

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 ponsplaatje afdruk/sticker

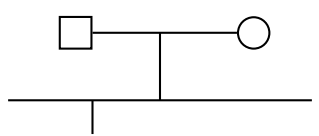
<p>Afgifte materiaal</p> <p>Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica Kamer/Loket Ee2475 Dr. Molewaterplein 40, 3015 GD Rotterdam</p> <p>Postadres</p> <p>Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica, Ee2475 Postbus 2040, 3000 CA Rotterdam</p> <p>T: 010-7043197, F: 010-7043200 E: Loket.klinischegenetica@erasmusmc.nl</p>	<p>Naam patiënt(e): M/V</p> <p>PID Erasmus MC:</p> <p>Geboortedatum:</p> <p>Adres:</p> <p>Postcode:</p> <p>Woonplaats:</p> <p>Telefoonnummer:</p> <p>BSN:</p> <p>Verzekering:</p> <p>Polisnummer:</p> <p>Huisarts:</p> <p>Adres:</p>
---	---

<p>Aanvragend arts:</p> <p>Indien arts-assistent; naam supervisor:</p> <p>Adres:</p> <p>Telnr.: Faxnr.:</p>	<p>Instelling:</p> <p>Afdeling:</p> <p>Uw kenmerk: AGB code:</p> <p>CC uitslag:</p>
---	--

Is er al eens eerder materiaal van een familielid/partner ingestuurd?

<input type="checkbox"/> Ja, nl van:	Geboortedatum:
<input type="checkbox"/> Neen	Familienummer:
	DNA-nummer(s):
	Relatie(stamboom zie onder)

Stamboom: De persoon die op dit formulier vermeld staat met een pijl aanduiden; de aangedane familieleden intekenen.



Gebruik patiëntenmateriaal

Betrokkene of diens ouders of wettelijke vertegenwoordiger **verbiedt expliciet** nader gebruik van zijn / haar lichaamsmateriaal.

<p>Aard ingezonden materiaal</p> <p><input type="checkbox"/> EDTA bloed (NB. 1x 7-10ml) <input type="checkbox"/> DNA <input type="checkbox"/> Anders.....</p>	<p>Datum afname: <input type="text"/></p>
---	--

Vraagstelling en indicatie: zie volgende pagina's. Voorwaarden voor verzending: zie pag. 4 en 5.

In te vullen door LOKETmedewerker

<p>Datum ontvangst:</p> <p>Paraaf:</p>	<p>Familienummer:</p> <p>Fractienummer(s):</p>	<p>Controleparaaf:</p> <p>Testen/Pakket:</p> <p>Paraaf (analist):</p>
--	--	---

Next Generation Sequencing (NGS)	Uitslag (wk)
NGS exoom met filter (single analyse)	
<input type="checkbox"/> Aangeboren hartafwijkingen (2717)	18
<input type="checkbox"/> Aneurysma (2454)	18
<input type="checkbox"/> Autisme (1486)	18
<input type="checkbox"/> Bewegingsstoornis (5222)	18
<input type="checkbox"/> Cardiomyopathie (1391)	18
<input type="checkbox"/> HCM <input type="checkbox"/> NCCM <input type="checkbox"/> DCM <input type="checkbox"/> ARVC <input type="checkbox"/> RCM	
<input type="checkbox"/> Ceroidlipofuscinose (CLN) (3512)	18
<input type="checkbox"/> Ciliopathie, incl. Bardet Biedl syndroom (5599)	18
<input type="checkbox"/> Disorders of Sex Development (DSD) (1439)	18
<input type="checkbox"/> Doofheid (0800)	18
<input type="checkbox"/> Early-onset enteropathie (2971)	18
<input type="checkbox"/> Erfelijke Aangeboren Afwijkingen (EAA) (5234)	18
<input type="checkbox"/> Metabole ziekten (1007)	18
<input type="checkbox"/> Neurodegeneratie (1656)	18
<input type="checkbox"/> Neuronale migratiestoornis (2025)	18
<input type="checkbox"/> Primaire Immundeficiëntie (PID) (1622)	18
<input type="checkbox"/> Skeletdysplasie (5236)	18
<input type="checkbox"/> Visusstoornis (2089)	18

Familieonderzoek NGS bevinding

Gen:
Variant:

Voor specificatie genen en technische informatie zie www.dnadiagnostiekrotterdam.nl/NGS

Indicatie	Gen	Uitslag (wk)
<input type="checkbox"/> 3MC syndroom	MASP1	8
<input type="checkbox"/> Aceruloplasminemie	CP	8
<input type="checkbox"/> Achondroplasie	FGFR3	8
<input type="checkbox"/> Acute Myeloïde Leukemie	GATA2	8
<input type="checkbox"/> Acute intermitterende porfyrie	HMBS	8
<input type="checkbox"/> Achondrogenese type 1B	SLC26A2	8
<input type="checkbox"/> Afwijkende geslachtsdifferentiatie		
<input type="checkbox"/> 46,XX sex reversal 1	SRY	8
<input type="checkbox"/> 46,XY sex reversal 2	SRY	8
<input type="checkbox"/> 46,XY sex reversal 3	NR5A1	8
<input type="checkbox"/> 46,XX sex reversal 4	NR5A1	8
<input type="checkbox"/> 46,XY DSD: 17-beta-hydroxysteroiddehydrogenase type 3 deficiëntie	HSD17B3	8
<input type="checkbox"/> 46,XY DSD: 5-alfa-reductase type 2 deficiëntie	SRD5A2	8
<input type="checkbox"/> 46,XY DSD: Androgeenongevoelighedsyndroom	AR	8
<input type="checkbox"/> 46,XY DSD: Leydig cel hypoplasie	LHCGR	8
<input type="checkbox"/> 46,XY DSD: Precocious puberteit	LHCGR	8
<input type="checkbox"/> Gonadale dysgenese		8
<input type="checkbox"/> SRY * SOX9 <input type="checkbox"/> WT1		
<input type="checkbox"/> Persistent Mullerian Duct syndroom	AMH	8
<input type="checkbox"/> Agnathia-otocephalie	PRRX1	8
<input type="checkbox"/> Alagille syndroom		8
<input type="checkbox"/> JAG1 <input type="checkbox"/> NOTCH2		
<input type="checkbox"/> Allan-Herndon Dudley-syndroom	MCT8 (SLC16A2)	8
<input type="checkbox"/> Alfa-1- antitrypsine deficiëntie	SERPINA1 (AAT)	8
<input type="checkbox"/> Alfa Mannosidose	MAN2B1	8
<input type="checkbox"/> Alternerende hemiplegie op kinderleeftijd 2 (AHC)	ATP1A3	8

Alzheimer, familiale preseniele ziekte van
 PSEN1 PSEN2 APP TREM2

Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter neurodegeneratie ingezet.

Tenzij: familiale mutatie in dit gen
 uitsluitend analyse van dit gen gewenst

<input type="checkbox"/> Amyotrofische laterale sclerose type 4 (ALS4)	SETX	8
<input type="checkbox"/> Aneurysma, familiair (aorta)		8
<input type="checkbox"/> ACTA2 <input type="checkbox"/> COL3A1 <input type="checkbox"/> FBN1 <input type="checkbox"/> EFEMP2 <input type="checkbox"/> MYLK <input type="checkbox"/> SMAD3 <input type="checkbox"/> TGFB2 <input type="checkbox"/> TGFB3 <input type="checkbox"/> TGFB1 <input type="checkbox"/> TGFB2		

Indicatie	Gen	Uitslag (wk)
<i>Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter aneurysma ingezet.</i>		
<i>Tenzij: <input type="checkbox"/> familiale mutatie in dit gen <input type="checkbox"/> uitsluitend analyse van dit gen gewenst</i>		
<input type="checkbox"/> Angelman syndroom (methylering)	n.v.t.	6
<input type="checkbox"/> Angelman syndroom (mutatieanalyse)	UBE3A	8
<input type="checkbox"/> Angelman-like syndroom	SLC9A6	8
<input type="checkbox"/> Apert syndroom	FGFR2	8
<input type="checkbox"/> Aspertylglucosaminidase deficiëntie	AGA	8
<input type="checkbox"/> Ataxie oculomotore apraxie (AOA1, EAOH)	APTX	8
<input type="checkbox"/> Atelosteogenese type II	SLC26A2	8
<input type="checkbox"/> Atrium septum defect		8
<input type="checkbox"/> ACTC1 <input type="checkbox"/> GATA4 <input type="checkbox"/> GATA6 <input type="checkbox"/> TBX20		
<input type="checkbox"/> Atrium septum defect met atrioventriculaire geleidingsstoornis	NKX2-5	8
<input type="checkbox"/> Azoöspermie/oligospermie AZF a/b/c regio's (y-deleties)		6
<input type="checkbox"/> BAP1 Tumor predispositie syndroom	BAP1	8
<input type="checkbox"/> Barth syndroom	TAZ	8
<input type="checkbox"/> Benigne familiale infantiele convulsies (BFIC)	PRRT2	8
<input type="checkbox"/> Best, ziekte van	BEST1	8
<input type="checkbox"/> Bijnierinsufficiëntie	NR5A1	8
<input type="checkbox"/> Biotinidase deficiëntie	BTD	8
<input type="checkbox"/> BOR syndroom	EYA1	8
<input type="checkbox"/> Borst- en ovariumkanker, erfelijke ©		6
<input type="checkbox"/> BRCA1 <input type="checkbox"/> BRCA2 <input type="checkbox"/> BRIP1 <input type="checkbox"/> CHEK2, c.1100delC <input type="checkbox"/> PALB2 <input type="checkbox"/> RAD51C <input type="checkbox"/> RAD51D <input type="checkbox"/> ATM		
<input type="checkbox"/> Borst- en ovariumkanker, erfelijke, SPOED ©		
<input type="checkbox"/> BRCA1 <input type="checkbox"/> BRCA2 <input type="checkbox"/> PALB2 <input type="checkbox"/> CHEK2, c.1100delC		
Uitslag voor datum		
<input type="checkbox"/> Brachydactylie		8
<input type="checkbox"/> BMPR1B <input type="checkbox"/> GDF5 <input type="checkbox"/> HOXD13 <input type="checkbox"/> NOG <input type="checkbox"/> IHH <input type="checkbox"/> PTHLH		
<input type="checkbox"/> Brooke-Spiegler syndroom	CYLD	8
<input type="checkbox"/> Burn-McKeown syndroom	TXNL4A	8
<input type="checkbox"/> CAPOS syndroom	ATP1A3	8
* Campomele dysplasie	SOX9	8
<input type="checkbox"/> Camptodactylie-artropathie-coxa vara-pericarditis	PRG4	8
<input type="checkbox"/> Carbamoyl fosfaat synthase I deficiëntie	CPS1	8
<input type="checkbox"/> Carbonic anhydrase deficiëntie	CA5A	8
<input type="checkbox"/> Cardiale Valvulaire Dysplasie, XL; CVD1	FLNA (FLN1)	8
<input type="checkbox"/> Cardiomyopathie, testen familiale mutatie graag gen specificeren:		4
<input type="checkbox"/> CBAVD/CUAVD (Vas deferens aplasie)	<input type="checkbox"/> CFTR <input type="checkbox"/> ADGRG2	4@ 8
<input type="checkbox"/> Centrale areolairedystrofie (CACD)	PRPH2	8
<input type="checkbox"/> Cerebrale Amyloid Angiopathie	APP	8
<input type="checkbox"/> Cerebrale cavernieuze hemangiomen		8
<input type="checkbox"/> CCM2 (MGC4607) <input type="checkbox"/> KRIT1 (CCM1) <input type="checkbox"/> PDCD10 (CCM3)		
<input type="checkbox"/> CHARGE syndroom	CHD7	8
<input type="checkbox"/> Coproporfyrurie	CPOX (CPO)	8
<input type="checkbox"/> Chorea, benigne erfelijke ©	NKX2-1	4
<input type="checkbox"/> Clove syndroom	PIK3CA	8
<input type="checkbox"/> Cockayne syndroom A	ERCC8	8
<input type="checkbox"/> Cockayne syndroom B	ERCC6	8
<input type="checkbox"/> Cockayne syndroom (Xeroderma pigmentosum G)	ERCC5	8

Vervolg volgende pagina

Voetnoten

- Ⓐ Uitsluitend dragerschapsanalyse bij in Rotterdam reeds bekende families.
Ⓑ Testen van veel voorkomende mutaties.
Totale genscreen inclusief MLPA: 8 wk.
© Voor specificatie genen en technische informatie zie www.dnadiagnostiekrotterdam.nl/NGS
Ⓒ Alleen samen met cardiomyopathy NGS pakket 47 genen
Ⓓ Aanvragen uitsluitend door Klinisch Genetisch Centrum
* Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.
** Nieuwe patiënten s.v.p. eerst biochemisch testen, en resultaten vermelden.

Indicatie	Gen	Uitslag (wk)	Indicatie	Gen	Uitslag (wk)
<input type="checkbox"/> Costello syndroom	HRAS	8	<input type="checkbox"/> Goldberg-Shprintzen syndroom	KIF1BP (KIAA1279)	8
<input type="checkbox"/> Craniofrontonasale dysplasie	EFNB1	8	<input type="checkbox"/> Greig syndroom (cefalopolysyndactylie syndroom, GCPS)	GLI3	8
<input type="checkbox"/> Craniosynostose		8	<input type="checkbox"/> Hajdu-Cheney syndroom	NOTCH2	8
* FGFR1 <input type="checkbox"/> FGFR2 <input type="checkbox"/> FGFR3 <input type="checkbox"/> TWIST1			<input type="checkbox"/> HERS, ziekte van	PYGL	8
<input type="checkbox"/> ZIC1 <input type="checkbox"/> ERF <input type="checkbox"/> TCF12 <input type="checkbox"/> IL11RA <input type="checkbox"/> BCL11B			<input type="checkbox"/> Heterotopie, periventriculair, nodulair, AR	ARFGEF2	8
<input type="checkbox"/> Crigler-Najjar syndroom	UGT1A1	8	<input type="checkbox"/> Heterotopie, periventriculair, nodulair, XL	FLNA (FLN1)	8
<input type="checkbox"/> Crouzon syndroom	FGFR2	8	<i>Bij deze keuze wordt het NGS exoom + filter neuronale migratiestoornis ingezet.</i>		
<input type="checkbox"/> Crouzon syndroom Acanthosis Nigricans	FGFR3	8	<i>Tenzij:</i> <input type="checkbox"/> familiäre mutatie in dit gen		
<input type="checkbox"/> Cutis Laxa	EFEMP2	8	<input type="checkbox"/> uitsluitend analyse van dit gen gewenst		
<input type="checkbox"/> Cylindromatose, familiaire	CYLD	8	<input type="checkbox"/> Holt-Oram syndroom	TBX5	8
<input type="checkbox"/> Cystische Fibrose	CFTR	4@	<input type="checkbox"/> Hunter syndroom (MPSII)**	IDS	8
<input type="checkbox"/> Cystische Fibrose prenataal	CFTR	2	<input type="checkbox"/> Hurler syndroom (MPSI)**	IDUA	8
Echodense darmen <input type="checkbox"/> ja <input type="checkbox"/> neen			<input type="checkbox"/> Hurler-Scheie syndroom (MPSI)	IDUA	8
zwangerschapstermijn:			<input type="checkbox"/> Hypermanganesemie met dystonie 1	SLC30A10	8
<input type="checkbox"/> Danon, ziekte van	LAMP2	8	<input type="checkbox"/> Hypermobiliteit syndroom/bindweefselziekte		8
<input type="checkbox"/> Darmkanker, familiaire adenomateuze polyposis coli (FAP/MAP) ©		8	<input type="checkbox"/> TGFBR1 <input type="checkbox"/> TGFB2		
<input type="checkbox"/> APC <input type="checkbox"/> BMPR1A <input type="checkbox"/> MUTYH <input type="checkbox"/> NTHL1 <input type="checkbox"/> SMAD4			<input type="checkbox"/> Hypofosfatasia	ALPL	8
<input type="checkbox"/> Darmkanker/Lynch syndroom, hereditaire non-polyposis colon kanker (HNPCC) ©©		8	<input type="checkbox"/> Hypochondroplasia	FGFR3	8
<input type="checkbox"/> MLH1 <input type="checkbox"/> MSH2 <input type="checkbox"/> MSH6			<input type="checkbox"/> Jackson-Weiss syndroom	FGFR2	8
* Dentatorubrale-pallidoluisian atrofie (DRPLA)	ATN1	8	<input type="checkbox"/> Kennedy, ziekte van (SBMA)	AR	8
<input type="checkbox"/> Diastrofische dysplasie	SLC26A2	8	<input type="checkbox"/> Klippel-Feil syndroom		8
<input type="checkbox"/> DICER1 syndroom	DICER1	8	<input type="checkbox"/> GDF3 <input type="checkbox"/> GDF6 <input type="checkbox"/> MEOX1		
<input type="checkbox"/> Doofheid, adult-onset (DFNA9)	COCH	8	<input type="checkbox"/> Kufor-Rakeb syndroom	ATP13A2	8
<input type="checkbox"/> Doofheid, lage tonen (DFNA6/14/38)	WFS1	8	<input type="checkbox"/> Krabbe, ziekte van**	GALC	8
<input type="checkbox"/> Doofheid, progressief (DFNA2)	KCNQ4	8	<input type="checkbox"/> Legius syndroom	SPRED1	8
<input type="checkbox"/> Doofheid, vroegkinderlijke (DFNB1)	GJB2+GJB6	8	<input type="checkbox"/> Leverfosforylase deficiëntie	PYGL	8
<input type="checkbox"/> Doofheid, vroegkinderlijke (DFNB4)	SLC26A4	8	<input type="checkbox"/> Lewy Body demantie	SNCA	8
<input type="checkbox"/> Double cortex syndroom	DCX	8	<input type="checkbox"/> Li-Fraumeni syndroom	TP53	8
<input type="checkbox"/> Dystonie 1, met hypermanganesemie	SLC30A10	8	<input type="checkbox"/> Lipodystrofie	LMNA	8
<input type="checkbox"/> Dystonie 12	ATP1A3	8	<input type="checkbox"/> Lissencefalie		8
<input type="checkbox"/> Ehlers-Danlos syndroom, vasculaire type	COL3A1	8	<input type="checkbox"/> PFAFH1B1 (LIS1) <input type="checkbox"/> TUBA1A (LIS3)		
<input type="checkbox"/> Emberger's syndroom	GATA2	8	<input type="checkbox"/> Lissencefalie syndroom, Norman-Roberts type	RELN	8
<input type="checkbox"/> Episodische kinesio gene dyskinesie 1	PRRT2	8	<i>Bij deze keuze wordt het NGS exoom + filter neuronale migratiestoornis ingezet.</i>		
<input type="checkbox"/> Erythropeëtische protoporfyrie (EPP)	FECH	8	<i>Tenzij:</i> <input type="checkbox"/> familiäre mutatie in dit gen		
<input type="checkbox"/> Fabry, ziekte van	GLA	8	<input type="checkbox"/> uitsluitend analyse van dit gen gewenst		
<input type="checkbox"/> Ferguson-Smith syndroom	TGFBR1	8	<input type="checkbox"/> Loeys-Dietz syndroom		8
<input type="checkbox"/> Fragiele X syndroom FRAXA (mentale retardatie)	FMR1	4	<input type="checkbox"/> TGFBR1 <input type="checkbox"/> TGFB2 <input type="checkbox"/> SMAD3		
<input type="checkbox"/> FXPOI, Fragiele X primaire ovariële insufficiëntie	FMR1	4	<input type="checkbox"/> TGFB2 <input type="checkbox"/> TGFB3		
<input type="checkbox"/> FXTAS, Fragiele X tremor ataxie syndroom	FMR1	4	<input type="checkbox"/> Löwe syndroom (oculo-cerebro-renaal syndroom)	OCRL1	8
<input type="checkbox"/> Frasier syndroom	WT1	8	<input type="checkbox"/> Maligne rhabdoide tumoren	SMARCB1 (SNF5)	8
<input type="checkbox"/> Friedreichs ataxie (FRDA)	FXN	6	<input type="checkbox"/> Mandibulofaciale dysostosis met microcefalie	EFTUD2	8
<input type="checkbox"/> Frontometafyseale dysplasie, XL	FLNA (FLN1)	8	<input type="checkbox"/> Mannelijke infertiliteit	NR5A1	8
<input type="checkbox"/> Frontotemporale demantie (ziekte van Pick)		8	<input type="checkbox"/> Marfan syndroom	FBN1	8
<input type="checkbox"/> MAPT(TAU) <input type="checkbox"/> GRN <input type="checkbox"/> CHMP2B <input type="checkbox"/> C9orf72 <input type="checkbox"/> PRKAR1B			<input type="checkbox"/> Marfan syndroom	TGFBR1	8
<i>Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter neurodegeneratie ingezet.</i>			<input type="checkbox"/> Marfan syndroom	TGFBR2	8
<i>Tenzij:</i> <input type="checkbox"/> familiäre mutatie in dit gen			<input type="checkbox"/> Maternale contaminatie test	n.v.t.	
<input type="checkbox"/> uitsluitend analyse van dit gen gewenst			<input type="checkbox"/> Megalencefalie-polymicrogyrie-polydactylie-hydrocefalus syndroom		8
<input type="checkbox"/> Frontonasale dysplasie 1	ALX3	8	<input type="checkbox"/> PIK3R2 <input type="checkbox"/> PIK3CA		
<input type="checkbox"/> Frontonasale dysplasie 2	ALX4	8	<input type="checkbox"/> Melnick-Needles syndroom, XL	FLNA (FLN1)	8
<input type="checkbox"/> Gaucher, ziekte van	GBA**	8	<input type="checkbox"/> Menkes, ziekte van	ATP7A	8
<input type="checkbox"/> Gilbert syndroom	UGT1A1	8	<input type="checkbox"/> Mentale retardatie met epilepsie, X-gebonden	ARX	8
<input type="checkbox"/> Glycogeenstapelingsziekte type 2 (ziekte van Pompe)**	GAA	8	<input type="checkbox"/> Mentale retardatie, X-gebonden, syndromale, Christianson type	SLC9A6	8
<input type="checkbox"/> Glycogeenstapelingsziekte type 2B (ziekte van Danon)	LAMP2	8	<input type="checkbox"/> Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type 1 (MOPD1)	RNU4ATAC	2
<input type="checkbox"/> Glycogeenstapelingsziekte type IV**	GBE1	8	<i>Vervolg volgende pagina</i>		
<input type="checkbox"/> Glycogeenstapelingsziekte type VI**	PYGL	8	Voetnoten		
<input type="checkbox"/> Glycogenose IX (GSD IX)		8	Ⓐ Uitsluitend dragerschapsanalyse bij in Rotterdam reeds bekende families.		
<input type="checkbox"/> PHKA1 <input type="checkbox"/> PHKA2 <input type="checkbox"/> PHKB			Ⓑ Voor specificatie genen en technische informatie zie www.dnadiagnostiekrotterdam.nl/NGS		
<input type="checkbox"/> PHKG1 <input type="checkbox"/> PHKG2			Ⓒ Aanvragen uitsluitend door Klinisch Genetisch Centrum		
<input type="checkbox"/> GM3 synthase deficiëntie	ST3GAL5	8	* Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.		
<input type="checkbox"/> GM1-Gangliosidose	GLB1	8	** Nieuwe patiënten s.v.p. eerst biochemisch testen, en resultaten vermelden.		
<input type="checkbox"/> Goiter multinodulair 1		8			
<input type="checkbox"/> DICER1 <input type="checkbox"/> KEAP1					

Indicatie	Gen	Uitslag (wk)
<input type="checkbox"/> Mono/dizygotie test (tweeling)	n.v.t.	2
<input type="checkbox"/> Moyamoya disease 5	ACTA2	8
<input type="checkbox"/> Mucopolipidosis II α/β^{**}	GNPTAB	8
<input type="checkbox"/> Mucopolipidosis III α/β^{**}	GNPTAB	8
<input type="checkbox"/> Mucopolipidosis III γ^{**}	GNPTG	8
<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose I (MPSI; Hurler/ Scheie)**	IDUA	8
<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose II (MPSII; Hunter)**	IDS	8
<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose IIIa (Sanfilippo A)**	SGSH	8
<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose IIIb (Sanfilippo B)**	NAGLU	8
<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose IIIc (Sanfilippo C)**	HGSNAT	8
<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose IIId (Sanfilippo D)**	GNS	8
<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose IVa (Morquio syndroom A)**	GALNS	8
<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose IVb (Morquio syndroom B)**	GLB1	8
<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose VI (Maroteaux Lamy)**	ARSB	8
<input type="checkbox"/> Mucopolysaccharidose VII (Sly syndroom)**	GUSB	8
<input type="checkbox"/> Muenke syndroom	FGFR3	8
<input type="checkbox"/> Multipele epifysaire dysplasie	SLC26A2	8
<input type="checkbox"/> Multiple exostosen [Ⓐ]		8
<input type="checkbox"/> EXT1 <input type="checkbox"/> EXT2		
<input type="checkbox"/> Myofibrillaire myopathie		8
<input type="checkbox"/> DES <input type="checkbox"/> LDB3		
<input type="checkbox"/> Myelodysplastisch syndroom	GATA2	8
<input type="checkbox"/> N-acetylglutamate synthase deficiëntie	NAGS	8
<input type="checkbox"/> Neurodegeneratie met ijzerafzetting in de hersenen (NBIA)	WDR45	8
<input type="checkbox"/> Neuroblastoom, familiair	ALK	8
<input type="checkbox"/> Neurofibromatose type 1	NF1	8
<input type="checkbox"/> Neurofibromatose type 2	NF2	8
<input type="checkbox"/> Niemann-Pick type C1	NPC1	8
<input type="checkbox"/> Niemann-Pick type C2	NPC2	8
<input type="checkbox"/> Niercel carcinoom		8
<input type="checkbox"/> FH <input type="checkbox"/> FLCN		
<input type="checkbox"/> Ocular albinisme type 1	TYR	8
<input type="checkbox"/> Okihiro syndroom (Duane-radial-ray syndroom)	SALL4	8
<input type="checkbox"/> Ornithine transcarbamylase deficiëntie (OTC)	OTC	8
<input type="checkbox"/> Otopalatodigitaal syndroom, type I (OPDI)	FLNA (FLN1)	8
<input type="checkbox"/> Otopalatodigitaal syndroom type II (OPDII)	FLNA (FLN1)	8
<input type="checkbox"/> Pallister-Hall syndroom	GLI3	8
<input type="checkbox"/> Parietal foramina 1 (PFM1)	MSX2	8
<input type="checkbox"/> Parietal foramina 2 (PFM2)	ALX4	8
<input type="checkbox"/> Parkinson, ziekte van		8
<input type="checkbox"/> PARKIN (PARK2) <input type="checkbox"/> LRRK2 (PARK8) <input type="checkbox"/> DJ1 (PARK7)		
<input type="checkbox"/> FBXO7 (PARK15) <input type="checkbox"/> SNCA (PARK1) <input type="checkbox"/> PINK1 (PARK6)		
<input type="checkbox"/> ATP13A2 (PARK9)		
<i>Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter bewegingsstoornis ingezet.</i>		
<i>Tenzij:</i> <input type="checkbox"/> familiale mutatie in dit gen		
<input type="checkbox"/> uitsluitend analyse van dit gen gewenst		
<input type="checkbox"/> Paroxismale kinesio gene dyskinesie (PKD)	PRRT2	8
<input type="checkbox"/> Pendred syndroom	SLC26A4	8
<input type="checkbox"/> Peutz-Jeghers syndroom	STK11	8
<input type="checkbox"/> Pfeiffer syndroom <input type="checkbox"/> FGFR1 <input type="checkbox"/> FGFR2		8
<input type="checkbox"/> Phenylketonurie (PKU)	PAH	8
<input type="checkbox"/> Pleuropulmonary blastoma	DICER1	8
<input type="checkbox"/> Polymicrogyrie (PMG)		8
<input type="checkbox"/> ADGRG1 (GPR56) <input type="checkbox"/> TUBA1A <input type="checkbox"/> WDR62		
<input type="checkbox"/> RTTN <input type="checkbox"/> VLDLR		
<i>Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter neuronale migratiestoornis ingezet.</i>		
<i>Tenzij:</i> <input type="checkbox"/> familiale mutatie in dit gen		
<input type="checkbox"/> uitsluitend analyse van dit gen gewenst		
<input type="checkbox"/> Pompe, ziekte van (glycogeenstapelingsziekte type 2)**	GAA	8
<input type="checkbox"/> Porencephaly, erfelijke		8
<input type="checkbox"/> COL4A1 <input type="checkbox"/> COL4A2		
<input type="checkbox"/> Porfyrie, acute intermitterende	HMBS	8

Indicatie	Gen	Uitslag (wk)
<input type="checkbox"/> Porfyrie, coproporfyrie	CPOX (CPO)	8
<input type="checkbox"/> Porfyrie, cutanea tarda	UROD	8
<input type="checkbox"/> Porfyrie, erytropoëtische protoporfyrie (EPP)	FECH	8
<input type="checkbox"/> Porfyrie, variegata	PPOX	8
<input type="checkbox"/> Prader-Willi syndroom (methylering)	n.v.t.	6
<input type="checkbox"/> Prematuur ovarieel falen (POF)	FMR1	4
<input type="checkbox"/> Prematuur ovarieel falen	NR5A1	8
<input type="checkbox"/> PTEN Hamartoma Tumor syndroom (PHTS)	PTEN	8
<input type="checkbox"/> Pseudohermafroditisme, mannelijk	HSD17B3	8
<input type="checkbox"/> Pseudovaginale perineoscrotale hypospadie	SRD5A2	8
<input type="checkbox"/> Pulmonale alveolaire microlithiasis (PAM)	SLC34A2	8
<input type="checkbox"/> Retinitis pigmentosa		8
<input type="checkbox"/> ABCA4 <input type="checkbox"/> RHO		
<input type="checkbox"/> Rett syndroom		8
<input type="checkbox"/> MECP2 <input type="checkbox"/> CDKL5		
<input type="checkbox"/> Saethre-Chotzen syndroom		8
<input type="checkbox"/> FGFR3 <input type="checkbox"/> TWIST1		
<input type="checkbox"/> Salla, ziekte van	SLC17A5	8
<input type="checkbox"/> Scheie syndroom (MPSI)**	IDUA	8
<input type="checkbox"/> Schwannomatose		8
<input type="checkbox"/> LZTR1 <input type="checkbox"/> SMARCB1 (SNF5)		
<input type="checkbox"/> Silver-Russell syndroom (Uniparentale disomie chr 7 (UPD7)), markers	n.v.t.	6
<input type="checkbox"/> Silver-Russell syndroom (Uniparentale disomie chr 7 (UPD7)), methylering	n.v.t.	6
<input type="checkbox"/> Spastische paraplegie 78	ATP13A2	8
<input type="checkbox"/> Spinale musculaire atrofie X-linked 3 (SMAX3)	ATP7A	8
<input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie pakket (SCA 1, 2, 3(MJD), 6 en 7)		
<input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie pluspakket (SCA 1, 2, 3(MJD), 6, 7, 12 en 17)		
<i>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.</i>		
<input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie type 1 (SCA1)	ATXN1	6
<input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie type 2 (SCA2)	ATXN2	6
<input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie type 3 (SCA3, MJD)	ATXN3	6
<input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie type 6 (SCA6)	CACNA1A	6
<input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie type 7 (SCA7)	ATXN7	6
<input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie type 12 (SCA12)	PPP2R2B	6
<input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie type 17 (SCA17)	TBP	6

Aanvragen (targeted) array analyse

Voor het aanvragen van een (targeted) array analyse dient u gebruik te maken van het aanvraagformulier Postnatale Cytogenetica www.erasmusmc.nl/klinische_genetica/

Aanwijzingen voor de inzending van het bloed

- 1x 7-10ml EDTA bloed inzenden, 1x 3ml bij neonaten
- Direct na afname bloedbuizen goed zwenken (om bloed en EDTA te mengen)
- Bloed nooit invriezen, maar gekoeld bewaren en bij kamertemperatuur verzenden
- Geen bloed inzenden na een recente transfusie van witte bloedcellen (minimaal 8 weken na transfusie)
- Verzenden van maandag t/m donderdag (niet op vrijdag)
- Bij spoed, indien mogelijk, 's morgens zo vroeg mogelijk per expresse verzenden
- Bij twijfel: overleg
- Aanvraagformulieren kunnen worden gedownload van www.erasmusmc.nl/klinische_genetica/ of www.dnadiagnostiek.nl/
- Wilt u er zorg voor dragen dat het aanvraagformulier en het materiaal tijdens transport niet met elkaar in contact kunnen komen

Vraagstelling

- drager-/ draagsterschapsbepaling onderzoek t.b.v. familieleden
- presymptomatisch onderzoek bevestiging diagnose
- voorbereidend prenataal onderzoek andere vraagstelling, te weten:

Uitslagtermijnen

Prenataal onderzoek: 2 wk
 Testen bekende mutatie: 4 wk
 Mutatiescanning: 4-8 wk, zoals aangegeven
 NGS panelen: 12 wk, NGS exoom: 24 wk

Voetnoten

- [Ⓐ] Uitsluitend dragerschapanalyse bij in Rotterdam reeds bekende families.
- [Ⓑ] Voor specificatie genen en technische informatie zie www.dnadiagnostiekrotterdam.nl/NGS
- * Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.
- ** Nieuwe patiënten s.v.p. eerst biochemisch testen, en resultaten vermelden.

Indicatie	Gen	Uitslag (wk)
<input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie type 27 (SCA27)	FGF14	6
<input type="checkbox"/> Spinocerebellaire ataxie recessief 1 (SCAR1)	SETX	8
<input type="checkbox"/> SRY (SRY-PCR tweede weefsel)	SRY	4
<input type="checkbox"/> Stargardt, ziekte van	ABCA4	8
<input type="checkbox"/> Tetralogie van Fallot (ToF)		8
<input type="checkbox"/> JAG1 <input type="checkbox"/> NKX2.5 <input type="checkbox"/> GATA4 <input type="checkbox"/> GATA6		
<input type="checkbox"/> Thanatofore dysplasie type 1	FGFR3	8
<input type="checkbox"/> Townes-Brocks syndroom	SALL1	8
<input type="checkbox"/> Treacher Collins syndroom		8
<input type="checkbox"/> POLR1C <input type="checkbox"/> POLR1D <input type="checkbox"/> TCOF1		
<input type="checkbox"/> Trichothiodystrofie 1, fotosensitief	ERCC2	8
<input type="checkbox"/> Trichothiodystrofie 2, fotosensitief	ERCC3	8
<input type="checkbox"/> Trichothiodystrofie 3, fotosensitief	GTF2H5	8
<input type="checkbox"/> Trichothiodystrofie 4, niet fotosensitief	MPLKIP	8
<input type="checkbox"/> Trifalangeale duimen/preaxiale polydactylie	LMBR1 (ZRS)	8
<input type="checkbox"/> Tubereuze Sclerose Complex		8
<input type="checkbox"/> TSC1 <input type="checkbox"/> TSC2		
<input type="checkbox"/> Uniparentale disomie chr 7 (UPD7) (Silver-Russell syndroom), markers	n.v.t.	6
<input type="checkbox"/> Uniparentale disomie chr 7 (UPD7) (Silver-Russell syndroom), methylering	n.v.t.	6
<input type="checkbox"/> Uniparentale disomie chr 14 (UPD14), methylering	n.v.t.	6
<input type="checkbox"/> Uniparentale disomie chr 14 (UPD14), markers	n.v.t.	6
<input type="checkbox"/> Uniparentale disomie chr 15 (UPD15), markers (zie Prader Willi syndroom en/of Angelman syndroom)	n.v.t.	6
<input type="checkbox"/> Urofaciaal syndroom type 2	LRIG2	8
<input type="checkbox"/> Usher syndroom, type 2A	USH2A	8
<input type="checkbox"/> Uveamelanoom, erfelijke	BAP1	8
<input type="checkbox"/> VATER/VACTERL associatie	SALL1	8
<input type="checkbox"/> Vitelliforme macula dystrofie 2 (VMD2)	BEST1	8
<input type="checkbox"/> Von Hippel-Lindau syndroom	VHL	8
<input type="checkbox"/> Wilms tumor	WT1	8
<input type="checkbox"/> Wolff-Parkinson-White syndroom	PRKAG2	8
<input type="checkbox"/> Xeroderma pigmentosum A	XPA	8
<input type="checkbox"/> Xeroderma pigmentosum B	ERCC3	8
<input type="checkbox"/> Xeroderma pigmentosum D	ERCC2	8
<input type="checkbox"/> Xeroderma pigmentosum G	ERCC5	8
<input type="checkbox"/> X-inactivatie	n.v.t.	8
<input type="checkbox"/> X-linked myopathie met posturale spier atrofie en gegeneraliseerde hypertrofie (XMPMA)	FHL1	8
<input type="checkbox"/> X-linked scapuloperoneale myopathie (XSPM)	FHL1	8
<input type="checkbox"/> DNA opslag, nog geen testen inzetten		
<input type="checkbox"/> Anders, te weten:		

Toelichting bij het indienen van DNA diagnostieaanvragen bij de afdeling Klinische Genetica van het Erasmus MC te Rotterdam

1 Aanvragen

- 1.1. Om fouten en vertragingen te vermijden behoren aanvragen op een duidelijke en ondubbelzinnige wijze te worden ingediend. Door gebruik te maken van dit aanvraagformulier komen alle gewenste gegevens aan de orde.
- 1.2. Met de acceptatie van een aanvraag verplicht de afdeling Klinische Genetica zich tot het met zorg en vakmanschap uitvoeren van de gevraagde werkzaamheden volgens de voor de afdeling geldende kwaliteitscriteria.
- 1.3. Aanvragen kunnen worden geweigerd indien deze onvoldoende gegevens bevatten om een resultaat te kunnen bereiken dat voldoet aan de geldende kwaliteitscriteria.
- 1.4. De afdeling Klinische Genetica moet in de gelegenheid gesteld worden om met de aanvrager/behandelaar te kunnen overleggen over het gevraagde onderzoek.
- 1.5. De aanvrager wordt verzocht om, alvorens patiëntenmateriaal in te sturen, na te gaan of de betreffende patiënt is verzekerd voor klinisch genetische zorg. Indien na uitvoering van een verrichting de patiënt niet verzekerd blijkt te zijn, wordt de rekening naar de patiënt gestuurd.

2 Monsters

- 2.1. De aanvrager levert de te onderzoeken monsters aan bij de afdeling Klinische Genetica, voorzien van een deugdelijke identificatie (naam en geboortedatum) en een volledig ingevuld aanvraagformulier.
- 2.2. Per patiënt 1 x 7-10 ml EDTA bloed afnemen in onbreekbare buizen (geen glazen buizen), bij neonaten minimaal 1 x 3 ml, en per post opsturen bij kamertemperatuur. Andere materialen alleen na telefonisch overleg.
- 2.3. Indien niet wordt voldaan aan het gestelde in 2.1 en 2.2 is de afdeling Klinische Genetica niet gehouden het ingestuurde monster in ontvangst te nemen.
- 2.4. Voor zover bij de indiening van de aanvraag daarover niets is overeengekomen, zullen de monsters, c.q. de restanten daarvan, na onderzoek overeenkomstig de voorschriften van de afdeling Klinische Genetica voor onbepaalde tijd bewaren.

3 Uitvoering

- 3.1. De afdeling Klinische Genetica bepaalt de wijze waarop en de methode en apparatuur waarmee de werkzaamheden worden uitgevoerd.
- 3.2. Alle werkzaamheden worden uitgevoerd volgens van toepassing zijnde normen, standaarden en regels. Desgevraagd kan aan de aanvrager hieromtrent inlichtingen verstrekt worden.
- 3.3. Indien een aanvraag zich (mede) uitstrekt tot werkzaamheden op een gebied waarvan de afdeling Klinische Genetica geen kennis of ervaring heeft, dan zal de afdeling Klinische Genetica contact opnemen met de aanvrager omtrent de uitbesteding van die werkzaamheden.
- 3.4. Alle handelingen en opslag voorafgaand aan de in ontvangstname van een monster vallen buiten de verantwoordelijkheid van de afdeling Klinische Genetica.

4 Resultaten

- 4.1. Resultaten in de vorm van onderzoeksuitslagen, adviezen, informatie of welke andere vorm dan ook, worden door de afdeling Klinische Genetica in schriftelijke vorm aangeleverd.
- 4.2. De volgende uitslagtermijnen worden gehanteerd:
Prenataal onderzoek: 2 weken; Testen bekende mutatie: 4 weken; Mutatiescanning (opsporen van nog onbekende mutatie): 4-8 weken; Exoom sequencing: 18 weken (~95% van de aanvragen wordt binnen de gestelde maximum termijn gegarandeerd).
In geval van spoed kunnen in overleg andere uitslagtermijnen worden afgesproken.

5 Geheimhouding

- 5.1. Geheimhouding van gegevens is gewaarborgd en vastgelegd in de ziekenhuisvoorschriften van het Erasmus MC (zwijgplicht over patiëntengegevens).

6 Gebruik patiëntenmateriaal

- 6.1. De afdeling Klinische Genetica bewaart het verkregen DNA monster van de patiënt voor onbepaalde tijd tenzij een schriftelijk verzoek om het monster te vernietigen is ontvangen van de patiënt of diens wettelijke vertegenwoordiger(s).
- 6.2. Mits hiervoor toestemming gegeven, wordt herleidbaar geanonimiseerd patiëntenmateriaal gebruikt voor verder onderzoek (research) in lijn met de oorspronkelijke diagnostische vraagstelling. In geval dit resulteert in voor de patiënt relevante bevindingen zal deze via de oorspronkelijke aanvrager worden geïnformeerd.
- 6.3. Mits toestemming gegeven is voor verder onderzoek NIET in lijn met de oorspronkelijke diagnostische vraagstelling, dan wordt herleidbaar geanonimiseerd patiëntenmateriaal gebruikt voor het ontwikkelen van nieuwe en het verbeteren van bestaande technieken.