

Specifieke informatie postnatale genoomdiagnostiek

(Versie mei 2025)

Website links:

[Hoeveelheid patiëntenmateriaal insturen](#)

[Uitslagtermijnen laboratoriumonderzoek](#)

Bepaling/Indicatie	Technieken
Herhaalde abortus	Karyotypering
Autosomale trisomie	QF-PCR evt aangevuld met karyotypering
Abnormale geslachtelijke ontwikkeling/functie Geslachtsbepaling bij pasgeborene	▪ Karyotypering ▪ QF-PCR en karyotypering
Kans op dragerschap chromosomale afwijking/variantie	Karyotypering en/of FISH-onderzoek
Verstandelijke of lichamelijke ontwikkelingsstoornis, al dan niet gepaard met congenitale afwijkingen	CNV analyse, SNV analyse (WES)*
Microdeletie syndroom	CNV analyse
Kleine lengte	CNV analyse, optioneel WES genpanel analyse
Dragerschapsonderzoek nav array bevinding	CNV analyse en/of FISH-onderzoek
Intra-uteriene vruchtdood (vanaf 16 weken) of doodgeboorte eci indien er sprake is van congenitale afwijkingen.	CNV analyse

*SNV analyse wordt verricht wanneer aangevraagd door een klinisch geneticus

Procedure:

Afhankelijk van de vraagstelling wordt een karyotypering, FISH onderzoek, QF-PCR of een CNV analyse met of zonder SNV analyse uitgevoerd.

Een karyotypering kan uitgebreid worden met een FISH onderzoek, mocht dit voor de uitslag noodzakelijk zijn. Voor de vraagstelling een autosomale trisomie wordt standaard een QF-PCR ingezet. Bij een positieve QF-PCR uitslag wordt als vervolgonderzoek een karyotypering verricht, die eveneens in rekening wordt gebracht.

In geval van opvolgend dragerschapsonderzoek bij ouders, wordt dit onderzoek gedeclareerd op de verzekering van het kind, indien het onderzoek verricht wordt ter interpretatie van de variant bij kind.