

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.

Afgifte materiaal Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica Kamer/Loket Ee2475 Dr. Molewaterplein 40, 3015 GD Rotterdam Postadres Erasmus MC Afdeling Klinische Genetica, Ee2475 Antwoordnummer 55 3000 WB Rotterdam T: (010) 70 43 197 E: Loket.klinischegenetica@erasmusmc.nl	Naam patiënt(e): M V PID Erasmus MC: Geboortedatum: Adres: Postcode: Woonplaats: Telefoonnummer: BSN: Verzekering: Polisnummer: Huisarts: Adres:
Ruimte vrijhouden Aanvraagnummer Barcode	Alternatieve declaratie: M V PID Erasmus MC: Geboortedatum: BSN: Verzekering: Polisnummer:

Aanvragend arts: Indien arts-assistent; naam supervisor: Adres: Telnr.: Faxnr.:	Instelling: Afdeling: Uw kenmerk: AGB code:
--	--

Ontvangst digitale uitslag:	
Uitslag naar aanvragend arts (Reeds ingevuld)	emailadres:
Uitslag naar medebehandelaar:	emailadres:
Uitslag naar KCL:	emailadres:

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

Is er al eens eerder materiaal van deze patiënt(e) of een familielid/partner ingestuurd?		
Stamboom: De persoon die op dit formulier vermeld staat met een pijl aanduiden; de aangedane familieleden intekenen.		Neen Ja, nl.: (indien bekend) M V Naam: Geboortedatum: Familienummer: DNA-nummer(s):

Aard ingezonden materiaal EDTA bloed (NB. 1x 7-10ml) DNA Anders	Datum afname:
---	----------------------

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

► Spoed/Voorrang

Aanvraag met spoed; Patiënt/ partner is zwanger
 Zwangerschapstermijn
 Aanvraag met spoed; Familielid is zwanger
 Zwangerschapstermijn
 Aanvraag met spoed; anders, te weten:

Aanvraag met voorrang, anders te weten:

► Overig

Opslag / Ouder voor trio analyse

Familieonderzoek bekende variant

Gen

Variant

Exome Sequencing (WES), Genome Sequencing (WGS) en NGS
targeted aanvragen; via aanvraagformulier Next Generation
Sequencing

Met het aanvragen van dit onderzoek gaan we ervan uit dat u de kans op nevenbevindingen met de patiënt heeft besproken.

Zie: <https://artsengenetica.nl/info/verschillende-genetische-testen-uitgebreid>

Zie: https://www.vkgl.nl/images/links/Richtlijnen_en_protocollen/20200702_Consensus-based_leidraad_melden_nevenbevindingen.pdf

Voor specificatie genen en technische informatie zie uitklapper kopje

Genoomdiagnostiek: DNA: www.erasmusmc.nl/nl-nl/patientenzorg/laboratoriumspecialismen/klinische-genetica

Indicatie

Gen

3MC syndroom	MASP1
Aceruloplasminemie	CP
Achondroplasie	FGFR3 (exon 10)
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
46,XY sex reversal 3	NR5A1 [Ⓔ]
46,XX sex reversal 4	NR5A1 [Ⓔ]
46,XY DSD: 17-beta-hydroxysteroiddehydrogenase type 3 deficiëntie	HSD17B3
46,XY DSD: 5-alfa-reductase type 2 deficiëntie	SRD5A2 [Ⓔ]
46,XY DSD: Androgeenongevoeligheidsyndroom	AR [Ⓔ]
46,XY DSD: Leydig cel hypoplasie	LHCGR
46,XY DSD: Precocious puberteit	LHCGR
Gonadale dysgenese	
SRY SOX9 [Ⓔ] WT1 [Ⓔ]	
Persistent Mullerian Duct syndroom	
anti-Mullerian hormone	AMH
anti-Mullerian hormone receptor type 2	AMHR2
Agnathia-otocephalie	PRRX1
Aicardi-Goutieres syndroom 9	RNU7-1
Alagille syndroom	
JAG1 [Ⓔ] NOTCH2	
Allan-Herndon Dudley-syndroom	MCT8 (SLC16A2)
Alfa-1- antitrypsine deficiëntie	SERPINA1 (AAT)
Alfa Mannosidose	MAN2B1
Alternerende hemiplegie op kinderleeftijd 2 (AHC)	ATP1A3

Alzheimer, familiale preseniele ziekte van **NGS exoom + filter neurodegeneratie**

Aan te vragen via NGS formulier

Alzheimer, familiale preseniele ziekte van APOE ε4 risico allel

Alzheimer, familiale preseniele ziekte van APP [Ⓔ]

Alzheimer, familiale preseniele ziekte van PSEN1

Alzheimer, familiale preseniele ziekte van PSEN2

Alzheimer, familiale preseniele ziekte van TREM2

Amyotrofische laterale sclerose type 4 (ALS4) SETX

Aneurysma, familiair (aorta) **NGS exoom + filter aneurysma**

Aan te vragen via NGS formulier

Aneurysma, familiair (aorta) ACTA2

Aneurysma, familiair (aorta) COL3A1 [Ⓔ]

Aneurysma, familiair (aorta) EFEMP2

Aneurysma, familiair (aorta) FBN1 [Ⓔ]

Aneurysma, familiair (aorta) MYLK

Aneurysma, familiair (aorta) SMAD3

Aneurysma, familiair (aorta) TGFB2

Aneurysma, familiair (aorta) TGFB3

Aneurysma, familiair (aorta) TGFB1 [Ⓔ]

Aneurysma, familiair (aorta) TGFB2 [Ⓔ]

Voetnoten

- Ⓐ Uitsluitend dragerschapanalyse bij in Rotterdam reeds bekende families.
- Ⓑ Testen van veel voorkomende varianten / Totale genscreen inclusief MLPA: 8 wk.
- Ⓒ Aanvragen uitsluitend door Klinisch Genetisch Centrum.
- Ⓓ Inclusief Copy Number Varianten analyse voor de genen uit het NGS exoom filter.
- Ⓔ Inclusief een deletie/duplicatie onderzoek d.m.v. MLPA.
- * Analyse gen uitsluitend na voorafgaand overleg.
- ** Nieuwe patiënten s.v.p. eerst biochemisch testen en resultaten vermelden.
- *** < 1 jaar: parallel array; > 1 jaar: eerst MS-MLPA, indien geen afwijkende MS-MLPA, volgt daarna array

Vervolg volgende pagina

Indicatie	Gen
Angelman syndroom (methylering)*** Is er al een array gedaan? Zo ja, wat was het resultaat?	n.v.t.
Angelman syndroom (variantanalyse)	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 [ⓔ] GATA6 TBX20	
Atrium septum defect met atrioventriculaire geleidingsstoornis	NKX2-5 [ⓔ]
Azoöspermie/oligospermie AZF a/b/c regio's (y-deleties)	
BAP1 Tumor predispositie syndroom	BAP1 [ⓔ]
Barth syndroom	TAZ
Benigne familiäre infantiele convulsies (BFIC)	PRRT2
Best, ziekte van	BEST1
Bijnierinsufficiëntie	NR5A1 [ⓔ]
Biotinidase deficiëntie	BTD
BOR syndroom	EYA1 [ⓔ]
Borst- en Ovariumkanker, erfelijke [ⓐ] [ⓔ] Aan te vragen via NGS formulier	<i>Targeted NGS (filter borst- en ovariumkanker) en BRCA1 MLPA</i>
Borst- en Ovariumkanker, erfelijke [ⓐ] [ⓔ]	ATM
Borst- en Ovariumkanker, erfelijke [ⓐ] [ⓔ]	BARD1
Borst- en Ovariumkanker, erfelijke [ⓐ] [ⓔ]	BRCA1
Borst- en Ovariumkanker, erfelijke [ⓐ] [ⓔ]	BRCA2
Borst- en Ovariumkanker, erfelijke [ⓐ] [ⓔ]	BRIP1
Borst- en Ovariumkanker, erfelijke [ⓐ] [ⓔ]	CHEK2
Borst- en Ovariumkanker, erfelijke [ⓐ] [ⓔ]	PALB2
Borst- en Ovariumkanker, erfelijke [ⓐ] [ⓔ]	RAD51C
Borst- en Ovariumkanker, erfelijke [ⓐ] [ⓔ]	RAD51D
Borst- en Ovariumkanker, erfelijke [ⓐ] alleen MLPA	BRIP1
Borst- en Ovariumkanker, erfelijke [ⓐ] alleen MLPA	RAD51C en RAD51D
Brachydactylie BMPRI1B GDF5 HOXD13 [ⓔ] NOG IHH PTHLH	
Brooke-Spiegler syndroom	CYLD
Burn-McKeown syndroom	TXNL4A
CAPOS syndroom	ATP1A3
Campomele dysplasie	SOX9 [ⓔ]
Campodactylie-artropathie-coxa vara-pericarditis	PRG4
Carbamoyl fosfaat synthase I deficiëntie	CPS1
Carbonic anhydrase deficiëntie	CA5A
Cardiale Valvulaire Dysplasie, XL; CVD1	FLNA (FLN1)
Cardiomyopathie, testen familiäre variant graag gen specificeren:	
Cartilage-hair hypoplasia	RMRP

Indicatie	Gen
CBAVD/CUAVD (Vas deferens aplasie)	
CFTR <i>Zie Cystische fibrose</i> , [ⓔ] Aan te vragen via NGS formulier	<i>Targeted NGS (filter Cystische Fibrose) CFTR MLPA</i>
CFTR	ADGRG2
Centrale areolairedystrofie (CACD)	PRPH2
Cerebrale Amyloid Angiopathie	APP [ⓔ]
Cerebrale caverneuze hemangiomen CCM2 (MGC4607) [ⓔ] KRIT1 (CCM1) [ⓔ] PDCD10 (CCM3) [ⓔ]	
CHARGE syndroom	CHD7 [ⓔ]
Coproporfyrrie	CPOX [ⓔ] (CPO)
Chorea, benigne erfelijke [ⓐ]	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 [ⓔ]
Craniosynostose FGFR1* [ⓔ] FGFR2 FGFR3 TWIST1 [ⓔ] ERF [ⓔ] TCF12 [ⓔ]	
Crigler-Najjar syndroom	UGT1A1
Crouzon syndroom	FGFR2
Crouzon syndroom Acanthosis Nigricans	FGFR3
Cutis Laxa	EFEMP2
Cylindromatose, familiäre	CYLD
Cystische Fibrose [ⓔ] Aan te vragen via NGS formulier	<i>Targeted NGS (filter Cystische Fibrose) CFTR MLPA</i>
Danon, ziekte van	LAMP2
Darmkanker, familiäre adenomateuze polyposis coli (FAP/MAP) [ⓐ] [ⓔ] APC [ⓔ] MUTYH NTHL1	
Darmkanker/Lynch syndroom, hereditaire non-polyposis colon kanker (HNPCC) [ⓐ] [ⓔ] MLH1 [ⓔ] MSH2 [ⓔ] MSH6	
Darmkanker, juveniele polyposis BMPRI1A [ⓔ] SMAD4 [ⓔ]	
Dentatorubrale-pallidoluysian atrofie (DRPLA)	ATN1
Diastrofische dysplasie	SLC26A2
DICER1 syndroom	DICER1 [ⓔ]
Doofheid, adult-onset (DFNA9)	COCH
Doofheid, lage tonen (DFNA6/14/38)	WFS1
Doofheid, progressief (DFNA2)	KCNQ4
Doofheid, vroegkinderlijke (DFNB1)	
Doofheid, vroegkinderlijke (DFNB4)	SLC26A4 [ⓔ]
Double cortex syndroom	DCX [ⓔ]
Dystonie 1, met hypermanganesemie	SLC30A10
Dystonie 12	ATP1A3
Ehlers-Danlos syndrome, vasculaire type	COL3A1 [ⓔ]
Emberger's syndroom	GATA2
Episodische kinesogene dyskinesie 1	PRRT2
Erythroproëtische protoporfyrie (EPP)	FECH [ⓔ]

Vervolg volgende pagina

Indicatie	Gen	Indicatie	Gen
Fabry, ziekte van	GLA [Ⓔ]	Hypochondroplasie	FGFR3
Familiaire mediterrane koorts	MEFV	Jackson-Weiss syndroom	FGFR2
Ferguson-Smith syndroom	TGFBR1 [Ⓔ]	Kagami-Ogata syndroom (UPD14 paternaal)	n.v.t.
Fragiele X syndroom FRAXA (mentale retardatie)	FMR1	Kennedy, ziekte van (SBMA)	AR [Ⓔ]
FXPOI, Fragiele X primaire ovariële insufficiëntie	FMR1	Klippel-Feil syndroom	
FXTAS, Fragiele X tremor ataxie syndroom	FMR1	GDF3 GDF6 MEOX1	
Frasier syndroom	WT1 [Ⓔ]	Kufor-Rakeb syndroom	ATP13A2
Friedreichs ataxie (FRDA)	FXN	Krabbe, ziekte van**	GALC
Frontometafyseale dysplasie, XL	FLNA (FLN1)		
Frontotemporale dementie (ziekte van Pick)	NGS exoom + filter neurodegeneratie	Legius syndroom SPRED1 [Ⓔ]	Targeted NGS (filter Legius syndroom) en SPRED1 MLPA
Aan te vragen via NGS formulier		Aan te vragen via NGS formulier	
Frontotemporale dementie (ziekte van Pick)	C9orf72	Leverfosforylase deficiëntie	PYGL
Frontotemporale dementie (ziekte van Pick)	CHMP2B	Lewy Body dementie	SNCA [Ⓔ]
Frontotemporale dementie (ziekte van Pick)	GRN	Li-Fraumeni syndroom	TP53 [Ⓔ]
Frontotemporale dementie (ziekte van Pick)	MAPT(TAU)	Lipodystrofie	LMNA [Ⓔ]
Frontotemporale dementie (ziekte van Pick)	PRKAR1B		
Frontonasale dysplasie 1	ALX3 [Ⓔ]	Lissencefalie	PAFAH1B1 (LIS1) [Ⓔ]
Frontonasale dysplasie 2	ALX4 [Ⓔ]	Lissencefalie	TUBA1A (LIS3)
Gaucher, ziekte van	GBA**	Loeys-Dietz syndroom	
Gilbert syndroom	UGT1A1	TGFBR1 [Ⓔ] TGFBR2 [Ⓔ] SMAD3	
Glycogeenstapelingsziekte type 2 (ziekte van Pompe)**	GAA	TGFB2 TGFB3	
Glycogeenstapelingsziekte type 2B (ziekte van Danon)	LAMP2	Löwe syndroom (oculo-cerebro-renaal syndroom)	OCRL1
Glycogeenstapelingsziekte type IV**	GBE1	Lowry-wood syndroom	RNU4ATAC
Glycogeenstapelingsziekte type VI**	PYGL	Maligne rhabdoide tumoren	SMARCB1 [Ⓔ] (SNF5)
Glycogenose IX (GSD IX)		Mandibulofaciale dysostosis met microcefalie	EFTUD2
PHKA1 PHKA2 PHKB		Mannelijke infertiliteit	NR5A1 [Ⓔ]
PHKG1 PHKG2		Marfan syndroom	FBN1 [Ⓔ]
GM3 synthase deficiëntie	ST3GAL5	Marfan syndroom	TGFBR1 [Ⓔ]
GM1-Gangliosidose	GLB1	Marfan syndroom	TGFBR2 [Ⓔ]
Goiter multinodulair 1		Maternale contaminatie test	n.v.t.
DICER1 [Ⓔ] KEAP1		Megalencefalie-polymicrogyrie-polydactylie-hydrocephalus syndroom	
Goldberg-Shprintzen syndroom	KIF1BP (KIAA1279)	PIK3R2 PIK3CA	
Greig syndroom (cefalopolysyndactylie syndroom, GCPS)	GLI3 [Ⓔ]		
Hajdu-Cheney syndroom	NOTCH2	Meninggiomatose [Ⓔ]	Targeted NGS (filter Meningiomatose XX MLPA)
HERS, ziekte van	PYGL	Aan te vragen via NGS formulier	
Heterotopie, periventriculair, nodulair, AR (ARFGEF2)	NGS exoom + filter neuronale migratiestoornis	Melnick-Needles syndroom, XL	FLNA [Ⓔ] (FLN1)
Heterotopie, periventriculair, nodulair, XL (FLNA (FLN1))		Menkes, ziekte van	ATP7A [Ⓔ]
Aan te vragen via NGS formulier		Mentale retardatie met epilepsie, X-gebonden	ARX [Ⓔ]
		Mentale retardatie, X-gebonden, syndromale, Christianson type	SLC9A6
Heterotopie, periventriculair, nodulair	ARFGEF2	Microcephalic osteodysplastic primordial dwarfism type 1 (MOPD1)	
Heterotopie, periventriculair, nodulair	FLNA (FLN1)	Mono/dizygotie test (tweeling)	n.v.t.
Holt-Oram syndroom	TBX5 [Ⓔ]	Moyamoya disease 5	ACTA2
Hunter syndroom (MPSII)**	IDS [Ⓔ]	Mucopolipidosis II α/β**	GNPTAB
Hurler syndroom (MPSI)**	IDUA	Mucopolipidosis III α/β**	GNPTAB
Hurler-Scheie syndroom (MPSI)	IDUA	Mucopolipidosis III γ**	GNPTG
Hypermanganesemie met dystonie 1	SLC30A10	Mucopolysaccharidose I (MPSI; Hurler/ Scheie)**	IDUA
Hypermobiliteit syndroom/bindweefselziekte		Mucopolysaccharidose II (MPSII; Hunter)**	IDS [Ⓔ]
TGFBR1 [Ⓔ] TGFBR2 [Ⓔ]		Mucopolysaccharidose IIIa (Sanfilippo A)**	SGSH
Hypofosfatasia	ALPL		

Vervolg volgende pagina

Indicatie	Gen	Indicatie	Gen
Mucopolysaccharidose IIb (Sanfilippo B)**	NAGLU	Pancreaskanker, erfelijke ©, alleen MLPA	STK11
Mucopolysaccharidose IIc (Sanfilippo C)**	HGSNAT	Pancreatitus	PRSS1
Mucopolysaccharidose IIId (Sanfilippo D)**	GNS	Parietal foramina 1 (PFM1)	MSX2
Mucopolysaccharidose IVa (Morquio syndroom A)**	GALNS	Parietal foramina 2 (PFM2)	ALX4 ⑤
Mucopolysaccharidose IVb (Morquio syndroom B)**	GLB1	Parkinson, ziekte van	<i>Bij deze keuze wordt NGS exoom + filter bewegingsstoornis ingezet.</i>
Mucopolysaccharidose VI (Maroteaux Lamy)**	ARSB	Aan te vragen via NGS formulier	
Mucopolysaccharidose VII (Sly syndroom)**	GUSB		
Muenke syndroom	FGFR3 (exon 7)	Parkinson, ziekte van	ATP13A2 (PARK9)
Multipele epifysaire dysplasie	SLC26A2	Parkinson, ziekte van	DJ1 (PARK7) ⑤
Multiple meningeomen ⑤	<i>Targeted NGS (filter multiple meningeomen XX MLPA)</i>	Parkinson, ziekte van	FBXO7 (PARK15)
Aan te vragen via NGS formulier		Parkinson, ziekte van	FBXO7 (PARK15)
Multiple schwannomen ⑤	<i>Targeted NGS (filter multiple schwannomen XX MLPA)</i>	Parkinson, ziekte van	LRRK2 (PARK8) ⑤
Aan te vragen via NGS formulier		Parkinson, ziekte van	PARKIN (PARK2) ⑤
Myofibrillaire myopathie		Parkinson, ziekte van	PINK1 (PARK6) ⑤
DES LDB3		Parkinson, ziekte van	SNCA (PARK1) ⑤
Myelodysplastisch syndroom	GATA2	Paroxismale kinesogene dyskinesie (PKD)	PRRT2
N-acetylglutamate synthase deficiëntie	NAGS	Pendred syndroom	SLC26A4 ⑤
Neurodegeneratie met ijzerafzetting in de hersenen (NBIA)	WDR45	Peutz-Jeghers syndroom	STK11 ⑤
Neuroblastoom, familiair	ALK	Pfeiffer syndroom	
Neurofibromatose type 1 + Legius syndroom ⑤	<i>Targeted NGS (filter neurofibromatose type 1 + Legius syndroom) en NF1 MLPA en SPRED1 MLPA</i>	FGFR1 FGFR2	
Aan te vragen via NGS formulier		Phenylketonurie (PKU)	PAH ⑤
Neurofibromatose type 2 ⑤	<i>Targeted NGS (filter neurofibromatose type 2) en NF2 MLPA</i>	Pleuropulmonary blastoma	DICER1 ⑤
Aan te vragen via NGS formulier		Polymicrogyrie (PMG)	<i>NGS exoom + filter neuronale migratiestoornis</i>
Niemann-Pick type C1	NPC1	Aan te vragen via NGS formulier	
Niemann-Pick type C2	NPC2	Polymicrogyrie (PMG)	ADGRG1 (GPR56)
Niercel carcinoom		Polymicrogyrie (PMG)	RTTN
FH FLCN		Polymicrogyrie (PMG)	TUBA1A
Ocular albinisme type 1	TYR	Polymicrogyrie (PMG)	VLDLR
Okihiro syndroom (Duane-radial-ray syndroom)	SALL4 ⑤	Polymicrogyrie (PMG)	WDR62
Ornithine transcarbamylase deficiëntie (OTC)	OTC ⑤	Pompe, ziekte van	GAA
Otopalatodigitaal syndroom, type I (OPDI)	FLNA (FLN1)	(glycogeenstapelingsziekte type 2)**	
Otopalatodigitaal syndroom type II (OPDII)	FLNA (FLN1)	Porencephaly, erfelijke	
Ovariumkanker, erfelijke: zie bij "Borst- en Ovariumkanker, erfelijke © ⑤	<i>Targeted NGS (filter borst- en ovariumkanker) en BRCA1 MLPA</i>	COL4A1 COL4A2	
Aan te vragen via NGS formulier		Porfyrie, acute intermitterende	HMBS
Pallister-Hall syndroom	GLI3 ⑤	Porfyrie, coproporfyrie	CPOX ⑤ (CPO)
Pancreaskanker, erfelijk © ⑤	<i>Targeted NGS (filter pancreaskanker) en BRCA1 MLPA</i>	Porfyrie, cutanea tarda	UROD ⑤
Aan te vragen via NGS formulier		Porfyrie, erytropoëtische protoporfyrie (EPP)	FECH ⑤
Pancreaskanker, erfelijk © ⑤	ATM	Porfyrie, variegate	PPOX ⑤
Pancreaskanker, erfelijk © ⑤	BRCA1	Prader-Willi syndroom (methylering)***	n.v.t.
Pancreaskanker, erfelijk © ⑤	BRCA2	Is er al een array gedaan? Zo ja, wat was het resultaat?	
Pancreaskanker, erfelijk © ⑤	CDKN2A	Prematuur ovarieel falen (POF)	FMR1
Pancreaskanker, erfelijk © ⑤	PALB2	Prematuur ovarieel falen	NR5A1 ⑤
Pancreaskanker, erfelijk © ⑤	STK11	Prostaatkanker, erfelijke ©	<i>Targeted NGS (filter prostaatkanker) en BRCA1 MLPA</i>
Pancreaskanker, erfelijke ©, alleen MLPA	CDKN2A	Aan te vragen via NGS formulier	
		Prostaatkanker, erfelijke ©	ATM
		Prostaatkanker, erfelijke ©	BRCA1

Vervolg volgende pagina

Indicatie	Gen	Indicatie	Gen
Prostaatkanker, erfelijke ③	BRCA2	Trichothiodystrofie 1, fotosensitief	ERCC2
Prostaatkanker, erfelijke ③	CHEK2	Trichothiodystrofie 2, fotosensitief	ERCC3
Prostaatkanker, erfelijke ③	HOXB13	Trichothiodystrofie 3, fotosensitief	GTF2H5
Prostaatkanker, erfelijke ③	PALB2	Trichothiodystrofie 4, niet fotosensitief	MPLKIP
PTEN Hamartoma Tumor syndroom (PHTS)	PTEN ⑤	Trifalangeale duimen/preaxiale polydactylie	LMBR1 (ZRS)
Pseudohermafroditisme, mannelijk	HSD17B3	Tubereuze Sclerose Complex ⑤ <i>Aan te vragen via NGS formulier</i>	<i>Targeted NGS (filter tubereuze sclerose complex) en TSC1/2 MLPA's</i>
Pseudovaginale perineoscrotale hypospadie	SRD5A2 ⑤		
Pulmonale alveolaire microlithiasis (PAM)	SLC34A2	Uniparentale disomie chr 7 (UPD7) (Silver-Russell syndroom), markers	n.v.t.
Retinitis pigmentosa ABCA4 ⑤ RHO		Uniparentale disomie chr 7 (UPD7) (Silver-Russell syndroom), methylering	n.v.t.
Rett syndroom MECP2 ⑤ CDKL5 ⑤		Uniparentale disomie chr 14 (UPD14), methylering	n.v.t.
Saethre-Chotzen syndroom FGFR3 (exon 7) TWIST1 ⑤		Uniparentale disomie chr 14 (UPD14), markers	n.v.t.
Salla, ziekte van	SLC17A5	Uniparentale disomie chr 15 (UPD15), markers (zie Prader Willi syndroom en/of Angelman syndroom)	n.v.t.
Scheie syndroom (MPSI)**	IDUA	Urofaciaal syndroom type 2	LRIG2
Schwannomatose ⑤ <i>Aan te vragen via NGS formulier</i>	<i>Targeted NGS (filter schwannomatose) en SMARCB1/LZTR1 MLPA's</i>	Usher syndroom, type 2A	USH2A ⑤
		Uveamelanoom, erfelijke	BAP1 ⑤
Silver-Russell syndroom (Uniparentale disomie chr 7 (UPD7)), markers	n.v.t.	VATER/VACTERL associatie	SALL1 ⑤
Silver-Russell syndroom (Uniparentale disomie chr 7 (UPD7)), methylering	n.v.t.	Vitelliforme macula dystrofie 2 (VMD2)	BEST1
Spastische paraplegie 78	ATP13A2	Von Hippel-Lindau syndroom	VHL ⑤
Spinale musculaire atrofie X-linked 3 (SMAX3)	ATP7A ⑤	Wilms tumor	WT1 ⑤
Spinocerebellaire ataxie pakket (SCA 1, 2, 3(MJD), 6 en 7) 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 NGS aanvraagformulier). In dit NGS filter zijn ook de meer zeldzame (spinocerebellaire) ataxieën opgenomen.</i>		Wolff-Parkinson-White syndroom	PRKAG2
		Xeroderma pigmentosum A	XPA
Spinocerebellaire ataxie type 1 (SCA1)	ATXN1	Xeroderma pigmentosum B	ERCC3
Spinocerebellaire ataxie type 2 (SCA2)	ATXN2	Xeroderma pigmentosum D	ERCC2
Spinocerebellaire ataxie type 3 (SCA3, MJD)	ATXN3	Xeroderma pigmentosum G	ERCC5
Spinocerebellaire ataxie type 6 (SCA6)	CACNA1A	X-inactivatie	n.v.t.
Spinocerebellaire ataxie type 7 (SCA7)	ATXN7	X-linked myopathie met posturale spier atrofie en gegeneraliseerde hypertrofie (XMPMA)	FHL1
Spinocerebellaire ataxie type 12 (SCA12)	PPP2R2B	X-linked scapuloperoneale myopathie (XSPM)	FHL1
Spinocerebellaire ataxie type 17 (SCA17)	TBP	DNA opslag, nog geen testen inzetten	
Spinocerebellaire ataxie type 27 (SCA27)	FGF14	Anders, te weten:	
Spinocerebellaire ataxie recessief 1 (SCAR1)	SETX		
SRY (SRY-PCR tweede weefsel)	SRY		
Stargardt, ziekte van	ABCA4 ⑤		
Temple syndroom (UPD14 maternaal)	n.v.t.		
Tetralogie van Fallot (ToF) JAG1 ⑤ NKX2.5 GATA4 ⑤ GATA6			
Thanatofore dysplasie type 1	FGFR3		
Townes-Brooks syndroom	SALL1 ⑤		
Treacher Collins syndroom POLR1B POLR1C POLR1D TCOF1			

Toelichting