

Genpanels*	Alias	Uitslagtermijn
<i>Zie volgende pagina's voor het aanvragen van individuele genen</i>		
Borst- en ovariumkanker**	HBOC-panel	42 dagen
Cerebrale angiopathieën/adult-onset leukoencefalopathieën	CHA-panel	90 dagen
Coffin-Siris / Nicolaidides-Baraitser syndroom	CSS-panel	90 dagen
Colorectaal carcinoom**	CRC-panel	70 dagen
Episodische Ataxie	EA-panel	56 dagen
FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole-Melanoma)**	Melanoompanel	56 dagen
Familiaire Pancreascarcinoom	PaCa-panel	42 dagen
Kleine lengte ***	Groeipanel	56 dagen
Lipodystrofie	LIPO-panel	90 dagen
LYNCH syndroom**	Lynchpanel	56 dagen
Migraine, familiale hemiplegische	FHM-panel	56 dagen
MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young)	Diabetespanel MODYScan	90 dagen
Paragangliomen en/of feochromocytomen	PGL-panel	56 dagen

Polycysteuze nierziekte	PKD-panel	90 dagen
Polyglutamine repeat ziektes	PolyQ	56 dagen
Polyposis coli, adenomateus**	Polieppanel	56 dagen
Skeletspierkanalopathieën	Kanalopathieënpanel	56 dagen
Spierdystrofieën / Myopathieën***	Spierpanel MuscleScan	56 dagen

* Dit betreft genpanel analyse met een gegarandeerde volledige dekking van de core genen. Het aanvragen van moleculair genetisch onderzoek van individuele genen kunt u op de volgende pagina's aankruisen.

Gebruik voor genpanel analyse op basis van Whole Exome Sequencing (WES) het "AANVRAAGFORMULIER VOOR EXOOMSEQUENCING"

** Alleen aan te vragen door klinisch geneticus

*** Dit betreft het basis genpanel kleine lengte met 18 genen (waaronder SHOX), waarvan een defect in een gedeelte van deze genen een behandelconsequentie kan hebben. Gebruik voor genpanel analyse middels Whole Exome Sequencing (het uitgebreide genpanel kleine lengte/skeletdysplasie met 396 genen) het "AANVRAAGFORMULIER VOOR EXOOMSEQUENCING".

**** Gebruik voor Whole Exome Sequencing (WES) het "AANVRAAGFORMULIER VOOR EXOOMSEQUENCING"

NB. NGS wordt verricht bij GenomeScan B.V. (m.u.v. het melanoom- en PGL-panel)

Aandoening	Type	Gen/Onderzoek	Uitslagtermijn
Bloedziekten			
Hemochromatose	Type 1	HFE	28 dagen
Hemofilie	Type A	F8	56 dagen
	Type B	F9	56 dagen
Hemoglobinopathie/thalassemie N.B.: Gebruik aanvraagformulier Hemoglobinopathie onderzoek			
Diabetes			
Hyperproinsulinemie		INS	56 dagen
Insuline afhankelijke diabetes		INS	56 dagen
MIDD (Maternally Inherited Diabetes and Deafness)		m.3243A>G tRNALEU/UUR	28 dagen
MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young)	Type 1	HNF4A	56 dagen
	Type 2	GCK	56 dagen
	Type 3	HNF1A	56 dagen
	Type 4	PDX1 (IPF1)	56 dagen
	Type 5	HNF1B	56 dagen

	Type 6	NEUROD1	56 dagen
PNDM (Permanente Neonatale Diabetes Mellitus)	Type 7	KLF11	56 dagen
	Type 10	INS	56 dagen
		GCK	56 dagen
		INS	56 dagen
		KCNJ11	56 dagen
Persisterende hyperinsulinemische hypoglykemie		GCK	56 dagen
Groeistoornissen/skeletafwijkingen		KCNJ11	56 dagen
Achondroplasia	Type Maroteaux	FGFR3	56 dagen
Acromesomale dysplasia		NPR2	56 dagen
NPR2-gerelateerde grote lengte		NPR2	56 dagen
Hereditaire Multipel Osteochondromen		EXT1	56 dagen
Hypochondroplasia		EXT2	56 dagen
		FGFR3	56 dagen

Kleine lengte (geproportioneerd)		GH1	56 dagen
		GHR	56 dagen
		GHSR	56 dagen
		IGF1	56 dagen
		IGF1R	56 dagen
		IGFALS	56 dagen
Kleine lengte (osteocondritis dissecans)		STAT5B	56 dagen
		ACAN	56 dagen
Langer mesomele dysplasie (Leri-Weill dyschondrosteosis)		SHOX	56 dagen
Multipele epifysaire dysplasie		COMP	56 dagen
Pseudoachondroplasie		COMP	56 dagen
Thanatofore dysplasie		FGFR3	56 dagen
Van Buchem's ziekte		VBCH	28 dagen
Immuunsysteem			
Chilblain lupus	Type 1	TREX1	28 dagen
Granulomateuze ziekte, chronische, X-gebonden		CYBB	56 dagen

Lymfoproliferatief syndroom		XLP	28 dagen
Mediterrane koorts, familiale (FMF)		MEFV	56 dagen
Wiskott-Aldrich syndroom		WAS	28 dagen
Kanalopathieën			
Hyperkaliëmische periodieke paralyse (HYPP)		SCN4A	56 dagen
Hypokaliëmische periodieke paralyse (HOKPP)	Type 1	CACNA1S	28 dagen
	Type 2	SCN4A	56 dagen
Myotonia congenita (Thomsen, Becker)		CLCN1	56 dagen
Myotonia permanens/fluctuans		SCN4A	56 dagen
Paramyotonia congenita		SCN4A	56 dagen
Neurogenetica			
Aicardi-Goutières syndroom	Type 1	TREX1	28 dagen
Alternerende hemiplegie op kinderleeftijd	Type 2	ATP1A3	56 dagen
CADASIL		NOTCH3	56 dagen

Dentatorubro-Pallidoluysische Atrofie (DRPLA)		ATN1	28 dagen
Episodische ataxie	Type 2	CACNA1A	56 dagen
Hersensbloedingen, erfelijke (HCHWA-D)		APP	28 dagen
Huntington (HD), ziekte van		HTT	28 dagen
Huntington, disease-like 2 (HDL2)		JPH3	28 dagen
Hyperekplexia (familiaire Startle disease)		GLRA1	56 dagen
		GLRB	56 dagen
		SLC6A5	56 dagen
Migraine, familiale hemiplegische (FHM)		ATP1A2	56 dagen
		CACNA1A	56 dagen
Myoclonie dystonie		SCN1A	56 dagen
		SGCE	56 dagen
Neuronale Ceroid Lipofuscinose (NCL)	Juveniel	CLN3	56 dagen
	Laat infantiel	TPP1 (CLN2)	56 dagen

	Laat infantiel	CLN6	56 dagen
	Laat infantiel	CLN8	56 dagen
	Laat infantiel/ adult	PPT1 (CLN1)	56 dagen
Paroxysmale torticollis		CACNA1A	56 dagen
Polyglutamine repeat ziektes		CACNA1A, TBP, ATXN1, ATXN7, ATXN2, ATXN3 en ATN1	56 dagen
Retinale vasculopathie met cerebrale leukodystrofie (RVCL)		TREX1	28 dagen
Oncogenetica			
<i>*Alle onderzoeken alleen aan te vragen door klinisch geneticus</i>			
Borst- en ovariumkanker, erfelijk*		BRCA1	56 dagen
		BRCA2	56 dagen
		PALB2	56 dagen
		CHEK2 (c.1100delC)	56 dagen
		BRIP1	

		RAD51C	
Clear cell meningioma / Familial multiple meningioma*	CCM	RAD51D	
		SMARCE1	56 dagen
		SMARCB1	56 dagen
FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole-Melanoma)*		CDK4	56 dagen
		CDKN2A	56 dagen
		POT1	56 dagen
		BAP1	56 dagen
		MITF	56 dagen
Gastro-Intestinale Stromale Tumoren (GIST, Carney-Stratakis syndroom)		SDHA	56 dagen
Hyperparathyreoïdie kaaktumor syndroom (HPT-JT/HRPT2)		CDC73	56 dagen
Lynch syndroom (HNPCC)*		MLH1	56 dagen
		MSH2 (incl. EPCAM)	56 dagen
		MSH6	56 dagen

		PMS2	56 dagen (RNA 120 dagen)
Myelo-proliferatieve neoplasie (MPN, somatische mutatie)		JAK2 (p.Val617Phe)	28 dagen
Niercelcarcinoom, erfelijk (Renal Cell Carcinoma)	RCC	MPN-combi: JAK2 exon 12 & exon 14 (p.Val617Phe), MPL exon 10 en CALR exon 9	28 dagen
Paragangliomen en/of feochromocytomen		SDHB	56 dagen
		MAX	56 dagen
		SDHA	56 dagen
		SDHAF2	28 dagen
		SDHB	56 dagen
		SDHC	56 dagen
		SDHD	56 dagen
Polyposis coli, adenomateus*	FAP1	TMEM127 APC (incl. GREM1)	56 dagen 56 dagen

	MAP	MUTYH	56 dagen
Rhabdoid tumor predispositie syndroom (RTPS)*	NAP	NTHL1	56 dagen
	PPAP	POLD1	56 dagen
	PPAP	POLE	56 dagen
	FAP4	MSH3	56 dagen
	RTPS1	SMARCB1	56 dagen
Small cell carcinoma of the ovary, hypercalcemic type *	RTPS2	SMARCA4	56 dagen
	SCCOHT	SMARCA4	56 dagen
	SCCOHT	SMARCB1	56 dagen
Schwannomatose*		SMARCB1	56 dagen
Polycysteuze nierziekte			
Autosomaal dominante polycysteuze nierziekte (ADPKD)	Dominant	PKD1	90 dagen
Autosomaal dominante polycysteuze nier- en leverziekte (ADPKLD)		PKD2	56 dagen
	Dominant	GANAB	56 dagen

Autosomaal recessieve polycysteuze nierziekte (ARPKD)	Recessief	PKHD1	56 dagen
Renal cysts and diabetes syndrome (RCAD)	Dominant	HNF1B	56 dagen
Spierdystrofieën / Myopathieën			
Congenitale myasthenia syndroom 11 geassocieerd met acetylcholine receptor deficiëntie (CMS11)		RAPSN	56 dagen
Duchenne en Becker		DMD <i>alleen</i> MLPA	28 dagen
		DMD <i>alleen</i> <i>sequenzen</i>	56 dagen
		DMD MLPA , <i>indien negatief</i> <i>direct gevolgd</i> <i>door sequenzen</i>	56 dagen
Emery-Dreifuss (X-gebonden)		EMD	28 dagen
Facioscapulohumerale (FSHD)	Type 1	Rearrangement chromosoom 4	90 dagen
	Type 2	SMCHD1	56 dagen
Spierdystrofieën	Myofibrillar myopathy	MYOT	56 dagen
	Emery– Dreifuss muscular	LMNA	56 dagen

	dystrophy (EDMD)		
	Rippling muscle disease	CAV3	28 dagen
	LGMD D4 / R1	CAPN3	56 dagen
	LGMD R2	DYSF	56 dagen
	LGMD R5	SGCG	56 dagen
	LGMD R3	SGCA	56 dagen
	LGMD R4	SGCB	56 dagen
	LGMD R6	SGCD	56 dagen
	LGMD R7	TCAP	28 dagen
	LGMD R8	TRIM32	56 dagen
	LGMD R9	FKRP	28 dagen
	LGMD R12	ANO5	56 dagen
Miyoshi (MMD3)		ANO5	56 dagen
Myopathie met stoornissen in het extrapiramidale systeem		MICU1	28 dagen
Stofwisselingsziekten			

Bijnierhypoplasie, congenitale		NROB1 (DAX1)	56 dagen
Cystinurie		SLC3A1	56 dagen
		SLC7A9	56 dagen
Syndroomdiagnostiek			
Coffin-Siris syndroom		ARID1A	56 dagen
		ARID1B	56 dagen
		SMARCA4	56 dagen
		SMARCB1	56 dagen
		SMARCE1	56 dagen
Ellis van Creveld syndroom		EVC	56 dagen
		EVC2	56 dagen
Filippi syndroom		CKAP2L	56 dagen
Marshall-Smith syndroom		NFIX	56 dagen
Nicolaides-Baraitser syndroom		SMARCA2	56 dagen
Peters Plus syndroom		B3GLCT (B3GALTL)	56 dagen
Pitt-Hopkins syndroom		TCF4	56 dagen

Rubinstein-Taybi syndroom		CREBBP	56 dagen
Sotos syndroom		EP300	56 dagen
Sotos-like syndroom		NSD1	56 dagen
		DNMT3A	56 dagen
		NFIX	56 dagen
		SETD2	56 dagen
TAR (thrombocytopenia-absent radius) syndroom		HIST1H1E	56 dagen
Weaver syndroom		1q21.1 deletie en RBM8A SNP	28 dagen
		EZH2	56 dagen
Overige			
Hyper/Hypo-calcemie, familiale		CASR	56 dagen
Keratosis follicularis spinulosa decalvans (KFSD)		MBTPS2	28 dagen
X-gebonden TSH deficiëntie en macroorchidisme		IGSF1	56 dagen