



## Genpanels\*

Zie volgende pagina's voor het aanvragen van individuele genen

Basaalcelcarcinoom  
 Borst- en ovariumkanker\*\*  
 Cerebrale angiopathieën/adult-onset leukoencefalopathieën  
 Coffin-Siris / Nicolaides-Baraitser syndroom  
 Colorectaal carcinoom\*\*  
 Episodische Ataxie  
 FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole-Melanoma)\*\*  
 Familiaire Pancreascarcinoom  
 Kleine lengte (basis genpanel)\*\*\* incl. Turner analyse (monosomie X)  
*Indien negatief doorgaan met uitgebreid genpanel kleine lengte en skeletdysplasie*  
 Hereditaire Multipele Osteochondromen  
 Lipodystrofie  
 LYNCH syndroom\*\*  
 Migraine, familiale hemiplegische  
 MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young)  
 Paragangliomen en/of feochromocytomen  
 Polycysteuze nierziekte (basis genpanel)\*\*\*  
*Indien negatief doorgaan met uitgebreid genpanel cysteuze nierziekten*  
 Polyglutamine repeat ziektes  
 Polyposis coli, adenomateus\*\*  
 Skeletspierkanalopathieën  
 Spierdystrofieën / Myopathieën (basis genpanel)\*\*\*

## Alias

**BCC-panel**  
**HBOC-panel**  
**CHA-panel**  
**CSS-panel**  
**CRC-panel**  
**EA-panel**  
**Melanoompanel**  
**PaCa-panel**  
**Groeipanel**  
  
**HMO panel**  
**LIPO-panel**  
**Lynchpanel**  
**FHM-panel**  
**Diabetespanel / MODYScan**  
**PGL-panel**  
**PKD-panel**  
  
**PolyQ**  
**Polieppanel**  
**Kanalopathieënpanel**  
**Spierpanel / MuscleScan**

Voor een overzicht van alle genen in de genpanels zie: <https://www.lumc.nl/over-het-lumc/afdelingen/klinische-genetica/genpanels/>

- \* Dit betreft genpanel analyse met een gegarandeerde volledige dekking van de core genen.  
 Gebruik voor (genpanel analyse op basis van) Whole Exome Sequencing (WES) het "Aanvraagformulier voor exoomsequencing"  
<https://www.lumc.nl/over-het-lumc/afdelingen/klinische-genetica/aanvraagformulieren/>
- \*\* Alleen aan te vragen door klinisch geneticus
- \*\*\* Dit betreft de basis genpanels:  
 Kleine lengte met 20 genen (waaronder SHOX en Turner analyse (monosomie X))  
 Polycysteuze nierziekten met 4 genen (waaronder PKD1)  
 Spierdystrofieën / Myopathieën met 60 genen

Gebruik voor analyse van de uitgebreide genpanels middels WES (kleine lengte/skeletdysplasie met 396 genen, Cysteuze en Ciliopathie nierziekten met 167 genen en Spierziekten met 400 genen) het "Aanvraagformulier voor exoomsequencing".

NB. NGS wordt verricht bij GenomeScan B.V.

### Genoomonderzoek

Gebruik voor WES het "aanvraagformulier voor exoomsequencing".

Verstandelijke of lichamelijke ontwikkelingsstoornis, wel/niet met congenitale afwijkingen  
 Microdeletiesyndroom, toelichten:  
 Groeistoornissen  
 Dragerschap onderzoek n.a.v. eerder CNV resultaat

### onderzoek

CNV analyse  
 CNV analyse  
 CNV analyse  
 CNV analyse

Aandoening	Type	Gen/Onderzoek
------------	------	---------------

### Bloedziekten

- |  |        |                              |
|--|--------|------------------------------|
| <input type="checkbox"/> Hemochromatose  | Type 1 | <input type="checkbox"/> HFE |
| <input type="checkbox"/> Hemofilie ( <i>Let op: 2 buizen EDTA bloed insturen</i> ) | Type A | <input type="checkbox"/> F8  |
|  | Type B | <input type="checkbox"/> F9  |
| <input type="checkbox"/> Hemoglobinopathie/thalassemie                             |        |                              |

N.B.: Gebruik aanvraagformulier Hemoglobinopathie onderzoek

### Diabetes

- |   |                                    |   |
|---|------------------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> Hyperproinsulinemie                                |                                    | <input type="checkbox"/> INS            |
| <input type="checkbox"/> Insuline afhankelijke diabetes                     |                                    | <input type="checkbox"/> INS            |
| <input type="checkbox"/> MIDD (Maternally Inherited Diabetes and Deafness)  | <input type="checkbox"/> m.3243A>G | <input type="checkbox"/> tRNALEU/UUR    |
| <input type="checkbox"/> MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young) Type 1 | <input type="checkbox"/>           | <input type="checkbox"/> HNF4A          |
|   | Type 2                             | <input type="checkbox"/> GCK            |
|   | Type 3                             | <input type="checkbox"/> HNF1A          |
|   | Type 4                             | <input type="checkbox"/> PDX1<br>(IPF1) |
|   | Type 5                             | <input type="checkbox"/> HNF1B          |
|   | Type 6                             | <input type="checkbox"/> NEUROD1        |
|   | Type 10                            | <input type="checkbox"/> INS            |
| <input type="checkbox"/> PNDM (Permanente Neonatale Diabetes Mellitus)      |                                    | <input type="checkbox"/> GCK            |
|   |                                    | <input type="checkbox"/> INS            |
|   |                                    | <input type="checkbox"/> KCNJ11         |
| <input type="checkbox"/> Persisterende hyperinsulinemische hypoglykemie     |                                    | <input type="checkbox"/> GCK            |
|   |                                    | <input type="checkbox"/> KCNJ11         |

Aandoening	Type	Gen/Onderzoek
------------	------	---------------

### Groeistoornissen/skeletafwijkingen

<input type="checkbox"/> Achondroplasie		<input type="checkbox"/> FGFR3
<input type="checkbox"/> Acromesomele dysplasie	Type Maroteaux	<input type="checkbox"/> NPR2
<input type="checkbox"/> NPR2-gerelateerde grote lengte		<input type="checkbox"/> NPR2
<input type="checkbox"/> Hereditaire Multipele Osteochondromen		<input type="checkbox"/> EXT1
		<input type="checkbox"/> EXT2
<input type="checkbox"/> Hypochondroplasie		<input type="checkbox"/> FGFR3
<input type="checkbox"/> Kleine lengte (geproportioneerd)		<input type="checkbox"/> GH1
		<input type="checkbox"/> GHR
		<input type="checkbox"/> GHSR
		<input type="checkbox"/> IGF1
		<input type="checkbox"/> IGF1R
		<input type="checkbox"/> IGFALS
		<input type="checkbox"/> STAT5B
<input type="checkbox"/> Kleine lengte (osteochondritis dissecans)		<input type="checkbox"/> ACAN
<input type="checkbox"/> Langer mesomele dysplasie (Leri-Weill dyschondrosteosis)		<input type="checkbox"/> SHOX
<input type="checkbox"/> Multipele epifysaire dysplasie		<input type="checkbox"/> COMP
<input type="checkbox"/> Pseudoachondroplasie		<input type="checkbox"/> COMP
<input type="checkbox"/> Thanatofore dysplasie		<input type="checkbox"/> FGFR3
<input type="checkbox"/> Van Buchem's ziekte		<input type="checkbox"/> VBCH

### Immuunsysteem

<input type="checkbox"/> Chilblain lupus	Type 1	<input type="checkbox"/> TREX1
<input type="checkbox"/> Granulomateuze ziekte, chronische, X-gebonden		<input type="checkbox"/> CYBB
<input type="checkbox"/> Lymfoproliferatief syndroom		<input type="checkbox"/> XLP
<input type="checkbox"/> Mediterrane koorts, familiale (FMF)		<input type="checkbox"/> MEFV
<input type="checkbox"/> Wiskott-Aldrich syndroom		<input type="checkbox"/> WAS

<u>Aandoening</u>	<u>Type</u>	<u>Gen/Onderzoek</u>
-------------------	-------------	----------------------

### Kanalopathieën

- |   |        |           |
|---|--------|-----------|
| o Hyperkaliëmische periodieke paralyse (HYPP) |        | o SCN4A   |
| o Hypokaliëmische periodieke paralyse (HOKPP) | Type 1 | o CACNA1S |
|   | Type 2 | o SCN4A   |
| o Myotonia congenita (Thomsen, Becker)        |        | o CLCN1   |
| o Myotonia permanens/fluctuans                |        | o SCN4A   |
| o Paramyotonia congenita                      |        | o SCN4A   |

### Neurogenetica

- |  |                      |   |
|--|----------------------|---|
| o Aicardi-Goutières syndroom                                 | Type 1               | o TREX1   |
| o Alternerende hemiplegie op kinderleeftijd                  | Type 2               | o ATP1A3  |
| o CADASIL  |                      | o NOTCH3  |
| o CARASIL/ CADASIL   | Type 2               | o HTRA1   |
| o Dentatorubro-Pallidoluysische Atrofie (DRPLA)              |                      | o ATN1  |
| o Episodische ataxie Type 2                                  |                      | o CACNA1A   |
| o Hersenbloedingen, erfelijke (HCHWA-D)                      |                      | o APP   |
| o Huntington (HD), ziekte van                                |                      | o HTT   |
| o Huntington, disease-like 2 (HDL2)                          |                      | o JPH3  |
| o Hyperekplexia (familiaire Startle disease)                 |                      | o GLRA1   |
|  |                      | o GLRB  |
|  |                      | o SLC6A5  |
| o Migraine, familiale hemiplegische (FHM)                    |                      | o ATP1A2  |
|  |                      | o CACNA1A   |
|  |                      | o SCN1A   |
| o Myoclonie dystonie   |                      | o SGCE  |
| o Neuronale Ceroid Lipofuscinose (NCL)                       | Juveniel             | o CLN3  |
|  | Laat infantiel       | o TPP1 (CLN2)   |
|  | Laat infantiel       | o CLN6  |
|  | Laat infantiel       | o CLN8  |
|  | Laat infantiel/adult | o PPT1 (CLN1)   |
| o Paroxysmale torticollis                                    |                      | o CACNA1A   |
| o Polyglutamine repeat ziektes                               |                      | o CACNA1A,<br>TBP, ATXN1, ATXN7,<br>ATXN2, ATXN3 en<br>ATN1 |
| o Retinale vasculopathie met cerebrale leukodystrofie (RVCL) |                      | o TREX1   |

Aandoening	Type	Gen/Onderzoek
------------	------	---------------

### Oncogenetica

\*Alle onderzoeken alleen aan te vragen door klinisch geneticus

- |   |   |   |
|---|---|---|
| o | Borst- en ovariumkanker, erfelijk*                                    | ATM<br>BARD1<br>BRCA1<br>BRCA2<br>CHEK2<br>PALB2<br>RAD51C<br>RAD51D  |
| o | Clear cell meningioma / Familial multiple meningioma*                 | CCM o SMARCE1<br>o SMARCB1  |
| o | FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole-Melanoma)*                     | o CDK4<br>o CDKN2A<br>o POT1<br>o BAP1<br>o MITF  |
| o | Gastro-Intestinale Stromale Tumoren (GIST, Carney-Stratakis syndroom) | o SDHA  |
| o | Hyperparathyreoïdie kaaktumor syndroom (HPT-JT/HRPT2)                 | o CDC73   |
| o | Lynch syndroom (HNPCC)*   | o MLH1<br>o MSH2 (incl. EPCAM)<br>o MSH6<br>o PMS2  |
| o | Myelo-proliferatieve neoplasie (MPN, somatische mutatie)              | o JAK2<br>(p.Val617Phe)<br>o MPN-combi:<br>JAK2 exon 12 & exon 14<br>(p.Val617Phe), MPL<br>exon 10 en CALR exon 9 |
| o | Niercelcarcinoom, erfelijk (Renal Cell Carcinoma RCC)                 | o SDHB  |

Aandoening	Type	Gen/Onderzoek
o Paragangliomen en/of feochromocytomen		<input type="checkbox"/> MAX <input type="checkbox"/> SDHA <input type="checkbox"/> SDHAF2 <input type="checkbox"/> SDHB <input type="checkbox"/> SDHC <input type="checkbox"/> SDHD <input type="checkbox"/> TMEM127
o Polyposis coli, adenomateus*	FAP1	<input type="checkbox"/> APC (incl. GREM1)
	MAP	<input type="checkbox"/> MUTYH
	NAP	<input type="checkbox"/> NTHL1
	PPAP	<input type="checkbox"/> POLD1
	PPAP	<input type="checkbox"/> POLE
	FAP4	<input type="checkbox"/> MSH3
o Rhabdoid tumor predispositie syndroom (RTPS)*	RTPS1	<input type="checkbox"/> SMARCB1
	RTPS2	<input type="checkbox"/> SMARCA4
o Small cell carcinoma of the ovary, * hypercalcemic type	SCCOHT	<input type="checkbox"/> SMARCA4
	SCCOHT	<input type="checkbox"/> SMARCB1
o Schwannomatose*		<input type="checkbox"/> SMARCB1
<b>Polycysteuze nierziekte</b>		
o Autosomaal dominante polycysteuze nierziekte (ADPKD)	Dominant	PKD1 PKD2
Autosomaal dominante polycysteuze nier- en leverziekte (ADPKLD)	Dominant	GANAB
Autosomaal recessieve polycysteuze nierziekte (ARPKD)	Recessief	PKHD1
Renal cysts and diabetes syndrome (RCAD)	Dominant	HNF1B
<b>Spierdystrofieën / Myopathieën</b>		
Slow-channel congenitale myasthenie syndroom-4A (CMS4A)	Type 4A	CHRNE
Congenitale myasthenie syndroom-5 (CMS5)	Type 5	COLQ
Congenitale myasthenie syndroom -9 (CMS9) geassocieerd met with AChR deficiency	Type 9	MUSK
Congenitale myasthenie syndroom-10 (CMS10)	Type 10	DOK7
Congenitaal myastheen syndroom-11 (CMS11) geassocieerd met acetylcholine receptor deficiëntie	Type 11	RAPSN

<u>Aandoening</u>	<u>Type</u>	<u>Gen/Onderzoek</u>
o Congenitale myasthenie syndroom-14 (CMS14) Type 14		ALG2
		ALG14
o Congenitale myasthenie syndroom-15 (CMS15) Type 15		DMD <i>alleen MLPA</i>
		DMD <i>alleen sequencen</i>
		DMD <i>MLPA, indien negatief direct gevolgd door sequencen</i>
		EMD
		Rearrangement chromosoom 4
o Duchenne en Becker		Permissieve haplotype analyse (4qA/B)
		SMCHD1
Emery-Dreifuss (X-gebonden)		LRIF1
		DNMT3B
o Facioscapulohumerale (FSHD)	Type 1	
	Type 2	
o (Let op: 2 buizen EDTA bloed insturen)		
	o Spierdystrofieën	Myofibrillar myopathy
Emery-Dreifuss muscular dystrophy (EDMD)		LMNA
Rippling muscle disease		CAV3
LGMD D4 / R1		CAPN3
LGMD R2		DYSF
LGMD R5		SGCG
LGMD R3		SGCA
LGMD R4		SGCB
LGMD R6		SGCD
LGMD R7		TCAP
LGMD R8		TRIM32
LGMD R9		FKRP
LGMD R12	ANO5	
o Miyoshi (MMD3)		ANO5
o Myopathie met stoornissen in het extrapiramidale systeem		MICU1
<b>Stofwisselingsziekten</b>		
o Bijnierhypoplasie, congenitale		NR0B1 (DAX1)
o Cystinurie		SLC3A1
		SLC7A9



<b>Aandoening</b>	<b>Type</b>	<b>Gen/Onderzoek</b>
<b>Syndroomdiagnostiek</b>		
o Coffin-Siris syndroom		o ARID1A o ARID1B o SMARCA4 o SMARCB1 o SMARCE1
o Ellis van Creveld syndroom		o EVC o EVC2
o Filippi syndroom		o CKAP2L
o Marshall-Smith syndroom		o NFIX
o Nicolaides-Baraitser syndroom		o SMARCA2
o Peters Plus syndroom		o B3GLCT (B3GALTL)
o Pitt-Hopkins syndroom		o TCF4
o Rubinstein-Taybi syndroom		o CREBBP o EP300
o Sotos syndroom		o NSD1
o Sotos-like syndroom		o DNMT3A o NFIX o SETD2 o HIST1H1E
o TAR (thrombocytopenia-absent radius) syndroom		o 1q21.1 deletie en RBM8A SNP
o Weaver syndroom		o EZH2
<b>Overige</b>		
o Hypocalciurische Hypercalcemie, familiale (FHH)		o CASR o GNA11 o AP2S1
o Keratosis follicularis spinulosa decalvans (KFSD)		o MBTPS2
o X-gebonden TSH deficiëntie en macroorchidisme		o IGSF1