysma, familiair (aorta)

ACTA2 COL3A1 ① FBN1 ① EFEMP2 MYLK  
 SMAD3 TGFB2 TGFB3 TGFB1 ① TGFB2 ①

*Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter aneurysma ingezet.*

*Tenzij: familiële mutatie in dit gen uitsluitend analyse van dit gen gewenst*

Angelman syndroom (methylering)

n.v.t.

Angelman syndroom (mutatieanalyse)

UBE3A

Angelman-like syndroom

SLC9A6

Apert syndroom

FGFR2

Aspartylglucosaminidase deficiëntie

AGA

Ataxie oculomotore apraxie (AOA1, EAOH)

APTX

Atelosteogenese type II

SLC26A2

Atrium septum defect

ACTC1 GATA4 ① GATA6 TBX20

Atrium septum defect met atrioventriculaire geleidingsstoornis NKX2-5 ①

Azoöspermie/oligospermie AZF a/b/c regio's (y-deleties)

BAP1 Tumor predispositie syndroom

BAP1 ①

Barth syndroom

TAZ

Benigne familiële infantiele convulsies (BFIC)

PRRT2

Best, ziekte van

BEST1

Bijnierinsufficiëntie

NR5A1 ①

Biotinidase deficiëntie

BTD

BOR syndroom

EYA1 ①

*Vervolg volgende pagina*

### Voetnoten

- ① Uitsluitend dragerschapsanalyse bij in Rotterdam reeds bekende families.
- ② Testen van veel voorkomende mutaties. Totale genscreen inclusief MLPA: 8 wk.
- ③ Aanvragen uitsluitend door Klinisch Genetisch Centrum.
- ④ Inclusief Copy Number Varianten analyse voor de genen uit het NGS exoom filter.
- ⑤ Testen van dit gen is inclusief een deletie/duplicatie onderzoek d.m.v. MLPA.
- \*\*Nieuwe patiënten s.v.p. eerst biochemisch testen en resultaten vermelden.
- \*Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.

Indicatie	Gen
Borstkanker, erfelijke © ⑤ Bij deze keuze wordt targeted NGS (filter borstkanker) en BRCA1 MLPA ingezet. Tenzij: Familiaire of bekende mutatie:	
In gen	ATM CHEK2
	BRCA1 PALB2
	BRCA2
Borst, erfelijke © ⑤ SPOED Bij deze keuze wordt targeted NGS (filter borstkanker) en BRCA1 MLPA ingezet. Uitslag voor datum	

Brachyductylie	
	BMPR1B NOG
	GDF5 IHH
	HOXD13 ⑤ PTHLH
Brooke-Spiegler syndroom	CYLD
Burn-McKeown syndroom	TXNL4A
CAPOS syndroom	ATP1A3
Campomele dysplasie*	SOX9 ⑤
Camptodactylie-artropathie-coxa vara-pericarditis	PRG4
Carbamoyl fosfaat synthase I deficiëntie	CPS1
Carbonic anhydrase deficiëntie	CA5A
Cardiale Valvulaire Dysplasie, XL; CVD1	FLNA (FLN1)
Cardiomyopathie, testen familiale mutatie graag gen specificeren:	
CBAVD/CUAVD (Vas deferens aplasie)	CFTR ⑥ ⑤ ADGRG2
Centrale areolaredystrofie (CACD)	PRPH2
Cerebrale Amyloid Angiopathie	APP ⑤
Cerebrale cavernieuze hemangiomen	
	CCM2 (MGC4607) ⑤
	KRIT1 (CCM1) ⑤
	PDCD10 (CCM3) ⑤
CHARGE syndroom	CHD7 ⑤
Coproporfyrie	CPOX ⑤ (CPO)
Chorea, benigne erfelijke ④	NKX2-1
Clove syndroom	PIK3CA
Cockayne syndroom A	ERCC8
Cockayne syndroom B	ERCC6
Cockayne syndroom (Xeroderma pigmentosum G)	ERCC5
Costello syndroom	HRAS
Craniofrontonasale dysplasie	EFNB1 ⑤
Craniosynostose	
	FGFR1* ⑤
	FGFR2
	FGFR3
	TWIST1 ⑤
	ZIC1
	ERF ⑤
	TCF12 ⑤
	IL11RA
	BCL11B
Crigler-Najjar syndroom	UGT1A1
Crouzon syndroom	FGFR2
Crouzon syndroom Acanthosis Nigricans	FGFR3
Cutis Laxa	EFEMP2
Cylindromatose, familiale	CYLD
Cystische Fibrose	CFTR ⑥ ⑤
Cystische Fibrose prenataal	CFTR ⑤
Echodense darmen ja neen zwangerschapstermijn:	
Danon, ziekte van	LAMP2
Darmkanker, familiale adenomateuze polyposis coli (FAP/MAP) ©	
	APC ⑤
	MUTYH
	NTHL1
Darmkanker/Lynch syndroom, hereditaire non-polyposis colon kanker (HNPCC) ④ ⑤	
	MLH1 ⑤
	MSH2 ⑤
	MSH6

Indicatie	Gen
Darmkanker, juveniele polyposis	
	BMPR1A ⑤
	SMAD4 ⑤
Dentatorubrale-pallidoluisian atrofie (DRPLA)*	ATN1
Diastrofische dysplasie	SLC26A2
DICER1 syndroom	DICER1 ⑤
Doofheid, adult-onset (DFNA9)	COCH
Doofheid, lage tonen (DFNA6/14/38)	WFS1
Doofheid, progressief (DFNA2)	KCNQ4
Doofheid, vroegkinderlijke (DFNB1)	GJB2+GJB6
Doofheid, vroegkinderlijke (DFNB4)	SLC26A4 ⑤
Double cortex syndroom	DCX ⑤
Dystonie 1, met hypermanganesemie	SLC30A10
Dystonie 12	ATP1A3
Ehlers-Danlos syndroom, vasculaire type	COL3A1 ⑤
Emberger's syndroom	GATA2
Episodische kinesogene dyskinesie 1	PRRT2
Erythroïetische protoporfyrie (EPP)	FECH ⑤
Fabry, ziekte van	GLA ⑤
Ferguson-Smith syndroom	TGFBR1 ⑤
Fragiele X syndroom FRAXA (mentale retardatie)	FMR1
FXPOI, Fragiele X primaire ovariële insufficiëntie	FMR1
FXTAS, Fragiele X tremor ataxie syndroom	FMR1
Frasier syndroom	WT1 ⑤
Friedreichs ataxie (FRDA)	FXN
Frontometafyseale dysplasie, XL	FLNA (FLN1)

Frontotemporale dementie (ziekte van Pick)	
	MAPT(TAU)
	GRN
	CHMP2B
	C9orf72
	PRKAR1B
Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter neurodegeneratie ingezet. Tenzij: familiale mutatie in dit gen uitsluitend analyse van dit gen gewenst	

Frontonasale dysplasie 1	ALX3 ⑤
Frontonasale dysplasie 2	ALX4 ⑤
Gaucher, ziekte van	GBA**
Gilbert syndroom	UGT1A1
Glycogeenstapelingsziekte type 2 (ziekte van Pompe)**	GAA
Glycogeenstapelingsziekte type 2B (ziekte van Danon)	LAMP2
Glycogeenstapelingsziekte type IV**	GBE1
Glycogeenstapelingsziekte type VI**	PYGL
Glycogenose IX (GSD IX)	
	PHKA1
	PHKA2
	PHKB
	PHKG1
	PHKG2
GM3 synthase deficiëntie	ST3GAL5
GM1-Gangliosidose	GLB1
Goiter multinodulair 1	
	DICER1 ⑤
	KEAP1
Goldberg-Shprintzen syndroom	KIF1BP (KIAA1279)
Greig syndroom (cefalopolysyndactylie syndroom, GCPS)	GLI3 ⑤
Hajdu-Cheney syndroom	NOTCH2

Vervolg volgende pagina

Voetnoten
④ Uitsluitend dragerschapsanalyse bij in Rotterdam reeds bekende families.
⑤ Testen van veel voorkomende mutaties. Totale genscreen inclusief MLPA: 8 wk.
⑥ Aanvragen uitsluitend door Klinisch Genetisch Centrum.
⑦ Inclusief Copy Number Varianten analyse voor de genen uit het NGS exoom filter.
⑧ Testen van dit gen is inclusief een deletie/duplicatie onderzoek d.m.v. MLPA. **Nieuwe patiënten s.v.p. eerst biochemisch testen en resultaten vermelden. *Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.

Indicatie	Gen
HERS, ziekte van	PYGL
Heterotopie, periventriculair, nodulair, AR	ARFGF2
Heterotopie, periventriculair, nodulair, XL	FLNA (FLN1)
<i>Bij deze keuze wordt het NGS exoom + filter neuronale migratiestoornis ingezet.</i>	
<i>Tenzij: familiale mutatie in dit gen</i> <b>uitsluitend</b> analyse van <b>dit</b> gen gewenst	
Holt-Oram syndroom	TBX5 <sup>Ⓔ</sup>
Hunter syndroom (MPSII)**	IDS <sup>Ⓔ</sup>
Hurler syndroom (MPSI)**	IDUA
Hurler-Scheie syndroom (MPSI)	IDUA
Hypermanganesemie met dystonie 1	SLC30A10
Hypermobiliteit syndroom/bindweefselziekte	
TGFBR1 <sup>Ⓔ</sup> TGFBR2 <sup>Ⓔ</sup>	
Hypofosfatasa	ALPL
Hypochondroplasia	FGFR3
Jackson-Weiss syndroom	FGFR2
Kennedy, ziekte van (SBMA)	AR <sup>Ⓔ</sup>
Klippel-Feil syndroom	
GDF3 GDF6 MEOX1	
Kufor-Rakeb syndroom	ATP13A2
Krabbe, ziekte van**	GALC
Legius syndroom	SPRED1 <sup>Ⓔ</sup>
Leverfosforylase deficiëntie	PYGL
Lewy Body demantie	SNCA <sup>Ⓔ</sup>
Li-Fraumeni syndroom	TP53 <sup>Ⓔ</sup>
Lipodystrofie	LMNA
<i>Lissencefalie</i>	
PFAH1B1 (LIS1) <sup>Ⓔ</sup> TUBA1A (LIS3)	
Lissencefalie syndroom, Norman-Roberts type	RELN
<i>Bij deze keuze wordt het NGS exoom + filter neuronale migratiestoornis ingezet.</i>	
<i>Tenzij: familiale mutatie in dit gen</i> <b>uitsluitend</b> analyse van <b>dit</b> gen gewenst	
Loeys-Dietz syndroom	
TGFBR1 <sup>Ⓔ</sup> TGFBR2 <sup>Ⓔ</sup> SMAD3	
TGFB2 TGFB3	
Löwe syndroom (oculo-cerebro-renaal syndroom)	OCRL1
Maligne rhabdoide tumoren	SMARCB1 <sup>Ⓔ</sup> (SNF5)
Mandibulofaciale dysostosis met microcefalie	EFTUD2
Mannelijke infertilititeit	NR5A1 <sup>Ⓔ</sup>
Marfan syndroom	FBN1 <sup>Ⓔ</sup>
Marfan syndroom	TGFBR1 <sup>Ⓔ</sup>
Marfan syndroom	TGFBR2 <sup>Ⓔ</sup>
Maternale contaminatie test	n.v.t.
Megalencefalie-polymicrogyrie-polydactylie-hydrocefalus syndroom	
PIK3R2 PIK3CA	
Melnick-Needles syndroom, XL	FLNA <sup>Ⓔ</sup> (FLN1)
Menkes, ziekte van	ATP7A <sup>Ⓔ</sup>
Mentale retardatie met epilepsie, X-gebonden	ARX <sup>Ⓔ</sup>
Mentale retardatie, X-gebonden, syndromale, Christianson type	SLC9A6
Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type 1 (MOPD1)	RNU4ATAC
Mono/dizygotie test (tweeling)	n.v.t.
Moyamoya disease 5	ACTA2
Mucopolidosis II $\alpha/\beta$ **	GNPTAB
Mucopolidosis III $\alpha/\beta$ **	GNPTAB
Mucopolidosis III $\gamma$ **	GNPTG

Indicatie	Gen
Mucopolysaccharidose I (MPSI; Hurler/ Scheie)**	IDUA
Mucopolysaccharidose II (MPSII; Hunter)**	IDS <sup>Ⓔ</sup>
Mucopolysaccharidose IIIa (Sanfilippo A)**	SGSH
Mucopolysaccharidose IIIb (Sanfilippo B)**	NAGLU
Mucopolysaccharidose IIIc (Sanfilippo C)**	HGSNAT
Mucopolysaccharidose IIId (Sanfilippo D)**	GNS
Mucopolysaccharidose IVa (Morquio syndroom A)**	GALNS
Mucopolysaccharidose IVb (Morquio syndroom B)**	GLB1
Mucopolysaccharidose VI (Maroteaux Lamy)**	ARSB
Mucopolysaccharidose VII (Sly syndroom)**	GUSB
Muenke syndroom	FGFR3
Multipepele epifysaire dysplasie	SLC26A2
Multiple exostosen <sup>Ⓐ</sup>	
EXT1 EXT2	
Myofibrillaire myopathie	
DES LDB3	
Myelodysplastisch syndroom	GATA2
N-acetylglutamate synthase deficiëntie	NAGS
Neurodegeneratie met ijzerafzetting in de hersenen (NBIA)	WDR45
Neuroblastoom, familiair	ALK
Neurofibromatose type 1	NF1 <sup>Ⓔ</sup>
Neurofibromatose type 2	NF2 <sup>Ⓔ</sup>
Niemann-Pick type C1	NPC1
Niemann-Pick type C2	NPC2
Niercel carcinoom	
FH FLCN	
Ocular albinisme type 1	TYR
Okihiro syndroom (Duane-radial-ray syndroom)	SALL4 <sup>Ⓔ</sup>
Ornithine transcarbamylase deficiëntie (OTC)	OTC <sup>Ⓔ</sup>
Otopalatodigitaal syndroom, type I (OPDI)	FLNA (FLN1)
Otopalatodigitaal syndroom type II (OPDII)	FLNA (FLN1)
<i>Ovariumkanker, erfelijke <sup>Ⓒ</sup></i>	
<i>Bij deze keuze wordt targeted NGS (filter ovariumkanker) en BRCA1 MLPA ingezet.</i>	
<i>Tenzij: Familiaire of bekende mutatie:</i>	
In gen	BRCA1 BRCA2 BRIP1 RAD51C RAD51D
<i>Ovariumkanker, erfelijke <sup>Ⓒ</sup> alleen MLPA</i>	
BRIP1, MLPA RAD51C en RAD51D, MLPA	
Pallister-Hall syndroom	GLI3 <sup>Ⓔ</sup>
Parietal foramina 1 (PFM1)	MSX2
Parietal foramina 2 (PFM2)	ALX4 <sup>Ⓔ</sup>
<i>Parkinson, ziekte van</i>	
PARKIN (PARK2) <sup>Ⓔ</sup> LRRK2 (PARK8) <sup>Ⓔ</sup>	
DJ1 (PARK7) <sup>Ⓔ</sup> FBXO7 (PARK15)	
SNCA (PARK1) <sup>Ⓔ</sup> PINK1 (PARK6) <sup>Ⓔ</sup>	
ATP13A2 (PARK9)	
<i>Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter bewegingsstoornis ingezet.</i>	
<i>Tenzij: familiale mutatie in dit gen</i> <b>uitsluitend</b> analyse van <b>dit</b> gen gewenst	
Vervolg volgende pagina	
<b>Voetnoten</b>	
<sup>Ⓐ</sup> Uitsluitend dragerschapsanalyse bij in Rotterdam reeds bekende families.	
<sup>Ⓑ</sup> Testen van veel voorkomende mutaties. Totale genscreen inclusief MLPA: 8 wk.	
<sup>Ⓒ</sup> Aanvragen uitsluitend door Klinisch Genetisch Centrum.	
<sup>Ⓓ</sup> Inclusief Copy Number Varianten analyse voor de genen uit het NGS exoom filter.	
<sup>Ⓔ</sup> Testen van dit gen is inclusief een deletie/duplicatie onderzoek d.m.v. MLPA.	
**Nieuwe patiënten s.v.p. eerst biochemisch testen en resultaten vermelden.	
*Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.	

Indicatie	Gen
Paroxismale kinesio gene dyskinesie (PKD)	PRRT2
Pendred syndroom	SLC26A4 <sup>Ⓔ</sup>
Peutz-Jeghers syndroom	STK11 <sup>Ⓔ</sup>
Pfeiffer syndroom	
FGFR1 FGFR2	
Phenylketonurie (PKU)	PAH <sup>Ⓔ</sup>
Pleuropulmonary blastoma	DICER1 <sup>Ⓔ</sup>

Polymicrogyrie (PMG)	
ADGRG1 (GPR56)	TUBA1A WDR62
RTTN	VLDLR
<i>Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter neuronale migratiestoornis ingezet.</i>	
<i>Tenzij: familiale mutatie in dit gen</i>	
<b>uitsluitend</b> analyse van <b>dit</b> gen gewenst	

Pompe, ziekte van (glycogeenstapelingsziekte type 2)**	GAA
Porencephaly, erfelijke	
COL4A1 COL4A2	
Porfyrie, acute intermitterende	HMBS
Porfyrie, coproporfyrie	CPOX <sup>Ⓔ</sup> (CPO)
Porfyrie, cutanea tarda	UROD <sup>Ⓔ</sup>
Porfyrie, erythroëtische protoporfyrie (EPP)	FECH <sup>Ⓔ</sup>
Porfyrie, variegata	PPOX <sup>Ⓔ</sup>
Prader-Willi syndroom (methylering)	n.v.t.
Prematuur ovarieel falen (POF)	FMR1
Prematuur ovarieel falen	NR5A1 <sup>Ⓔ</sup>

Prostaatcarcinoom, erfelijke <sup>Ⓒ</sup>			
<i>Bij deze keuze wordt targeted NGS (filter prostaatcarcinoom) en BRCA1 MLPA ingezet.</i>			
<i>Tenzij: Familiaire of bekende mutatie</i>			
In gen	ATM	BRCA1	BRCA2
	CHEK2	HOXB13	PALB2

PTEN Hamartoma Tumor syndroom (PHTS)	PTEN <sup>Ⓔ</sup>
Pseudohermafroditisme, mannelijk	HSD17B3
Pseudovaginale perineoscrotale hypospadie	SRD5A2 <sup>Ⓔ</sup>
Pulmonale alveolaire microlithiasis (PAM)	SLC34A2
Retinitis pigmentosa	
ABCA4 <sup>Ⓔ</sup> RHO	
Rett syndroom	
MECP2 <sup>Ⓔ</sup> CDKL5 <sup>Ⓔ</sup>	
Saethre-Chotzen syndroom	
FGFR3 TWIST1 <sup>Ⓔ</sup>	
Salla, ziekte van	SLC17A5
Scheie syndroom (MPS1)**	IDUA
Schwannomatose	
LZTR1 <sup>Ⓔ</sup> SMARCB1 (SNF5) <sup>Ⓔ</sup>	
Silver-Russell syndroom (Uniparentale disomie chr 7 (UPD7)), markers	n.v.t.
Silver-Russell syndroom (Uniparentale disomie chr 7 (UPD7)), methylering	n.v.t.
Spastische paraplegie 78	ATP13A2
Spinale musculaire atrofie X-linked 3 (SMAX3)	ATP7A <sup>Ⓔ</sup>

Spinocerebellaire ataxie pakket (SCA 1, 2, 3(MJD), 6 en 7)	
Spinocerebellaire ataxie pluspakket (SCA 1, 2, 3(MJD), 6, 7, 12 en 17)	

*N.B. Alle hier genoemde spinocerebellaire ataxieën zijn ook opgenomen in het NGS exoom filter bewegingsstoornis (zie pagina 2 linksboven). In dit NGS filter zijn ook de meer zeldzame (spinocerebellaire) ataxieën opgenomen.*

Spinocerebellaire ataxie type 1 (SCA1)	ATXN1
Spinocerebellaire ataxie type 2 (SCA2)	ATXN2
Spinocerebellaire ataxie type 3 (SCA3, MJD)	ATXN3

Indicatie	Gen
Spinocerebellaire ataxie type 6 (SCA6)	CACNA1A
Spinocerebellaire ataxie type 7 (SCA7)	ATXN7
Spinocerebellaire ataxie type 12 (SCA12)	PPP2R2B
Spinocerebellaire ataxie type 17 (SCA17)	TBP
Spinocerebellaire ataxie type 27 (SCA27)	FGF14
Spinocerebellaire ataxie recessief 1 (SCAR1)	SETX
SRY (SRY-PCR tweede weefsel)	SRY
Stargardt, ziekte van	ABCA4 <sup>Ⓔ</sup>
Tetralogie van Fallot (ToF)	
JAG1 <sup>Ⓔ</sup> NKX2.5	GATA4 <sup>Ⓔ</sup> GATA6
Thanatofore dysplasie type 1	FGFR3
Townes-Brocks syndroom	SALL1 <sup>Ⓔ</sup>
Treacher Collins syndroom	
POLR1C POLR1D TCOF1	
Trichothiodystrofie 1, fotosensitief	ERCC2
Trichothiodystrofie 2, fotosensitief	ERCC3
Trichothiodystrofie 3, fotosensitief	GTF2H5
Trichothiodystrofie 4, niet fotosensitief	MPLKIP
Trifalangeale duimen/preaxiale polydactylie	LMBR1 (ZRS)
Tubereuze Sclerose Complex	
TSC1 <sup>Ⓔ</sup> TSC2 <sup>Ⓔ</sup>	
Uniparentale disomie chr 7 (UPD7) (Silver-Russell syndroom), markers	n.v.t.
Uniparentale disomie chr 7 (UPD7) (Silver-Russell syndroom), methylering	n.v.t.
Uniparentale disomie chr 14 (UPD14), methylering	n.v.t.
Uniparentale disomie chr 14 (UPD14), markers	n.v.t.
Uniparentale disomie chr 15 (UPD15), markers (zie Prader Willi syndroom en/of Angelman syndroom)	n.v.t.
Urofaciaal syndroom type 2	LRIG2
Usher syndroom, type 2A	USH2A <sup>Ⓔ</sup>
Uveamelanoom, erfelijke	BAP1 <sup>Ⓔ</sup>
VATER/VACTERL associatie	SALL1 <sup>Ⓔ</sup>
Vitelliforme macula dystrofie 2 (VMD2)	BEST1
Von Hippel-Lindau syndroom	VHL <sup>Ⓔ</sup>
Wilms tumor	WT1 <sup>Ⓔ</sup>
Wolff-Parkinson-White syndroom	PRKAG2
Xeroderma pigmentosum A	XPA
Xeroderma pigmentosum B	ERCC3
Xeroderma pigmentosum D	ERCC2
Xeroderma pigmentosum G	ERCC5
X-inactivatie	n.v.t.
X-linked myopathie met posturale spier atrofie en gegeneraliseerde hypertrofie (XMPMA)	FHL1
X-linked scapuloperoneale myopathie (XSPM)	FHL1
DNA opslag, nog geen testen inzetten	
Anders, te weten:	

## Toelichting

### Voetnoten

<sup>Ⓐ</sup> Uitsluitend dragerschapsanalyse bij in Rotterdam reeds bekende families.

<sup>Ⓑ</sup> Testen van veel voorkomende mutaties.

Totale genscreen inclusief MLPA: 8 wk.

<sup>Ⓒ</sup> Aanvragen uitsluitend door Klinisch Genetisch Centrum.

<sup>Ⓓ</sup> Inclusief Copy Number Varianten analyse voor de genen uit het NGS exoom filter.

<sup>Ⓔ</sup> Testen van dit gen is inclusief een deletie/duplicatie onderzoek d.m.v. MLPA.

\*\*Nieuwe patiënten s.v.p. eerst biochemisch testen en resultaten vermelden.

\*Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.