

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

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 (XLP) | 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/

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](#)