

Uitslagtermijnen

Versie januari 2026

De uitslagtermijnen worden berekend vanaf de dag binnenkomst tot en met de dag dat de uitslag het laboratorium verlaat.

In geval van spoed kunnen andere uitslagtermijnen overeengekomen worden. Neemt u hiervoor contact op met het laboratorium.

Diagnostiek	Type	Uitslagtermijn
Hemoglobinopathieën diagnostiek	Hematologie en DNA onderzoek	60 dagen
Postnatale genoomdiagnostiek	Bekende pathogene variant	28 dagen (FSHD1 90 dagen)
	Scanning	Zie tabel vanaf pagina 2
	WGS (exoom analyse)	21/56/90/ afhankelijk van spoed/ aandoening
	CNV-analyse	28 dagen
	QF-PCR	2 werkdagen
	Karyotypering spoed	5 werkdagen
	Andere technieken	28 dagen
Prenatale genoomdiagnostiek	Bekende pathogene variant	14 dagen (uitzondering FSHD1)
	WGS (exoom analyse)	14/21 dagen
	CNV-analyse	21 dagen
	QF-PCR	3 werkdagen
	Karyotypering chorion/ amnion	14/21 dagen
Tumorcytogenetische diagnostiek	Bloed/beenmerg	3 werkdagen (spoed) - 21 dagen

Genpanels	Alias	Uitslagtermijn
Basaalcelcarcinoom	BCC-panel	56 dagen
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
Familiaire Pancreascarcinoom	PaCa-panel	42 dagen
FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole-Melanoma)	Melanoompanel	56 dagen
Hereditaire Multipiele Osteochondromen	HMO panel	56 dagen
Kleine lengte (basis genpanel) inclusief Turner analyse (monosomie X) Indien negatief doorgaan met uitgebreid genpanel kleine lengte en skeletdysplasie	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 (basis genpanel) Indien negatief doorgaan met uitgebreid genpanel Cysteuze en Ciliopathie nierziekten	PKD-panel	90 dagen
Polyglutamine repeat ziektes	PolyQ	56 dagen
Polyposis coli, adenomateus	Polieppanel	56 dagen
Skeletspierkanalopathieën	Kanalopathieënpanel	56 dagen
Spierdystrofieën / Myopathieën (basis genpanel)	Spierpanel MuscleScan	56 dagen

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

Exacte uitslagtermijnen mutatiescanning

Aandoening	Type	Gen/ Onderzoek	Uitslag termijn
Bloedziekten			
○ Hemochromatose	Type 1	○ HFE	28 dagen
○ Hemofilie (Let op: 2 buizen EDTA bloed insturen)	Type A	○ F8	56 dagen
	Type B	○ F9	56 dagen
○ Hemoglobinoopathie/thalassemie N.B.: Gebruik aanvraagformulier Hemoglobinoopathie 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
	Type 10	○ INS	56 dagen
○ PNDM (Permanente Neonatale Diabetes Mellitus)		○ GCK	56 dagen
		○ INS	56 dagen
		○ KCNJ11	56 dagen
○ Persisterende hyperinsulinemische hypoglykemie		○ GCK	56 dagen
		○ KCNJ11	56 dagen
Groeistoornissen/skeletafwijkingen			
○ Achondroplasie		○ FGFR3	56 dagen
○ Acromesomele dysplasie	Type Maroteaux	○ NPR2	56 dagen
○ NPR2-gerelateerde grote lengte		○ NPR2	56 dagen
○ Erfelijke Multipel Osteochondromen		○ EXT1	56 dagen
		○ EXT2	56 dagen
○ Hypochondroplasie		○ FGFR3	56 dagen
○ Kleine lengte (geproportioneerd)		○ GH1	56 dagen
		○ GHR	56 dagen
		○ GHSR	56 dagen
		○ IGF1	56 dagen
		○ IGF1R	56 dagen
		○ IGFALS	56 dagen
		○ STAT5B	56 dagen
○ Kleine lengte (osteochondritis dissecans)		○ ACAN	56 dagen
○ Langer mesomele dysplasie (Leri-Weill dyschondrosteosis)		○ SHOX	56 dagen
○ Multipel 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			
o Hyperkaliëmische periodieke paralyse (HYPP)		o SCN4A	56 dagen
o Hypokaliëmische periodieke paralyse (HOKPP)	Type 1	o CACNA1S	28 dagen
	Type 2	o SCN4A	56 dagen
o Myotonia congenita (Thomsen, Becker)		o CLCN1	56 dagen
o Myotonia permanens/fluctuans		o SCN4A	56 dagen
o Paramyotonia congenita		o SCN4A	56 dagen
Neurogenetica			
o Aicardi-Goutières syndroom	Type 1	o TREX1	28 dagen
o Alternerende hemiplegie op kinderleeftijd	Type 2	o ATP1A3	56 dagen
o CADASIL		o NOTCH3	56 dagen
o CARASIL/ CADASIL	Type 2	o HTRA1	56 dagen
o Dentatorubro-Pallidoluysische Atrofie (DRPLA)		o ATN1	28 dagen
o Episodische ataxie	Type 2	o CACNA1A	56 dagen
o Hersenbloedingen, erfelijke (HCHWA-D)		o APP	28 dagen
o Huntington (HD), ziekte van		o HTT	28 dagen
o Huntington, disease-like 2 (HDL2)		o JPH3	28 dagen
o Hyperekplexia (familiaire Startle disease)		o GLRA1	56 dagen
		o GLRB	56 dagen
		o SLC6A5	56 dagen
o Migraine, familiale hemiplegische (FHM)		o ATP1A2	56 dagen
		o CACNA1A	56 dagen
		o SCN1A	56 dagen
o Myoclonie dystonie		o SGCE	56 dagen
o Neuronale Ceroid Lipofuscinose (NCL)	Juveniel	o CLN3	56 dagen
	Laat infantiel	o TPP1 (CLN2)	56 dagen
	Laat infantiel	o CLN6	56 dagen
	Laat infantiel	o CLN8	56 dagen
	Laat infantiel/ Adult	o PPT1 (CLN1)	56 dagen
o Paroxysmale torticollis		o CACNA1A	56 dagen
o Polyglutamine repeat ziektes		o CACNA1A, TBP, ATXN1, ATXN7, ATXN2, ATXN3 en ATN1	56 dagen
o Retinale vasculopathie met cerebrale leukodystrofie (RVCL)		o TREX1	28 dagen
Oncogenetica			
<i>*Alle onderzoeken alleen aan te vragen door klinisch geneticus</i>			
o Borst- en ovariumkanker, erfelijk*		o ATM	56 dagen
		o BARD1	56 dagen
		o BRCA1	56 dagen
		o BRCA2	56 dagen
		o BRIP1	56 dagen
		o CHEK2	56 dagen
		o PALB2	56 dagen
		o PTEN	56 dagen
		o RAD51C	56 dagen
		o RAD51D	56 dagen
o Clear cell meningioma / Familial multiple meningioma*	CCM	o SMARCE1	56 dagen
		o SMARCB1	56 dagen
o FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole-Melanoma)*		o CDK4	56 dagen
		o CDKN2A	56 dagen
		o 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
		○ MPN-combi: JAK2 exon 12 & exon 14 (p.Val617Phe), MPL exon 10 en CALR exon 9	28 dagen
○ Niercelcarcinoom, erfelijk (Renal Cell Carcinoma)	RCC	○ SDHB	56 dagen
○ Paragangliomen en/of feochromocytomen		○ MAX	56 dagen
		○ SDHA	56 dagen
		○ SDHAF2	56 dagen
		○ SDHB	56 dagen
		○ SDHC	56 dagen
		○ SDHD	56 dagen
		○ TMEM127	56 dagen
○ Polyposis coli, adenomateus*	FAP1	○ APC (incl. GREM1)	56 dagen
	MAP	○ MUTYH	56 dagen
	NAP	○ NTHL1	56 dagen
	PPAP	○ POLD1	56 dagen
	PPAP	○ POLE	56 dagen
	FAP4	○ MSH3	56 dagen
○ Rhabdoid tumor predispositie syndroom (RTPS)*	RTPS1	○ SMARCB1	56 dagen
	RTPS2	○ SMARCA4	56 dagen
○ Small cell carcinoma of the ovary, hypercalcemic type *	SCCOHT	○ SMARCA4	56 dagen
	SCCOHT	○ SMARCB1	56 dagen
○ Schwannomatose*		○ SMARCB1	56 dagen
Polycysteuze nierziekte			
○ Autosomaal dominante polycysteuze nierziekte (ADPKD)	Dominant	○ PKD1	90 dagen
		○ PKD2	56 dagen
○ Autosomaal dominante polycysteuze nier- en leverziekte (ADPKLD)	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			
Slow-channel congenitale myasthenie syndroom-4A (CMS4A)	Type 4A	○ CHRNE	56 dagen
Congenitale myasthenie syndroom-5 (CMS5)	Type 5	○ COLQ	56 dagen

Congenitale myasthenie syndroom -9 (CMS9) associated with AChR deficiency	Type 9	○ MUSK	56 dagen
Congenitale myasthenie syndroom-10 (CMS10)	Type 10	○ DOK7	56 dagen
○ Congenitaal myastheen syndroom 11 geassocieerd met acetylcholine receptor deficiëntie (CMS11)	Type 11	○ RAPSN	56 dagen
Congenitale myasthenie syndroom-14 (CMS14)	Type 14	○ ALG2	56 dagen
Congenitale myasthenie syndroom-15 (CMS15)	Type 15	○ ALG 14	56 dagen
○ Duchenne en Becker		○ DMD <i>alleen MLPA</i>	28 dagen
		○ DMD <i>alleen sequenzen</i>	56 dagen
		○ DMD <i>MLPA , indien negatief direct gevolgd door sequenzen</i>	56 dagen
○ Emery-Dreifuss (X-gebonden)		○ EMD	28 dagen
○ Facioscapulohumerale (FSHD) (Let op: 2 buizen EDTA bloed insturen)	Type 1/2	○ Rearrangement chromosoom 4	90 dagen
		○ Permissieve haplotype analyse (4qA/B)	90 dagen
	Type 2	○ SMCHD1	56 dagen
		○ LRIF1	
		○ DNMT3B	
○ Spierdystrofieën	Myofibrillar myopathy	○ MYOT	56 dagen
	Emery–Dreifuss muscular dystrophy (EDMD)	○ LMNA	56 dagen
	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		○ NR0B1 (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 (B3GALT)	56 dagen
○ Pitt-Hopkins syndroom		○ TCF4	56 dagen
○ Rubinstein-Taybi syndroom		○ CREBBP	56 dagen
		○ EP300	56 dagen
○ Sotos syndroom		○ NSD1	56 dagen
○ Sotos-like syndroom		○ DNMT3A	56 dagen
		○ NFIX	56 dagen
		○ SETD2	56 dagen
		○ HIST1H1E	56 dagen
○ TAR (thrombocytopenia-absent radius) syndroom		○ 1q21.1 deletie en RBM8A SNP	28 dagen
○ Weaver syndroom		○ EZH2	56 dagen
Overige			
○ Hypocalciurische Hypercalcemie, familiale (FHH)		○ CASR ○ GNA11 ○ AP2S1	56 dagen
○ Keratosis follicularis spinulosa decalvans (KFSD)		○ MBTPS2	28 dagen