

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)**

BSN nummer: \_\_\_\_\_

Naam patiënt(e): \_\_\_\_\_

Geboorte datum: \_\_\_\_\_

Geslacht:  Man  Vrouw

Adres: \_\_\_\_\_

Postcode + Woonplaats: \_\_\_\_\_

Telefoon: \_\_\_\_\_

Verzekering: \_\_\_\_\_

Verzekeringsnr: \_\_\_\_\_

Huisarts: \_\_\_\_\_  
Adres huisarts: \_\_\_\_\_

Uw kenmerk: \_\_\_\_\_  
(b.v. patiëntnummer eigen locatie)

**GEGEVENS AANVRAGEND ARTS (DE VOLGENDE VELDEN VERPLICHT INVULLEN):**

Aanvragend arts: \_\_\_\_\_ **AGB Code** \_\_\_\_\_

Ziekenhuis: \_\_\_\_\_ **Telefoon/sein:** \_\_\_\_\_

Afdeling: \_\_\_\_\_ **E-mail:** \_\_\_\_\_

Adres: \_\_\_\_\_ **CC uitslag:** \_\_\_\_\_

Postcode + Woonplaats: \_\_\_\_\_ **Adres + postcode:** \_\_\_\_\_

Is er al eens materiaal van een familielid ingestuurd naar het AMC:  Ja  Nee

Naam: \_\_\_\_\_ **Geb. datum:** \_\_\_\_\_

Relatie: \_\_\_\_\_ **Familienummer (indien bekend):** \_\_\_\_\_ **FF(P):** \_\_\_\_\_

Consanguïniteit in familie:  Ja (geef aan in stamboom – blz. 2)  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: 3 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)**

- Bloed  DNA, geïsoleerd uit:  Biopt / Weefsel (GEEN spierweefsel)  Speeksel  Fibroblasten  Gekweekt  
 EDTA  Type: \_\_\_\_\_  Wangslijmvlies / Swab  Chorion Villi  
 PAX (RNA)  In paraffine  Amnion  
**Afname datum:** \_\_\_\_\_  Ander materiaal: \_\_\_\_\_

**IN TE VULLEN DOOR MEDEWERKERS LABORATORIUM GENOOMANALYSE**

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

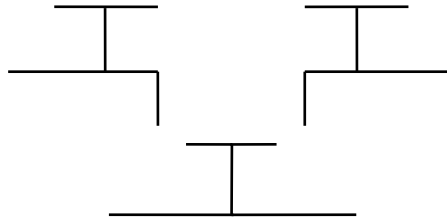
Wij accepteren alleen materiaal indien het formulier **VOLLEDIG** is ingevuld en **ELKE (bloed)buis** is voorzien van **NAAM, GEBOORTEDATUM** en **GESLACHT**

**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://www.vkgl.nl/nl/diagnostiek/richtlijnen-vkgl>

**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, GEBOORTEDATUM** 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 (algemeen)</i> .....		5
- <i>Oncogenetica</i> .....		6
- <i>Immunologie</i> .....		6
- <i>Obesitas</i> .....		6
- <i>Endocrinologisch</i> .....		7
- <i>Metabool</i> .....		7
- <i>Ophthalmogenetica</i> .....		8
- <i>Lymfoedeem</i> .....		8
- <i>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>Preconceptie screening</i> .....		11
- <i>Dyslipidemieën</i> .....		11
Aanmelden genetische diagnostiek Dyslipidemieën via <a href="https://www.landelijk-expertisecentrum-erfelijksheidsonderzoek-familiaire-hart-en-vaatziekten-leefh.nl">Landelijk Expertisecentrum Erfelijksheidsonderzoek Familiaire Hart- en vaatziekten (LEEFH)</a>		
- <i>EpiSign Compleet / Variant</i> .....		12

**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.
- **In aangegeven NGS pakketten wordt copy number variation (CNV) analyse gedaan om exon deleties/ duplicaties te detecteren. Deze CNV test werkt UITSLUITEND betrouwbaar op ingestuurd EDTA bloed en NIET op ingestuurd DNA**
- **Analyse van familiale varianten in genen die niet tot ons standaard pakket behoren (b.v. Index via WES analyse bepaald) duurt langer dan de aangegeven 3 weken i.v.m. primer ontwerp en validatie. In dat geval geldt een doorlooptijd van max 6 weken.**
- **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>	
<p>Cardiomyopathie; s.v.p. indicatie aangeven:</p> <input type="checkbox"/> Hypertrofische [2695] <input type="checkbox"/> Gedilateerde [4145] (+) <input type="checkbox"/> Geleidingsstoornis [5173] <input type="checkbox"/> Non compactie [4854] <input type="checkbox"/> Restrictieve [4988] <input type="checkbox"/> AC (ARVD/C) [3642] <input type="checkbox"/> Cardiomyopathie [1391] <input type="checkbox"/> Plotse hartdood [4938]		<p>Aritmie; s.v.p. indicatie aangeven:</p> <input type="checkbox"/> LQT syndroom (type _____) [5269] <input type="checkbox"/> Brugada syndroom [4937] <input type="checkbox"/> CPVT [4856] <input type="checkbox"/> VF [5273] <input type="checkbox"/> AF [2700] <input type="checkbox"/> Atrial Standstill [2700] <input type="checkbox"/> Sinusknoop disfunctie [5157] <input type="checkbox"/> Short QT syndroom [5176] <input type="checkbox"/> Bradycardie [5157] <input type="checkbox"/> Plotse hartdood [4938] <input type="checkbox"/> Aritmie [5601] <input type="checkbox"/> Geleidingsstoornissen [5173]	
<p><b>NGS pakket Cardiomyopathie</b></p> <input type="checkbox"/> NGS Cardiomyopathie pakket* (Kwaliteit A: 59 genen, Incl Core-NL; CNV analyse)	3	<p><b>NGS pakketten Aritmie / SCD</b></p> <input type="checkbox"/> NGS Aritmie pakket* (kwaliteit A: 42 genen; CNV analyse) <input type="checkbox"/> NGS LQT pakket* (kwaliteit A: 11 genen; CNV analyse) <input type="checkbox"/> NGS Plotse hartdood / SCD pakket* (kwaliteit A: 54 genen; CNV analyse) <input type="checkbox"/> NGS Brugada syndroom* (kwaliteit A: SCN5A; CNV analyse)	3 3 3 3
<p><b>Sanger testen Cardiomyopathie (incl. del/dup waar beschikbaar):</b></p> <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	<p><b>Sanger testen Aritmie (incl. del/dup waar beschikbaar):</b></p> <p>Lange QT syndroom [5269]: s.v.p. gen(en) aangeven:</p> <input type="checkbox"/> LQT1 (KCNQ1 + MLPA P114) <input type="checkbox"/> LQT2 (KCNH2 + MLPA P114) <input type="checkbox"/> LQT3 (SCN5A)	2
<p>Deletie/duplicatie Mapping</p> <input type="checkbox"/> MLPA (P048) LMNA [1391] <input type="checkbox"/> MLPA (P168) AC (ARVD/C) [3642] <input type="checkbox"/> MLPA (P159) GLA [1391]	2	<p>Ventriculaire fibrillatie, Paroxysmale [5273]</p> <input type="checkbox"/> Genotypering DPP6 locus <input type="checkbox"/> Index <input type="checkbox"/> Familielid <input type="checkbox"/> Sanger sequencing SCN5A	2 2
<p>Congenitale hartafwijking (o.a. Tetralogie van Fallot, ASD, VSD) [2121]; s.v.p. gen(en) aangeven:</p> <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 2
<input type="checkbox"/> Danon, ziekte van (LAMP2) - [5146] <input type="checkbox"/> Holt-Oram syndroom (TBX5 + MLPA P311) - [0124]	2 2	<p>Geleidingsstoornissen [5173]; s.v.p. gen(en) aangeven:</p> <input type="checkbox"/> SCN5A	2
<p>Wolff-Parkinson-White syndroom [1823]; s.v.p. gen(en) aangeven:</p> <input type="checkbox"/> LAMP2 <input type="checkbox"/> PRKAG2 <input type="checkbox"/> NKX2-5 + MLPA P311	2	<p>Jervell-Lange Nielsen syndroom: s.v.p. gen(en) aangeven:</p> <input type="checkbox"/> JLNS1 (KCNQ1 + MLPA P114) [5180] <input type="checkbox"/> JLNS2 (KCNE1) [5182]	2
<div style="border: 1px solid black; padding: 5px;"> <input type="checkbox"/> <b>Cardio Spoed pakket (NGS + del/dup)*</b> [5601] 3 wk  <u>Uitsluitend na telefonisch overleg</u>            Graag materiaal ouders meesturen            Spoed-WES (Trio met ouders) met filter, 13 genen*, kwaliteit C analyse;            Incl. MLPA (KCNQ1, KCNH2, LMNA) en LF-PCR (RYR2 exon 3)         </div>			

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

**METHYLERINGSDEFECTEN**

<i>Onderzoek / Gen</i>	<i>Termijn maand</i>	<i>Onderzoek / Gen</i>	<i>Termijn maand</i>
<b>Methyleringsdefecten</b>		<b>Methyleringsdefecten - Vervolg</b>	
<p>ngelman syndroom; s.v.p. test aangeven: [0401]</p> <p><input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse 15q11 (<i>SNRPN</i>, MLPA ME028)</p> <p><input type="checkbox"/> Mutatieanalyse (<i>UBE3A</i>)</p> <p><input type="checkbox"/> UPD analyse Chr.15 d.m.v. genotypering bij afwijkende methylering (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk)</p>	2	<p>Silver-Russell syndroom; s.v.p. test aangeven: [5138]</p> <p><input type="checkbox"/> Methylering en CNV analyse 11p15; 7p12; 7q21; 14q32; 15q11; 20q13 (MLPA ME03)</p> <p><input type="checkbox"/> Mutatieanalyse (<i>CDKN1C</i>)</p> <p><input type="checkbox"/> UPD analyse bij afwijkende methylering d.m.v. genotypering; Chrom.: _____ (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk)</p>	2
<p>rader-Willi syndroom; s.v.p. test aangeven: [0220]</p> <p><input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse 15q11 (<i>SNRPN</i>, MLPA ME028)</p> <p><input type="checkbox"/> UPD analyse Chr. 15 d.m.v. genotypering bij afwijkende methylering (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk)</p>	2	<p>UPD 14 syndroom; s.v.p. indicatie + test aangeven:</p> <p><input type="checkbox"/> Temple syndroom (maternale UPD14) [TEMPS]</p> <p><input type="checkbox"/> Kagami-Ogata syndroom (paternale UPD14) [KOS]</p> <p><input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse 14q32 (<i>MEG3</i>; MLPA ME032)</p> <p><input type="checkbox"/> UPD analyse Chr. 14 d.m.v. genotypering bij afwijkende methylering (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk)</p>	2
<p>eckwith-Wiedemann syndroom; s.v.p. test aangeven: [0079]</p> <p><input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse 11p15 (<i>KCNQ1OT1 &amp; H19</i>, MLPA ME030)</p> <p><input type="checkbox"/> Mutatieanalyse (<i>CDKN1C</i>)</p> <p><input type="checkbox"/> UPD analyse Chr. 11p d.m.v. genotypering bij afwijkende methylering (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk)</p>	2	<p>UPD 20 syndroom; s.v.p. test aangeven: [UPD20]</p> <p><input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse (MLPA ME031)</p> <p><input type="checkbox"/> UPD analyse Chr. 20 d.m.v. genotypering bij afwijkende methylering (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk)</p>	2
<p>emihypertrofie; s.v.p. test aangeven: [2247]</p> <p><input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse 11p15 (<i>KCNQ1OT1 &amp; H19</i>, MLPA ME030)</p> <p><input type="checkbox"/> UPD analyse Chr. 11p d.m.v. genotypering bij afwijkende methylering (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk)</p>	2	<p>Prescreening Multi Locus UPD (MLUPD); s.v.p. test aangeven: [MLUPD]</p> <p><input type="checkbox"/> Methylerings- en CNV analyse (MLPA ME034)</p> <p><input type="checkbox"/> UPD analyse bij afwijkende methylering d.m.v. genotypering; Chrom.: _____ (UPD: bloed van beide ouders is noodzakelijk)</p>	2

**EpiSign Diagnostische DNA Methyleringstest**

Zie svp [laatste pagina](#) voor EpiSign methyleringsanalyse

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

### ONCOGENETICA

Onderzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek / Gen	Termijn maand
<b>Oncogenetisch</b>		<b>Oncogenetisch - Vervolg</b>	
<p><b>Polyposis; s.v.p. indicatie aangeven:</b></p> <input type="checkbox"/> Adenomeuze Polyposis (FAP) [0939] <input type="checkbox"/> Multiple colorectale adenomas [0939] <input type="checkbox"/> Juveniele Polyposis [5515] <input type="checkbox"/> Lynch syndroom (HNPCC) (+MLPA PMS2, P008) [4808] <input type="checkbox"/> Niet gespecificeerd [4812]		<p><b>Sanger testen Polyposis (incl. del/dup waar beschikbaar):</b></p> <input type="checkbox"/> APC (+ MLPA P043) [0939] 2 <input type="checkbox"/> MUTYH [0939] <input type="checkbox"/> Hele gen 2 <input type="checkbox"/> 2 Founder mutaties 1 c.536A>G, p.(Tyr179Cys); c.1187G>A, p.(Gly396Asp)(NM_001128425.1) <input type="checkbox"/> MLH1 (+ MLPA P003) [4808] 2 <input type="checkbox"/> MSH2 (+ MLPA P003) [4808] 2 <input type="checkbox"/> MSH6 (+ MLPA P072) [4808] 2 <input type="checkbox"/> PMS2 (+ MLPA P008) [4808] 2 <input type="checkbox"/> SMAD4 (+ MLPA P158) [5515] 2 <input type="checkbox"/> BMPR1A (+ MLPA P158) [5515] 2 <input type="checkbox"/> Serrated Polyposis Syndroom (RNF43) [5519] 2	
<p><b>NGS pakket Polyposis</b></p> <input type="checkbox"/> NGS Polyposis* (kwaliteit A: 25 genen; inclusief Core-NL; CNV analyse) 3 <input type="checkbox"/> CDH1 (optioneel te includeren in analyse)		<p><b>Sanger testen Oncogenetisch (overig) (incl. del/dup waar beschikbaar):</b></p> <input type="checkbox"/> Erfelijke prostaat kanker (HOXB13) [5447] 2 <input type="checkbox"/> Wilms Tumor (WT1 + MLPA P118) [3550] 2	
<p><b>Sanger testen Cowden (incl. del/dup waar beschikbaar):</b></p> <input type="checkbox"/> Cowden syndroom; s.v.p. test aangeven: [4819] <input type="checkbox"/> PTEN + MLPA P225 2 <input type="checkbox"/> Methyleringstest KLLN promotor 2			

### IMMUNOLOGIE

Immunologie	Termijn maand	Immunologie - Vervolg	Termijn maand
<b>NGS pakket Primaire immunodeficientie (PID)</b>		<b>Sanger testen immunologie (vervolg) (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>	
<input type="checkbox"/> NGS pakket Primaire immunodeficientie (PID)* [1622] 3 WES met filter; 475 genen geassocieerd met PID, Kwaliteit C analyse		Neutropenie [2638]; s.v.p. gen(en) aangeven: <input type="checkbox"/> ELANE (congenitaal, cyclisch, dominant) 2 <input type="checkbox"/> HAX1 (congenitaal, recessief) 2 <input type="checkbox"/> G6PC3 (congenitaal, recessief) 2 <input type="checkbox"/> WAS (congenitaal, X gebonden) 2 <input type="checkbox"/> GF11 2	
<p><b>NGS pakket Hemofagocytair syndroom (HLH)</b></p> <input type="checkbox"/> NGS pakket Hemofagocytair syndroom (HLH)* [4714] 3 WES met filter; 10 genen geassocieerd met HLH, Kwaliteit C analyse		<input type="checkbox"/> Shwachman-Diamond syndroom (SBDS) [2966] 2	
<p><b>Sanger testen immunologie (incl. del/dup waar beschikbaar):</b></p> Hyper IgE syndroom [4534]; s.v.p. gen(en) aangeven: <input type="checkbox"/> DOCK8 (+ MLPA P385-P386) 2 <input type="checkbox"/> STAT3 (+ MLPA P385) 2		<input type="checkbox"/> IPEX (FOXP3) [5550] 2	

### OBESITAS

**Kenmerken:**

Lengte \_\_\_\_\_ cm  
 Gewicht \_\_\_\_\_ kg  
 Schedelomvang \_\_\_\_\_ cm  
 Orgaanafwijkingen (specificeer) \_\_\_\_\_  
 Dysmorphe kenmerken (specificeer) \_\_\_\_\_

Autisme  Ja  Nee  
 Therapie resistentie  Ja  Nee  
 Early onset (<5 jaar)  Ja  Nee  
 Hyperfagie  Ja  Nee  
 Dominante overerving  Ja  Nee  
 Verstandelijke beperking  Ja  Nee  
 Ontwikkelingsachterstand  Ja  Nee

**Obesitas**

 NGS pakket Obesitas\* [4674] 3  
 (kwaliteit A: 17 genen; 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: 20 genen; 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: 24 genen; CNV analyse)	3	<input type="checkbox"/> Pseudopseudohypoparathyroidisme [1149] GNAS + MLPA ME031*	2
<input type="checkbox"/> NGS verminderde gevoeligheid voor schildklierhormoon* [0322] (Kwaliteit A: 11 genen; 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: 3 genen; CNV analyse)	3	<input type="checkbox"/> Primair falen van eruptie [0123] PTH1R	2
<input type="checkbox"/> NGS volledig hypothyreoïdie pakket* [0322] (Kwaliteit A: 58 genen; CNV analyse)	3	<input type="checkbox"/> Chondrodysplasie [0123] PTH1R	2
<input type="checkbox"/> NGS Hyperinsulinisme* [1667] WES met filter; 15 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; 21 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 type 1, GRA (CYP11B1/CYP11B2) [3221]	2
		<input type="checkbox"/> Familiair Hyperaldosteronisme type 3, (KCNJ5) [3221]	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**

Metabool	Termijn maand	Metabool - Vervolg	Termijn maand
<b>NGS pakket Metabool</b>		<b>Metabool - Vervolg</b>	
<input type="checkbox"/> NGS Behandelbare Metabole Neurodegeneratieve Aandoeningen* [1007] WES met filter (kwaliteit C: 723 genen)	3	<input type="checkbox"/> Gaucher, ziekte van (GBA) [0545]	2
<b>Sanger testen Metabool (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>		<input type="checkbox"/> Hunter syndroom (IDS) [5379]	
<b>Cholestase [1604]; s.v.p. gen(en) aangeven:</b>		<input type="checkbox"/> Niemann-Pick, ziekte van [0707]	
<input type="checkbox"/> Benigne Recidiverende Intrahepatische Cholestase (BRIC) svp gen(en) aangeven:		<input type="checkbox"/> Type A & B (SMPD1)	
<input type="checkbox"/> Progressieve Familiaire Intrahepatische Cholestase (PFIC) svp gen(en) aangeven:		<input type="checkbox"/> Type C1 (NPC1 + MLPA P193)	
<input type="checkbox"/> LPAC syndroom svp gen(en) aangeven:		<input type="checkbox"/> Type C2 (NPC2 + MLPA P193)	2
<input type="checkbox"/> Intrahepatische Cholestase van de zwangerschap (ICP) svp gen(en) aangeven:			2
<input type="checkbox"/> ATP8B1	2		2
<input type="checkbox"/> ABCB11	2		
<input type="checkbox"/> ABCB4 (+ MLPA P109)	2		
<input type="checkbox"/> NR1H4 (FXR)	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>			
<input type="checkbox"/> NGS Retinitis Pigmentosa* [0942] (kwaliteit A: 73 genen, kwaliteit C: 228 genen) <input type="checkbox"/> Recessief <input type="checkbox"/> Dominant	4	<input type="checkbox"/> Axenfeld-Rieger Syndroom [0223]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: <input type="checkbox"/> <i>FOXC1</i> + MLPA (P054) <input type="checkbox"/> <i>PITX2</i> + MLPA(P054)	2 2
<input type="checkbox"/> NGS Leber Congenitale Amaurosis* [0370] (kwaliteit A: 21 genen, kwaliteit C: 280 genen)	4	<input type="checkbox"/> Congenitale stationaire nachtblindheid (X-linked) [1797]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: <input type="checkbox"/> <i>NYX</i> <input type="checkbox"/> <i>CACNA1F</i>	2 2
<input type="checkbox"/> NGS Cone (rod) dystrophy en macula degeneratie* [3711] (kwaliteit A: 40 genen, kwaliteit C: 261 genen) <input type="checkbox"/> Recessief <input type="checkbox"/> Dominant	4	<input type="checkbox"/> Congenitale Stationaire nachtblindheid (Recessive) [5625]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: <input type="checkbox"/> <i>CABP4</i> <input type="checkbox"/> <i>GRM6</i> <input type="checkbox"/> <i>TRPM1</i> <input type="checkbox"/> <i>GPR179</i>	2 2 2 2
<input type="checkbox"/> NGS Visus Albinisme* [0026] (kwaliteit A: 33 genen, kwaliteit C: 9 genen)	4	<input type="checkbox"/> Macula dystrophie (vitelliform) (Best disease) BEST1 ( <i>VMD2</i> ) [3205]	2
<input type="checkbox"/> NGS Visus pakket Retinale genen* [BLOV] (Kwaliteit C: 301 genen; zonder specifieke indicatie)	4	<input type="checkbox"/> Opticus atrofie type 1 (Dominant) [2952]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: <input type="checkbox"/> <i>OPA1</i> + MLPA (P229) <input type="checkbox"/> <i>OPA3</i>	2 2 2
<input type="checkbox"/> NGS dominante opticus atrofie* [2952] (kwaliteit A: 17 genen, kwaliteit C: 16 genen)	4	<input type="checkbox"/> Centraal areolaire chorioide dystrofie <i>PRPH2</i> ( <i>RDS</i> ) [5279]	2
<input type="checkbox"/> NGS Congenitaal stationaire nachtblindheid* [5625] (kwaliteit A; 19 genen, kwaliteit C:3 genen)	4	<input type="checkbox"/> Achromatopsia [0369]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: <input type="checkbox"/> <i>CNGB3</i> <input type="checkbox"/> <i>CNGA3</i>	2 2
<input type="checkbox"/> NGS Glaucoma* [2672] (kwaliteit A: 6 genen, kwaliteit C: 29 genen)	4	<input type="checkbox"/> Primair Glaucoom; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: [2672] <input type="checkbox"/> <i>CYP1B1</i> <input type="checkbox"/> <i>MYOC</i> <input type="checkbox"/> <i>OPTN</i>	2 2 2
<b>Sanger testen Ophthalmogenetica (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>		<input type="checkbox"/> Pseudoxanthoma elasticum ( <i>ABCC6</i> ) (+ MLPA P092) [1385]	2
<input type="checkbox"/> Albinisme, X-linked ( <i>OA1</i> ) <i>GPR143</i> [2896]	2	<input type="checkbox"/> PXE-like [4360]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: <input type="checkbox"/> <i>ENPP1</i> <input type="checkbox"/> <i>GGCX</i>	2 2
<input type="checkbox"/> Albinisme, Recessive [0027]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: <input type="checkbox"/> <i>OCA1</i> ( <i>TYR</i> ) (+ MLPA P325) <input type="checkbox"/> <i>OCA2</i> ( <i>P</i> ) (+ MLPA P325) <input type="checkbox"/> <i>OCA4</i> ( <i>MATP, SLC45A2</i> )	2 2 2	<input type="checkbox"/> Retinoschisis, X-linked ( <i>RS1</i> ) [0263]	2
<input type="checkbox"/> Nystagmus, congenitale ( <i>FRMD7</i> ) [2680]	2	<input type="checkbox"/> Ziekte van Stargardt (Type 1) <i>ABCA4</i> (+ MLPA P151 + P152) [2335]	2
<input type="checkbox"/> Aniridie [2150]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	2	<input type="checkbox"/> X-Linked Retinitis pigmentosa; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: [1232] <input type="checkbox"/> <i>RPGR</i> <input type="checkbox"/> <i>RP2</i>	2 2
<input type="checkbox"/> Anoftalmie [0075]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven:	2		
<input type="checkbox"/> Microftalmie [2535]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: <input type="checkbox"/> <i>OTX2</i> (+ MLPA P 301) <input type="checkbox"/> <i>PAX6</i> (+ MLPA P219) <input type="checkbox"/> <i>SOX2</i> (+ MLPA P219) <input type="checkbox"/> <i>SIX6</i>	2 2 2 2		

**LYMFOEDEEM / VAATMALFORMATIES / GELOKALISEERDE OVERGROEI**

Lymfoedeem		Vaatmalformaties en segmentale overgroei	
<b>NGS pakket Lymfoedeem</b>		<b>NGS pakket Vaatmalformaties en segmentale overgroei</b>	
<input type="checkbox"/> NGS Lymfoedeem* (kwaliteit A: 53 genen) [1408]	3	<input type="checkbox"/> NGS Vaatmalformaties en segmentale overgroei*; <i>svp indicatie aangeven:</i> <input type="checkbox"/> Vaatmalformaties [2340] <input type="checkbox"/> Segmentale overgroei [SO] (a.u.b. biopt en bloed insturen)	3
<b>Sanger testen Lymfoedeem</b>		<b>Sanger testen Vaatmalformaties (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>	
<input type="checkbox"/> Hennekam Syndroom [5006] <input type="checkbox"/> <i>CCBE1</i> <input type="checkbox"/> <i>FAT4</i>	2 2 2	<input type="checkbox"/> Capillaire malformatie – arterioveneuze malformaties (CM-AVM) ( <i>RASA1</i> + MLPA P409) [5194]	2
<input type="checkbox"/> Hypotrichosis - Lymfoedeem - telangiectasia syndroom ( <i>SOX18</i> ) [1408]	2	<input type="checkbox"/> Veneuze malformaties ( <i>TEK</i> ) [2340]	2
<input type="checkbox"/> Lymfoedeem - Distichiasis syndroom ( <i>FOXC2</i> ) [1490]	2		
<input type="checkbox"/> Congenitaal erfelijk lymfoedeem [1408]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: <input type="checkbox"/> <i>FLT4</i> <input type="checkbox"/> <i>VEGFC</i> <input type="checkbox"/> <i>GJC2</i>	2 2 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> <input type="checkbox"/> NGS Microcefalie* [0111] 3 WES met filter; genen geassocieerd met Microcefalie, Kwaliteit C analyse  <input type="checkbox"/> NGS Cornelia de Lange syndroom* [0186] 3 WES met filter; 31 genen geassocieerd met CdL (-like) syndroom, Kwaliteit C analyse		<b>Overige testen Mentale Retardatie en/of Dysmorfologie: (Sanger, del/dup, PCR analyse)</b> <input type="checkbox"/> Cherubisme (reuscel granuloom) ( <i>SH3BP2</i> ) [4649] 2 <input type="checkbox"/> Cornelia de Lange syndroom [0186]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: <input type="checkbox"/> <i>NIPBL</i> 2 <input type="checkbox"/> <i>SMC1A</i> 2 <input type="checkbox"/> <i>HDAC8</i> 2 <input type="checkbox"/> Fragiele X syndroom ( <i>FMR1</i> ) [0194] 2 <input type="checkbox"/> Galloway-Mowat syndroom ( <i>WDR73</i> ) [2411] 2 <input type="checkbox"/> Simpson-Golabi-Behmel syndroom ( <i>GPC3</i> + MLPA P154) [0896] 2	
<b>Sanger testen Microcefalie (incl. del/dup):</b> <input type="checkbox"/> Microcefalie, primair autosomaal recessief [0111] 2 <input type="checkbox"/> MCPH1 ( <i>MCPH1</i> ) (+ MLPA P355) <input type="checkbox"/> MCPH6 ( <i>CENPJ</i> ) (+ MLPA P355) <input type="checkbox"/> MCPH2 ( <i>WDR62</i> ) (+ MLPA P355) <input type="checkbox"/> MCPH7 ( <i>STIL</i> ) (+ MLPA P355) <input type="checkbox"/> MCPH5 ( <i>ASPM</i> ) (+ MLPA P355)		<b>Exoom analyse (WES)</b> Voor exoom analyse / ID pakket, volg de aanvraagprocedure volgens <a href="#">Aanvraagformulier NGS-Exoom</a>	
<b>Micro-array analyse</b> Voor Micro-array analyse, volg de aanvraagprocedure volgens <a href="#">Aanvraagformulier Postnataal Genoemonderzoek</a> 2			

**DIVERSEN**

Diversen	Termijn maand	Diversen - Vervolg	Termijn maand
<b>NGS pakket Diversen</b> <input type="checkbox"/> NGS Arthrogrypose distaal (kwaliteit A: 8 genen; CNV analyse) [0062] 3		<input type="checkbox"/> Lipodystrofie ( <i>LMNA</i> + MLPA P048) [4284] 2 <input type="checkbox"/> Methemoglobinemie ( <i>CYB5R3</i> ) ( <i>DIA1</i> ) [5212] 2 <input type="checkbox"/> Pendred Syndroom <i>SLC26A4</i> (+ MLPA P280) [0535] 2 <input type="checkbox"/> Prematuur ovarieel falen (POF) ( <i>FMR1</i> ) [1203] 2 <input type="checkbox"/> Primaire hypertrofische osteoarthropathie [PHO]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: <input type="checkbox"/> <i>HPGD</i> 2 <input type="checkbox"/> <i>SLCO2A1</i> 2	
<b>Overige testen Diversen (Sanger, del/dup, PCR analyse):</b> <input type="checkbox"/> Azoö / oligospermie (Y-deleties) [1502] 1 <input type="checkbox"/> Barth syndroom ( <i>TAZ</i> ) [3268] 2 <input type="checkbox"/> Camurati-Engelmann, ziekte van ( <i>TGFB1</i> ) [0662] 2 <input type="checkbox"/> Carney complex type 1 ( <i>PRKAR1A</i> ) [5168] 2 <input type="checkbox"/> Desbuquois dysplasie (type2) ( <i>XYLT1</i> ) [2510] 2 <input type="checkbox"/> Denys-Drash syndroom ( <i>WT1</i> + MLPA P 118) [3552] 2 <input type="checkbox"/> Dubin-Johnsen Syndroom ( <i>ABCC2</i> ) [0188] 2 <input type="checkbox"/> Fabry, ziekte van ( <i>GLA</i> + MLPA P159) [0402] 2 <input type="checkbox"/> Frasier syndroom ( <i>WT1</i> + MLPA P 118) [5171] 2 <input type="checkbox"/> Goltz-Gorlin Syndroom ( <i>PORCN</i> + MLPA) [0179] 2 <input type="checkbox"/> Hemofilie A ( <i>F8</i> ) (+ MLPA P178) [0088]; s.v.p. <i>indicatie aangeven:</i> 3 <input type="checkbox"/> Licht <input type="checkbox"/> Matig <input type="checkbox"/> Ernstig <input type="checkbox"/> Factor 7 deficiëntie ( <i>F7</i> ) [4480] 2 <input type="checkbox"/> Hereditair angio-oedeem [0883]; s.v.p. <i>gen(en)</i> aangeven: <input type="checkbox"/> <i>SERPING1</i> + MLPA P243 2 <input type="checkbox"/> <i>F12 (exon 9)</i> 2 <input type="checkbox"/> <i>ANGPT1</i> 2 <input type="checkbox"/> <i>PLG</i> 2		<input type="checkbox"/> Properdine deficiëntie ( <i>PFC</i> ) [4677] 2 <input type="checkbox"/> Skin fragility Woolly Hair / Carvajal syndroom ( <i>DSP</i> ) [0531] 2 <input type="checkbox"/> Stuve-Wiedemann syndroom ( <i>LIFR</i> ) [4434] 2 <input type="checkbox"/> Tay-Sachs, ziekte van ( <i>HEXA</i> ) (+ MLPA P199) [5375] 2 <input type="checkbox"/> TRP Syndroom ( <i>TRPS1</i> ) (+ MLPA P228) [0647] 2 <input type="checkbox"/> XY Gonadale dysgenesie ( <i>DHH</i> ) [0451] 2  <input type="checkbox"/> McCune-Albright syndroom ( <i>Codons 201 en 227 GNAS; Amplicon NGS</i> ) [0652] 1 <b>(analyse op biopt)</b>  <input type="checkbox"/> Genotypering, i.v.m.: _____ 2 [5230] [0979]	

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	m/s
CMAP amplitude		mV	mV

Onderzoek / Gen	Termijn maand	Onderzoek / Gen	Termijn maand
<b>Neurologisch</b>		<b>Neurologisch - Vervolg</b>	
<b>NGS pakketten Neurogenetica</b>		Sanger testen (vervolg)	
<input type="checkbox"/> NGS-Neuropathie pakket*; s.v.p. indicatie aangeven:	3	Hereditaire sensorische en autonome neuropathie [2065]	
<input type="checkbox"/> Ziekte van Charcot Marie Tooth (CMT/HMSN) [0315]		<input type="checkbox"/> 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
<input type="checkbox"/> Aanvullend Del/Dup <i>PMP22</i> analyse (MLPA P405) gewenst (kwaliteit A: 26 genen, Kwaliteit C: 95 genen)		<input type="checkbox"/> HSN V - <i>NGFb</i>	2
<input type="checkbox"/> NGS Neuropathie + Amyotrofe Lateraal Sclerose (ALS)* [0315]	4	<input type="checkbox"/> HMN/dSMA - <i>TRPV4</i>	2
Bij verdenking neuropathie en voorhoorn betrokkenheid		Distale Hereditaire Motorische Neuropathie [HMN]	2
WES met filter; 159 genen geassocieerd met Neuropathie en ALS, Kwaliteit C analyse		<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	<input type="checkbox"/> HMN/ALS-4 - <i>SETX</i>	
WES met filter; 38 genen geassocieerd met ALS, Kwaliteit C analyse		Hereditaire neuralgische amyotrofie [1688]	3
<input type="checkbox"/> Aanvullend <i>C9ORF72</i> repeat analyse gewenst		<input type="checkbox"/> HNA - <i>SEPT9</i> (+ MLPA P307)	
<input type="checkbox"/> NGS Pontocerebellaire Hypoplasie (PCH)* [3194]	4	Ponto-Cerebellaire Hypoplasie [3194]	2
WES met filter; 37 genen geassocieerd met PCH, Kwaliteit C analyse		<input type="checkbox"/> PCH2/4/5 - <i>TSEN54-A307S</i>	<input type="checkbox"/> PCH6 - <i>RARS2</i>
<input type="checkbox"/> NGS Spieraandoeningen* [2126]	4	<input type="checkbox"/> PCH2/4/5 - <i>TSEN54-Hele gen</i>	<input type="checkbox"/> PCH7 - <i>TOE1</i>
WES met filter; 172 genen geassocieerd met spieraandoeningen, Kwaliteit C analyse		<input type="checkbox"/> PCH2 - <i>TSEN2</i>	<input type="checkbox"/> PCH1B - <i>EXOSC3</i>
<input type="checkbox"/> NGS Bewegingsstoornissen* [5222]	4	<input type="checkbox"/> PCH2 - <i>TSEN34</i>	<input type="checkbox"/> MICPCH - <i>CASK</i>
WES met filter; 397 genen geassocieerd met bewegingsstoornissen, Kwaliteit C analyse		<input type="checkbox"/> PCH1 - <i>VRK1</i>	
NB: Als mogelijk aanmelden als WES trio; zie <a href="#">Aanvraagformulier NGS-Exoom</a>		Ziekte van Creutzfeldt-Jakob [2947]	2
<input type="checkbox"/> NGS Epilepsie* [0285]	4	<input type="checkbox"/> Prion analyse ( <i>PRNP</i> ) (Bevat codon 129 analyse)	
WES met filter; 393 genen geassocieerd met epilepsie, Kwaliteit C analyse		Myopathieën [0537]	2
NB: Als mogelijk aanmelden als WES trio; zie <a href="#">Aanvraagformulier NGS-Exoom</a>		<input type="checkbox"/> Myotubulaire myopathie - <i>MTM1</i>	
<b>Sanger testen Neurogenetica (incl. del/dup waar beschikbaar):</b>		Dystonieën	2
Erfelijke drukneuropathie (HNPP) [2670]		<input type="checkbox"/> Myoclonie dystonie ( <i>DYT11</i> ) - <i>SGCE</i> (+ MLPA P099) [2536]	
<input type="checkbox"/> Deletie <i>PMP22</i> - <i>PMP22</i> (MLPA P405)	2	<input type="checkbox"/> Torsie Dystonie ( <i>DYT1</i> ) - <i>TOR1A</i> [0869]	
<input type="checkbox"/> Deletie <i>PMP22</i> + Sequencing <i>PMP22</i> - <i>PMP22</i> (+ MLPA P405)	2	<input type="checkbox"/> Torsie Dystonie ( <i>DYT6</i> ) - <i>THAP1</i> [0869]	
Ziekte van Charcot Marie Tooth type 1 [2514]	2	Amyotrofische lateraal sclerose [0037]	2
<input type="checkbox"/> Duplicatie <i>PMP22</i> - CMT1A (MLPA P405)		<input type="checkbox"/> ALS1 - <i>SOD1</i>	<input type="checkbox"/> ALS4 - <i>SETX</i>
<input type="checkbox"/> CMT1A - <i>PMP22</i>		<input type="checkbox"/> ALS9 - <i>ANG</i>	<input type="checkbox"/> ALS14 - <i>VCP</i>
<input type="checkbox"/> CMT1B - <i>MPZ</i>		<input type="checkbox"/> ALS6 - <i>FUS</i>	<input type="checkbox"/> ALS/FTD,ALS-FTD - <i>C9ORF72</i>
<input type="checkbox"/> CMT1C - <i>LITAF</i>		<input type="checkbox"/> ALS10 - <i>TARDBP</i>	
<input type="checkbox"/> CMT1D - <i>EGR2</i>		Frontotemporale Dementie [3526]	
<input type="checkbox"/> CMT1F - <i>NEFL</i>		<input type="checkbox"/> <i>C9ORF72</i>	2
Ziekte van Charcot Marie Tooth type X [2564]	2	Musculaire dystrofie	
<input type="checkbox"/> CMTX - <i>GJB1</i>		<input type="checkbox"/> Emery Dreifuss [2334]	2
Ziekte van Charcot Marie Tooth type 2 [2733]	2	<input type="checkbox"/> Limb Girdle [4871]	2
<input type="checkbox"/> CMT2A - <i>MFN2</i>	<input type="checkbox"/> CMT2L - <i>HSPB8</i>	<input type="checkbox"/> EMD ( <i>STA</i> )	
<input type="checkbox"/> CMT2I/2J - <i>MPZ</i>	<input type="checkbox"/> CMT2C - <i>TRPV4</i>	<input type="checkbox"/> <i>LMNA</i> (+ MLPA P048)	
<input type="checkbox"/> CMT2K - <i>GDAP1</i>	<input type="checkbox"/> CMT2B1 (AR) - <i>LMNA</i>	Rett syndroom [0992]	
<input type="checkbox"/> CMT2E - <i>NEFL</i>	<input type="checkbox"/> CMT2M - <i>DNM2</i>	<input type="checkbox"/> <i>MECP2</i> (+ MLPA P015)	2
<input type="checkbox"/> CMT2D - <i>GARS</i>	<input type="checkbox"/> CMT2 - <i>LRSAM1</i> (exon 25)	<input type="checkbox"/> <i>CDKL5</i> (+ MLPA P189)	2
<input type="checkbox"/> CMT2B - <i>RAB7A</i>	<input type="checkbox"/> CMT2S - <i>IGHMBP2</i>	<input type="checkbox"/> <i>FOXP1</i> (+ MLPA P395)	2
<input type="checkbox"/> CMT2F - <i>HSPB1</i>		<input type="checkbox"/> Benigne Erfelijke Chorea <i>NKX2-1</i> ( <i>TITF1</i> ) (+ MLPA P319) [1076]	2
Ziekte van Charcot Marie Tooth Type 4 [2514]	2	<input type="checkbox"/> Fragiele X tremor ataxie syndroom ( <i>FMR1</i> ) [FRX-TAS]	2
<input type="checkbox"/> CMT4A - <i>GDAP1</i>	<input type="checkbox"/> CMT4J - <i>FIG4</i>		
<input type="checkbox"/> CMT4B - <i>MTMR2</i>	<input type="checkbox"/> CMT4H - <i>FGD4</i>		
<input type="checkbox"/> CMT4C - <i>SH3TC2</i>	<input type="checkbox"/> CCFDN - <i>CTDP1</i>		
<input type="checkbox"/> CMT4D/HMSN-LOM - <i>NDRG1</i>			

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

**PRECONCEPTIE**

Onderzoek / Gen

Termijn  
maand

## Preconceptie screening

- | Onderzoek / Gen   | Termijn<br>maand |
|---|------------------|
| <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> | 2                |

## Preconceptie screening - Vervolg

**Aanvullende gegevens tbv preconceptie screening:**

Is er een medische indicatie voor dit onderzoek?

 Nee Ja, namelijk: \_\_\_\_\_

Naam partner: \_\_\_\_\_

Geboortedatum partner: \_\_\_\_\_

Wordt bloed partner gelijktijdig ingestuurd?

 Nee Ja (svp separaat aanvraagformulier tbv partner aanleveren)**DYSLIPIDEMIEËN**

Aanvragen voor diagnostiek van dyslipidemiën worden uitgevoerd in samenwerking met de stichting Landelijk Expertisecentrum Erfelijkheidsonderzoek Familiaire Hart- en vaatziekten (LEEFH). Informatie over deze stichting is te vinden op de website <http://leefh.nl>.

Meer informatie over de diagnostiek van dyslipidemiën in het AmsterdamUMC is te vinden op de website <http://www.joogenetics.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.

Dit aanvraagformulier dient samen met het afgenomen patiëntmateriaal (2 x 6 ml EDTA bloed) opgestuurd te worden naar het adres dat aangegeven is op het formulier.

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

**EPISIGN**

zoek / Gen

Termijn  
maand

**EpiSign Diagnostische DNA Methyleringstest**

Maat: perifere bloed (EDTA) of DNA geïsoleerd uit perifere EDTA bloed (minimaal 5 ug)

- |   |   |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> iSign Compleet <b>inclusief</b> late onset disorders [EPI] | 2 |
| <input type="checkbox"/> iSign Compleet <b>exclusief</b> late onset disorders [EPI] |   |
| Algemene methyleringsanalyse tbv detectie van een van de syndromen hieronder/naast  |   |
| <input type="checkbox"/> 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:
- 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 signatures 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>