

# Chilblain lupus

## TREX1

Retinale vasculopathie met cerebrale leukodystrofie (RVCL), Aicardi-Goutières syndroom type 1 (AGS1) en Chilblain lupus type 1 (CHBL1)

OMIM: 192315 (RVCL), 225750 (AGS1) en 610448 (CHBL1)

Gen	Technieken (volgens methode veld aandoeningscodes Miracle)
TREX1	Sequentie analyse exon 2 (gehele coderende sequentie)

### Procedure :

Voor alle aandoeningen wordt dezelfde procedure uitgevoerd. Voor de interpretatie van gevonden varianten is het van belang het klinisch beeld van de patiënt bij de aanvraag te vermelden. Voor Aicardi-Goutières syndroom en Chilblain lupus zijn nog andere genen bekend, maar mutatie analyse van die genen wordt niet door het LDGA uitgevoerd.

### Detectie ratio:

RVCL: onbekend, is zeldzame aandoening.

AGS1: ~22%

CHBL1: onbekend, is zeldzame aandoening

Gen	Genproduct	Locus	Overerving	OMIM nummer	Referentiesequentie
TREX1	three prime repair exonuclease 1	3p21.31	RVCL: autosomaal dominant AGS1: autosomaal recessief of dominant	606609	NM_016381.3

			CHBL1: autosomaal dominant		
--	--	--	-------------------------------	--	--

**Website links:**

[Hoeveelheid patiëntenmateriaal insturen](#)

[Uitslagtermijnen laboratoriumonderzoek](#)

**Databases / links:**

[http://chromium.lovd.nl/LOVD2/home.php?select\\_db=TREX1](http://chromium.lovd.nl/LOVD2/home.php?select_db=TREX1)

# Granulomateuze ziekte, chronische, X-gebonden

## Chronische granulomateuze ziekte, X-gebonden

OMIM: 306400

Gen	Technieken
CYBB	Sequentie analyse van de gehele coderende regio (exon 1 t/m 13) inclusief intron/exon overgangen

### Procedure :

Bij mannelijke index wordt mutatie scanning verricht met bovenstaande techniek, hiermee worden ook eventuele deleties van één of meerdere exonen

gedetecteerd. Dragerschapsonderzoek in een nieuwe familie waarin geen DNA van een mannelijke index beschikbaar is is mogelijk, maar deleties van één of

meerdere exonen worden dan niet gedetecteerd.

**Detectie ratio:** ~30%

Gen	Genproduct	Locus	Overerving	OMIM nummer	Referentiesequentie
CYBB	Cytochrome b-245, beta polypeptide	Xp21.1	X-gebonden recessief	300481	NM_00397.3

### Website links:

[Hoeveelheid patiëntenmateriaal insturen](#)

[Uitslagtermijnen laboratoriumonderzoek](#)

### Databases / links:

<http://bioinf.uta.fi/CYBBbase/>

# Lymfoproliferatief syndroom

## X-linked Lymfoproliferatief syndroom (XLP)

OMIM: 308240

Gen	Technieken
SH2D1A	Sequentie analyse van de gehele coderende regio (exon 1 t/m 3) inclusief intron/exon overgangen

**Procedure** : Sequentie analyse

**Detectie ratio:** 2/15

Gen	Genproduct	Locus	Overerving	OMIM nummer	Referentiesequentie
SH2D1A	Signaling lymphocyte activation molecule-associated protein	Xq25	X-linked	300490	NM_002351.4

**Website links:**

[Hoeveelheid patiëntenmateriaal insturen](#)

[Uitslagtermijnen laboratoriumonderzoek](#)

-

**Databases / links:**

<http://www.LOVD.nl/SH2D1A>

# Mediterrane koorts, familiale (FMF)

## Familiare Mediterrane Koorts

OMIM: # 249100

Gen	Technieken
MEVF	Sequentie analyse van de gehele coderende regio (exon 1 t/m 10) inclusief intron/exon overgangen

Detectie ratio: 33 %

Gen	Genproduct	Locus	Overerving	OMIM nummer	Referentiesequentie
MEVF	Pyrin	16p13.3	AR /AD?	608107	NM_000243.2; NT_037887.

### Website links:

[Hoeveelheid patiëntenmateriaal insturen](#)

[Uitslagtermijnen laboratoriumonderzoek](#)

### Databases / links:

INVERES / [fmf.igh.cnrs.fr/ISSAID/infevers/](http://fmf.igh.cnrs.fr/ISSAID/infevers/)

# Wiskott-Aldrich syndroom

## Wiskott-Aldrich syndroom

OMIM: 301000

Gen	Technieken
WAS	Sequentie analyse van de gehele coderende regio (exon 1 t/m 12) inclusief intron/exon overgangen.

### Procedure:

Bij een mannelijke index wordt mutatie scanning verricht met bovenstaande techniek, hiermee worden ook eventuele deleties van één of meerdere exonen gedetecteerd. Dragerschapsonderzoek in een nieuwe familie waarin geen DNA van een mannelijke index beschikbaar is is mogelijk, maar deleties van één of meerdere exonen worden dan niet gedetecteerd.

**Detectie ratio:** hoog bij patiënten met sterke verdenking voor het Wiskott-Aldrich syndroom, lager bij patiënten met alleen trombocytopenie.

Gen	Genproduct	Locus	Overerving	OMIM nummer	Referentiesequentie
WAS	WAS proteïn	Xp11.23	X-gebonden recessief	300392	NC_000023.10, NM_000377.2

### Website links:

[Patiënten materiaal insturen](#)

[Uitslagtermijnen laboratoriumonderzoek](#)