

## Aanvraagformulier Moleculair Genetisch Onderzoek

Persoonsgegevens (volledig invullen) of plaats patiëntensticker in het vak; gebruik 1 formulier per persoon

BSN :		MDN:	
Naam :			
Adres :			
Postcode/plaats :			
Telefoon :			
Geboortedatum :			
<b>Biologisch geslacht :</b>	man	vrouw	
Huisarts :			
Adres :			
Ziektekostenverzekeraar :			
Verzekerings nr. :			
Declaratie (indien afwijkend) op naam van:			
Geboortedatum :	BSN :	MDN :	

### Afdeling Genetica Sectie Genoemdiagnostiek

**Postadres:**  
Afdeling Klinische Genetica, CB 54  
Universitair Medisch Centrum  
Groningen  
Antwoordnummer 299  
9700 VB Groningen  
Buispoststation: nr. 3151

**Afleveradres voor koeriers:**  
Ant.Deusinglaan 1, Gebouw  
32.11, 5e verdieping

Buiten kantoor tijd: Ontvangstbalie  
UMCG, Hanzeplein 1

**Secretariaat:**  
Tel. : 050 361 7233  
Fax : 050 361 7231

**dd labspecialist:**  
06 22518960/46215  
[genoomdiagnostiek@umcg.nl](mailto:genoomdiagnostiek@umcg.nl)  
[www.umcg.nl](http://www.umcg.nl)

<b>Aanvrager</b>	<b>Datum aanvraag</b> :
Naam :	Ziekenhuis/Afdeling :
Supervisor :	Adres :
AGB code :	Postcode / Plaats :
Email :	Kopie uitslag naar :
Telefoon/Sein :	

Voor overleg: [06 22518960/46215](tel:062251896046215) (dienstdoend laboratorium specialist) of per email [genoomdiagnostiek@umcg.nl](mailto:genoomdiagnostiek@umcg.nl).

Klik [hier](#) voor de uitslagtermijnen.

### MATERIAAL

Monsters duidelijk voorzien van **naam, geslacht en geboortedatum**. Zonder volledige gegevens kunnen de monsters **niet geaccepteerd** worden. Transporteren in een daarvoor geschikte container. Monsters kunnen bij kamertemperatuur verstuurd worden, tot verzending in de koelkast (+4°C) bewaren. **Weefsels** steriel afnemen en verzenden in kweekmedium of steriele fysiologische zoutoplossing. **Niet** ontsmetten met jodium maar met alcohol of chloorhexidine.

In te vullen door de Genoemdiagnostiek

Monsterontvangst BL C D AP TR M Hoeveelheid	Datum binnenkomst	Acceptatie/controle MO		Dossiernummer
	Materiaalnummer	DNA/RNA nummer		Paraaf controle secretariaat

## DATUM AFNAME:

**SPOED** (na overleg met het secretariaat: 050-3617233 of per e-mail [genoomdiagnostiek@umcg.nl](mailto:genoomdiagnostiek@umcg.nl))

## SPOED vanwege:

Zwangerschap, duur: Behandelconsequenties

IC/HighCare Overige:

Deze persoon heeft een geslachtsverandering ondergaan

Heeft deze persoon in het verleden een allogene stamceltransplantatie gehad?

Indien ja, bloed is niet geschikt als onderzoeksmateriaal. Neem contact op voor overleg: 06 22518960/46215 of

[genoomdiagnostiek@umcg.nl](mailto:genoomdiagnostiek@umcg.nl)

## MATERIAALSOORT

Bloed (7 ml **EDTA**; 3-5 ml bij pasgeborenen/kleine kinderen)

Paraffinecoupes

Chorionvilli (20-30 mg) uitsluitend na overleg

Vruchtwater (10-20 ml)

Navelstrengbloed (minimaal 1-2 ml; ook bloed van moeder meezenden)

**FOETAAL** weefsel | Type: navelstreng fascia lata pericard kraakbeen

Huidbiopt

Wangslimvlies

Beenmerg

Anders, nl.:

Materiaal reeds aanwezig in het laboratorium:

DNA nr.

Weefsel opkweken uit vriezer: C

Diagnostiek elders (aanvraagformulier meesturen) en indien nodig DNA isoleren

Analyse op reeds aanwezige NGS/WES data

---

## INDICATIE/VRAAGSTELLING

Bevestigen / Uitsluiten diagnose

Dragerschapbepaling (bekend gendefect in de familie; bij recessief overervend of X-gebonden recessief ziektebeeld)

Partneronderzoek

Presymptomatisch onderzoek (bekend gendefect in de familie)

Informatief onderzoek (t.b.v. interpretatie en pathogeniciteit van variant in familielid)

Analyse ouders op opgeslagen DNA: indien eerder materiaal van ouders is ingestuurd, kan bij de stamboom de gegevens van de desbetreffende ouders worden ingevuld en hoeft hiervoor geen apart formulier te worden ingevuld

Ouder voor prenatale/postnatale trioanalyse

Prenataal onderzoek (**uitsluitend na overleg**)

Opslag van DNA (i.v.m. toekomstige diagnostiek/onderzoek)

Research (**uitsluitend na overleg**)

Betrokkene geeft geen toestemming voor anoniem gebruik van rest-lichaamsmateriaal voor het ontwikkelen van nieuwe of het verbeteren van bestaande technieken (zie de toelichting bij het indienen van aanvragen: [www.umcg.nl](http://www.umcg.nl)).

## NEVENBEVINDINGEN

Met het insturen van materiaal verklaart de aanvrager dat de patiënt en/of ouders van de patiënt akkoord gaan met het standaard beleid t.a.v. het melden van nevenbevindingen.

Voor meer informatie zie: <https://artsengenetica.nl/info/nevenbevindingen>

Als u in plaats van de default optie (alleen nevenbevindingen met medische consequenties voor de patiënt worden gemeld) een opt-out hebt afgesproken met uw patiënt, dan graag hier vermelden.

## FAMILIEGEGEVENS

Is er eerder materiaal van familieleden ingestuurd naar UMCG (familie hier bekend)?

Nee

Ja, graag met naam en geb. datum in stamboom aangeven en indien bekend, familienummer

### Wie is de indexpatient? (indien van toepassing)

MDN:	Naam of initialen:	Geboortedatum:
Gegevens vader : naam	geboortedatum:	BSN:
Gegevens moeder: naam	geboortedatum:	BSN:

Indien "Trioanalyse" is aangegeven en niet mogelijk is: neem contact op of geef hieronder reden aan.

Bij ouders voor trio-analyse: heeft ouder eenzelfde klinisch beeld als kind?	nee	Ja	vader	moeder
Zijn er aanwijzingen dat er sprake is van consanguïniteit?	nee	Ja		

Moet er gezien het klinisch beeld rekening gehouden worden met non penetrantie	nee	Ja	vader	moeder
--	-----	----	-------	--------

Vermoedelijke overerving:

AD                      AR                      XL                      onbekend

Is er een sterke verdenking op een specifiek gen / syndroom?      Ja, namelijk :

Tevens ruimte voor extra klinische informatie (zoals extra informatie fenotype)

**specifieke aandacht voor; Alle varianten in de specifiek aangegeven genen (maximaal 5) beoordelen.**

## STAMBOOM

S.v.p. de personen in de stamboom nummeren en de nu te onderzoeken persoon met een pijl ( → ) aangeven.

Aangedane personen: ■/●, dragers: □/◎, overleden personen: ▣/⊙

Voeg (deel) stamboom toe m.b.v. knipprogramma (Klik op het vak, vervolgens copy/paste) of beschrijf.

Nummer	MDN / Naam / Initialen	Geboortedatum

<b>Gericht mutatie onderzoek</b> .....	5
<b>NGS diagnostiek: specifieke genpanels (targeted sequencing) whole exome sequencing (WES) en whole genome sequencing (WGS)</b> ..	5
<b>Analyse specifieke gen(-en)</b> .....	5
<b>Preconceptiescreening (PCS) (Dragerschapsscreening voor paren bij medische indicatie)</b> .....	5
Genpanel(s) .....	5
<b>Mendeliom</b> .....	6
Genpanel(s) .....	6
<b>Open Exoom analyse</b> .....	6
<b>Ziektebeelden en bijbehorende genpanel(s)</b> .....	6
<b>Amyloidose</b> .....	6
Genpanel(s) .....	6
<b>Angio-oedeem</b> .....	6
Genpanel(s) .....	6
<b>Beenmergfalen</b> .....	6
Genpanel(s) .....	6
<b>Erfelijke kanker</b> .....	6
Genpanel(s) .....	6
Analyse Individuele genen .....	7
<b>Fanconi anemie</b> .....	7
Genpanel(s) .....	7
<b>Fertiliteit</b> .....	7
Genpanel(s) .....	7
Analyse Individuele genen of regio's .....	7
<b>Groeistoornissen</b> .....	7
Genpanel(s) .....	7
Analyse Individuele genen .....	7
<b>Hart- en vaatziekten</b> .....	7
Genpanel(s) .....	7
<b>Huidziekten</b> .....	8
Genpanel(s) .....	8
<b>Hyper-/ hypofosfatemie</b> .....	8
Genpanel(s) .....	8
<b>Longziekten</b> .....	8
Genpanel(s) .....	8
Analyse Individuele genen .....	8
<b>Maag-/Darm-/Leverziekten</b> .....	9
Genpanel(s) .....	9
<b>Metabole ziekten</b> .....	9
Genpanel(s) .....	9
Analyse Individuele genen .....	9
<b>Neurogenetica</b> .....	9
Genpanel(s) .....	9
Analyse Individuele genen .....	9
<b>Noonan syndroom &amp; RASopathieën</b> .....	10
Genpanel(s) .....	10
<b>Obesitas</b> .....	10
Genpanel(s) .....	10
<b>Ontwikkelingsachterstand (OA): syndroomaal / niet syndroomaal</b> .....	10
Genpanel   Exoom.....	10
Analyse Individuele genen .....	10
<b>Primaire Immuundeficiëntie</b> .....	10
Genpanel(s) .....	10
<b>HPO term(en) (maximaal 3 aankruisen)</b> .....	10

## GEWENST ONDERZOEK:

### GERICHT MUTATIE ONDERZOEK

#### Gericht onderzoek van bekende variant(en) in familie)/(gendefect in familie)

Mutatie bekend → geef de relatie van het bij ons bekende familielid t.o.v. de adviesvrager in de stamboom weer op pagina 3

Familie nummer:

Referentie (MDN nr.):

Aandoening	Gen	Mutatie

### NGS DIAGNOSTIEK: SPECIFIEKE GENPANELS (targeted sequencing), WHOLE EXOME SEQUENCING (WES) EN WHOLE GENOME SEQUENCING (WGS)

(NGS wordt gedeeltelijk verricht bij GenomeScan B.V.)

De lijst van genen per panel kunt u terugvinden via

[Zenya WebShare - UMC Groningen - LAB-F0701 Genenlijst panels Genoomdiagnostiek](#)

### ANALYSE SPECIFIEKE GEN-(EN)

Los(se) gen-(en):

minder dan 5 genen:

genenlijst > 5 genen; Excellijst mailen naar [genoomdiagnostiek@umcg.nl](mailto:genoomdiagnostiek@umcg.nl)

Speciale aandacht, alle varianten classificeren (max. 5):

RNA genen die onderzocht moeten worden hier aangeven:

*RMRP*      *SNORA31*      *TERC*      *RNU4ATAC*      *RNU7-1*

### PRECONCEPTIESCREENING (PCS) (DRAGERSCHAPSSCREENING VOOR PAREN BIJ MEDISCHE INDICATIE)

(alleen aan te vragen door een klinisch geneticus)

Deze test wordt uitgevoerd op basis van een duo-analyse (beide partners); één uitslag per paar.

#### Genpanel(s)

Preconceptie consanguiniteit (ca 2300 genen)

Preconceptie andere medische indicatie (niet consanguiniteit): (ca. 90 genen)

Meer informatie hierover is te vinden op onze website: <https://www.umcg.nl/-/dragerschapstesten>

Gegevens partner:

Geboortedatum:

Materiaal van partner is ingestuurd?

Ja

Nee, wordt verwacht

Is er sprake van een ernstige autosomaal recessieve ziekte in de familie?

Ja, nl.

Geef de relaties in de stamboom weer (pagina 3); naam en geboortedatum invullen in de tabel

Is er momenteel sprake van een zwangerschap?

Ja

Zwangerschapsduur\*:      weken

\* onderzoek mogelijk tot maximaal 10 weken zwangerschap

Is er al een mutatie bekend?

Gen:

Mutatie:

Familienummer:

## MENDELIOOM

### Genpanel(s)

Let op: In het 5GPM panel zitten geen RNA genen. Indien gewenst kunnen de volgende RNA genen (RMRP, SNORA31, TERC, RNU4ATAC, RNU7-1) hierboven onder analyse specifieke genen los aangevraagd worden.

#### Mendeliom Prenatale WES diagnostiek, trioanalyse verplicht

Inclusief analyse AD genen congenitale afwijkingen i.v.m. non-penetrantie

Tegelijkertijd CNV (deleties/duplicaties) en homozygotie analyse middels SNP array onderzoek

Trioanalyse (vader moeder kind); materiaal van ouders wordt ingestuurd                      trioanalyse niet mogelijk zie pagina 3

#### Mendeliom WES diagnostiek, trioanalyse verplicht

Indien de aanvraag uit een extern centrum komt dient eerst contact te worden opgenomen met de dienstdoende klinisch geneticus UMCG

Inclusief analyse AD genen congenitale afwijkingen i.v.m. non-penetrantie

Tegelijkertijd CNV (deleties/duplicaties) en homozygotie analyse middels SNP array onderzoek

Trioanalyse (vader moeder kind); materiaal van ouders wordt ingestuurd                      trioanalyse niet mogelijk zie pagina 3

## OPEN EXOOM ANALYSE

Dit onderzoek kan alleen als vervolganalyse na WES genpanel of HPO-ID uitgevoerd als trioanalyse in UMCG.

ouders mogen niet aangedaan zijn

Wanneer een open exoom analyse als tweede analyse gewenst is zonder indienen vervolgaanvraag dan kunt u dit hieronder aangeven door het hokje 'open exoom analyse' aan te kruisen.

**Open Exoom analyse** (alleen aan te vragen door klinisch geneticus UMCG; voor externe klinisch genetici uitsluitend na overleg)

## Ziektebeelden en bijbehorende genpanel(s)

Wanneer het gewenst is om na een 1e keus panel direct, zonder indienen vervolgaanvraag, een tweede genpanel te analyseren, (indien geen verklarende mutatie is aangetoond), dan graag hieronder de analysevolgorde door nummering aangeven.

### Amyloidose

#### Genpanel(s)

Amyloidose

### Angio-oedeem

#### Genpanel(s)

Erfelijk angio-oedeem

### Beenmergfalen

#### Genpanel(s)

Diamond-Blackfan anemie

Ernstige congenitale neutropenie

Telomeropathieën (inclusief RNA coderend gen *TERC*)

Andere erfelijke beenmergfalen syndromen

Beenmergfalen volledig (inclusief RNA coderend gen *TERC*)

### Erfelijke kanker

#### Genpanel(s)

Panels zijn inclusief CNV analyse op sequentie data

Borstkanker

Borstkanker & Eierstokkanker

Borstkanker & Li Fraumeni syndroom

Borstkanker & *PTEN*

Darmkanker

Darmpoliepen

Kinderonco-medulloblastoom

Kinderonco-meningeoma/schwannoma

Kinderonco-neuroblastoom

Kinderonco-nierkanker

Leukemie/lymfoom

Li Fraumeni syndroom

Darmkanker & Darmpoliepen	Longkanker			
Eierstokkanker	Maagkanker			
Endocrinologie-schildklierkanker	Nierkanker			
Endocrinologie-feochromocytomen	Niet-endocriene alveesklierkanker			
Endocrinologie-NET/hyperparathyreoïdie	Prostaatkanker			
GIST (gastrointestinale stromaceltumor)	Retinoblastoom	Unilateraal	Bilateraal	Familiair
Huidkanker	Xeroderma Pigmentosum			

### Analyse Individuele genen

Los gen/korte genenlijst uit genpanel erfelijke kanker (kan hier ingevoerd):

Lange genenlijst mailen naar [genoomdiagnostiek@umcg.nl](mailto:genoomdiagnostiek@umcg.nl) met in onderwerp MDN nummer patiënt

MLPA:

<i>BRCA1</i>	<i>BRCA2</i>	<i>MEN1</i>	<i>MLH1</i>	<i>MSH2</i>
<i>MSH6</i>	<i>PHOX2B</i>	<i>PMS2</i>	<i>PTEN</i>	<i>RB1</i>
<i>TP53</i>	deleties 3' uiteinde <i>EPCAM</i>			

### Fanconi anemie

#### Genpanel(s)

Fanconi anemie targeted (beperkt aantal genen inclusief CNV analyse)

Fanconi anemie aanvullend (WES sequencing)

### Fertiliteit

#### Genpanel(s)

Niet-obstructieve azoöspermie

Tegelijkertijd analyse Y chromosomale microdeleties: AZF-A, -B, -C en Karyotypering (tevens 1 buis **Li-heparine** bloed insturen)

Congenitale Bilaterale Agenesie Vas Deferens (CBAVD) (voor urologen, bij bewezen CBAVD)

Prematuur Ovariële Insufficiëntie (POI)

Tegelijkertijd ook repeatexpansie analyse *FMR1* gen

Tegelijkertijd Karyotypering (tevens 1 buis **Li-heparine** bloed insturen)

### Analyse Individuele genen of regio's

Azoö-/oligozoöspermie, Y chromosomale microdeleties: AZF-A, -B, -C. Tegelijkertijd Karyotypering (tevens 1 buis **Li-heparine** bloed insturen)

Congenitale Bilaterale Agenesie Vas Deferens (CBAVD): *CFTR* (inclusief MLPA bij niet-West-Europese etniciteit)

Etniciteit Nederlands. Anders:

### Groeistoornissen

#### Genpanel(s)

Kleine lengte (inclusief MLPA *SHOX*)

Inclusief CNV analyse chromosoom 7 en 11 en analyse UPD7 ivm Silver-Russel (trio verplicht)

Trianalyse (vader-moeder-kind); materiaal van ouders wordt ingestuurd      trioanalyse niet mogelijk zie pagina 3

### Analyse Individuele genen

Short Stature, achondrogenesis II/hypochondrogenesis, SEDC, Kniest, etc : *COL2A1* (inclusief MLPA)

Langer Mesomele Dysplasie: *SHOX* (inclusief MLPA)

Leri Weill dyschondrosteosis: *SHOX* (inclusief MLPA)

### Hart- en vaatziekten

#### Genpanel(s)

#### Aangeboren hartafwijkingen

Congenitale hartafwijkingen (CHM), trioanalyse verplicht

Trianalyse (vader moeder kind); materiaal van ouders wordt ingestuurd

trioanalyse niet mogelijk zie pagina 3

Heterotaxie, trioanalyse verplicht	
Trioanalyse (vader moeder kind); materiaal van ouders wordt ingestuurd	trioanalyse niet mogelijk zie pagina 3
Linkszijdige hartafwijkingen (AVS/AVI, BAV, COA, HLHS, MVS/MVI), trioanalyse verplicht	
Trioanalyse (vader moeder kind); materiaal van ouders wordt ingestuurd	trioanalyse niet mogelijk zie pagina 3

### Erfelijke cardiovasculaire aandoeningen

Aritmie	
LQT	
Cardiomyopathie	
MLPA <i>LMNA</i>	
MLPA <i>ACM-PKP2 (DSG2, DSC2, PKP2, DSP, RYR2, JUP)</i>	
Cardiomyopathie bij kinderen (alleen aan te vragen door een klinisch geneticus), trioanalyse verplicht	
Trioanalyse (vader moeder kind); materiaal van ouders wordt ingestuurd	trioanalyse niet mogelijk zie pagina 3
Combinatie van Genpanels Cardiomyopathie en Noonan Syndroom & RASopathieën	
Dyslipidemie (inclusief MLPA <i>LDLR</i> )	
Pulmonale Arteriële Hypertensie (inclusief MLPA <i>BMPR2</i> ), trioanalyse verplicht	
Trioanalyse (vader moeder kind); materiaal van ouders wordt ingestuurd	trioanalyse niet mogelijk zie pagina 3
Combinatie van Genpanels Pulmonale Arteriële Hypertensie en Noonan syndroom & RASopathieën (inclusief MLPA <i>BMPR2</i> ), trioanalyse verplicht	
Trioanalyse (vader moeder kind); materiaal van ouders wordt ingestuurd	trioanalyse niet mogelijk zie pagina 3

### Huidziekten

**Genpanel(s)** \* Voor deze genpanel analyses is betrokkenheid van een klinisch geneticus noodzakelijk.

Epidermolysis Bullosa
Huidfragiliteit overig
Ectodermale Dysplasie / geïsoleerde ectodermale afwijkingen (inclusief MLPA <i>ED1 (=EDA)</i> )
Ectodermale Dysplasie syndromaal * (voor de genen <i>EDA, EDAR, EDARADD, WNT10A</i> het genpanel ED geïsoleerd of ED volledig aanvragen)
Ectodermale Dysplasie volledig * (combinatie genpanels ED geïsoleerd en ED syndromaal inclusief MLPA)
Ichtyosis - geïsoleerd
Ichtyosis - syndromaal *
Ichtyosis - volledig *
Palmoplantaire keratoderma *
Pruritus/Chronische jeuk - basis
Pruritus/Chronische jeuk - volledig * (inclusief MLPA <i>ED1 (=EDA)</i> )

### Analyse Individuele genen

Incontinentia Pigmenti, type 2: *IKBKG (NEMO)* (inclusief deletie analyse)

### Hyper-/ hypofosfatemie

#### Genpanel(s)

Hyper- en Hypofosfatemie (inclusief MLPA *PHEX, FGF23*)

### Longziekten

#### Genpanel(s)

Interstitiële longziekten  
*Bij het panel interstitiële longziekten wordt ook het RNA gen TERC onderzocht.*  
 Trioanalyse gewenst (vader moeder kind); materiaal van ouders wordt ingestuurd

### Analyse Individuele genen

Cystische Fibrose *CFTR* (inclusief MLPA bij niet-West-Europese etniciteit)  
 Etniciteit Nederlands. Anders:



## Maag-/Darm-/Leverziekten

### Genpanel(s)

Cholestase / acuut leverfalen : bij spoedonderzoek trio verplicht

Trioanalyse (vader-moeder-kind); materiaal van ouders wordt ingestuurd

trioanalyse niet mogelijk zie pagina 3

Pancreatitis

Very early onset inflammatory bowel disease / early onset enteropathy

---

## Metabole ziekten

### Genpanel(s)

Mitochondriële aandoeningen (kerngecodeerde genen) (alleen aan te vragen door een klinisch geneticus), trio verplicht

Trioanalyse (vader-moeder-kind); materiaal van ouders wordt ingestuurd

trioanalyse niet mogelijk zie pagina 3

Stofwisselingsziekten (alleen aan te vragen door interne aanvragers UMCG), trio verplicht

Trioanalyse (vader-moeder-kind); materiaal van ouders wordt ingestuurd

trioanalyse niet mogelijk zie pagina 3

## Analyse Individuele genen

Glycogeen Stapelingsziekte

Type Ia    *G6PC1*    Type Ib    *SLC37A4 (G6PT1)*    Type III    *AGL*

---

## Neurogenetica

### Genpanel(s)

Spastische paraplegie

Cerebrale Parese inclusief CNV analyse regio's 6q25.3 en 10p15.3 d.m.v. SNP Array onderzoek

Trioanalyse gewenst (vader moeder kind); materiaal van ouders wordt ingestuurd

Parkinson/parkinsonisme

Neurodegeneratie met ijzerafzetting in de hersenen (NBIA) (inclusief MLPA *PANK2* , *PLA2G6*)

Dystonie

Myoclonus

Acute necrotiserende encephalopathie

Ataxie

Benigne familiale neonatale/infantiele convulsies

Koortsgelateerde convulsies

Epilepsie (inclusief MLPA *MECP2*)

Trioanalyse gewenst (vader moeder kind); materiaal van ouders wordt ingestuurd

Ziekte van Hirschsprung (inclusief MLPA en repeat analyse *PHOX2B*)

Bewegingsstoornissen (BWS)

Trioanalyse gewenst (vader moeder kind); materiaal van ouders wordt ingestuurd

Shah Waardenburg syndroom (inclusief MLPA *SOX10*)

## Analyse Individuele genen

Fragiele X syndroom inclusief geassocieerde tremor/ataxie (FXTAS) repeatexpansie analyse *FMR1*

Spino cerebellaire ataxie (SCA) repeatexpansie analyse

alle SCA genen

1 SCA gen te weten:

*ATXN1 (SCA1)*    *ATXN2 (SCA2)*    *ATXN3 (SCA3)*    *ATXN7 (SCA7)*    *CACNA1A (SCA6)*

Hydrocefalie, X-gebonden / MASA-, L1 syndroom: *L1CAM*

Spinale Musculaire Atrofie (SMA): *SMN1*

Spinale Musculaire Atrofie met diafragma verlamming: *IGHMBP2* (inclusief MLPA)

MOWAT-WILSON syndroom (MOWS): *ZEB2*

Congenitaal Centraal Hypoventilatie Syndroom (CCHS):

*PHOX2B* (inclusief MLPA en repeatanalyse)    *ASCL1*

## Noonan syndroom & RASopathieën

### Genpanel(s)

Noonan syndroom & RASopathieën

---

## Obesitas

### Genpanel(s)

Obesitas inclusief CNV analyses 16p11.2, 15q11.2-13 en 14q32.3 regio's en homozygotie analyse 15q11.2-13 en 14q32.3 regio's d.m.v. SNP array onderzoek

---

## Ontwikkelingsachterstand (OA): syndroomaal / niet syndroomaal

### Genpanel | Exoom

Let op: In het OA panel zitten geen RNA genen. Indien gewenst kunnen de volgende RNA genen (*RMRP*, *SNORA31*, *TERC*, *RNU4ATAC*, *RNU7-1*) onder Analyse specifiek(e) gen(en) los aangevraagd worden.

Ontwikkelingsachterstand (OA) Relevante klinische kenmerken vermelden in het tekstvak op pag. 3, trio verplicht

Trioanalyse (vader moeder kind); materiaal van ouders wordt ingestuurd                      trioanalyse niet mogelijk zie pagina 3

Tegelijkertijd repeatexpansie analyse *FMR1* gen i.v.m. Fragiele X syndroom

Tegelijkertijd CNV (deleties/duplicaties) en homozygotie analyse d.m.v. SNP array onderzoek

Syndroomaal, complex fenotype, analyse o.b.v. specifieke genen en/of regio's (alleen aan te vragen door een klinisch geneticus), trio verplicht

Trioanalyse (vader moeder kind); materiaal van ouders wordt ingestuurd                      trioanalyse niet mogelijk zie pagina 3

Korte genenlijst hieronder invullen (lange genenlijst graag per mail doorgegeven via mailadres [genoomdiagnostiek@umcg.nl](mailto:genoomdiagnostiek@umcg.nl) )

Syndroomaal, complex fenotype, analyse o.b.v. HPO-ID\* (alleen aan te vragen door een klinisch geneticus), trio verplicht

Trioanalyse (vader moeder kind); materiaal van ouders wordt ingestuurd                      trioanalyse niet mogelijk zie pagina 3

Te gebruiken HPO codes op pagina 11 aankruisen

## Analyse Individuele genen

*FMR-1* repeatexpansie analyse *FMR1*

---

## Primaire Ciliaire Dyskinesie

### Genpanel(s)

Primaire Ciliaire Dyskinesie (PCD)

---

## Primaire Immuundeficiëntie

### Genpanel(s)

Autoinflammatoire aandoeningen en vasculitis

(S)CID ((Severe) combined immunodeficiency) inclusief *RNA coderend gen (RMRP)*

PID (Primaire immuundeficiëntie inclusief bovenstaande subpanels) inclusief *RNA coderende genen (RMRP, SNORA31, TERC, RNU4ATAC en RNU7-1)*

---

## HPO term(en) (maximaal 3 aankruisen): (alleen aan te vragen door Klinisch Geneticus)

Bindweefsel

HP:0003549 ("Abnormality of connective tissue")

Craniofaciale afwijkingen (dysmorfe kenmerken, schisis, coloboma, etc)

HP:0000271 ("Abnormality of the face")

Extremiteten (polydactylie, aplasie, hemihypertrofie etc)

HP:0040064 ("Abnormality of limbs")

Gastrointestinale afwijkingen (oesophagusatresie, anusatresie, omphalocèle etc)

HP:0001438 ("Abnormality of the abdomen")

Groeistoornissen

HP:0000098 ("Tall stature")

HP:0001510 ("Growth delay")

Hart

HP:0001626 ("Abnormality of the cardiovascular system")

HP:0001638 ("Cardiomyopathy")

HP:0011025 hartritmestoornissen ("Abnormality of cardiovascular system physiology")

Huidafwijking

HP:0000951 ("Abnormality of the skin")

Immuunsysteem

HP:0002715 ("Abnormality of the immune system")

Longaandoening

HP:0002086 ("Abnormality of the respiratory system")

Metabole afwijking

HP:0001939 ("Abnormality of the metabolism/homeostasis")

Oogafwijking

HP:0000478 ("Abnormality of the eye")

Oor afwijking

HP:0000598 ("Abnormality of the ear")

Schedel (craniosynostose, microcefalie, macrocefalie)

HP:0000929 ("Abnormality of the skull")

Skeletafwijkingen breed

HP:0000924 ("Abnormality of the skeletal system")

Spierziekten

HP:0003011 ("Abnormality of the musculature")

Urogenitale afwijkingen (nierafwijking, hypospadie etc)

HP:0000119 ("Abnormality of the genitourinary system")

Wervelkolom

HP: 0000925 ("Abnormality of the vertebral column")

Zenuwstelsel (breed ontwikkelingsachterstand, gedragsstoornissen, neurologische afwijkingen):

HP:0000707 ("Abnormality of nervous system")

Andere gewenste HPO termen: nummer en naam hieronder invullen