



Genpanels	Alias	Genen
<i>Zie volgende pagina's voor individuele genen</i>		
o CADASIL en cerebrale angiopathieën / adult-onset leukoencefalopathieën	CHA-panel	ABCD1, APP, AUH, CBS, CLCN2, COL4A1, COL4A2, CSF1R, CST3, CTSA, CYP27A1, DARS2, GBE1, GFAP, GLA, GSN, HTRA1, ITM2B, LMNB1, MMACHC, NOTCH3, TREM2, TREX1, TTR, TYMP, TYROBP
o Coffin-Siris / Nicolaides-Baraitser syndroom	CSS-panel	ARID1A, ARID1B, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCE1
o Colorectaal carcinoom*	CRC-panel	APC, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NTHL1, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, STK11
o FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole-Melanoma)*	Melanoompanel	ACD, BAP1, CDK4, CDKN2A, MITF, POT1, TERF2IP, TERT
o Groeifwijkingen (kleine / grote lengte)	Groeipanel	COMP, FGFR3, GH1, GHR, GHSR, IGF1, IGFALS, IGF1R, NPR2, SHOX, STAT5B
o MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young)	Diabetespanel MODYScan	ABCC8, BLK, CEL, GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A, INS, KCNJ11, KLF11, NEUROD1, PAX4, PDX1
o Obesitas	OBESE-panel	ALMS1, ARL6, BBS1, BBS2, BBS4, BBS7, BBS9, BBS10, BBS12, BDNF, CEP290, FTO, G6PC, IRX5, LEP, LEPR, LZTFL1, MAGEL2, MC4R, MKKS, MKS1, NDN, NTRK2, PAX6, PCK1, PCSK1, PHF6, POMC, PPARG, PTEN, SIM1, SNRPN, SPG11, TBX3, THRB, TMEM67, TRIM32, TTC8, WDPCP, WT1
o Paragangliomen en/of feochromocytomen	PGL-panel	MAX, RET, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, TMEM127, VHL
o Polyposis coli, adenomateus*	Polieppanel	APC, MUTYH, NTHL1, POLD1, POLE
o Spierdystrofieën / Myopathieën	Spierpanel MuscleScan	ACTA1, ANO5, CAPN3, CAV3, DAG1, DES, DMD, DNAJB6, DYSF, EMD, FHL1, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GMPPB, GNE, ITGA7, LAMA2, LDB3, LMNA, MICU1, MYH7, MYOT, NEB, PLEC, POMGNT1, POMT1, POMT2, SEPN1, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SMCHD1, TCAP, TPM3, TRIM32, TTN

\*Alleen aan te vragen door klinisch geneticus

Genoomonderzoek**	Onderzoek
o Verstandelijke of lichamelijke ontwikkelingsstoornis, al dan niet gepaard met congenitale afwijkingen	o Arraydiagnostiek
o Microdeletiesyndroom (toelichten).....	o Arraydiagnostiek
o Kleine lengte	o Arraydiagnostiek
o Dragerschap onderzoek n.a.v. array bevinding	o Arraydiagnostiek

\*\* Gebruik voor Whole Exom Sequencing (WES) "AANVRAAGFORMULIER VOOR EXOOMSEQUENCING".

Aandoening	Type	Gen/Onderzoek
<b>Bloedziekten</b>		
o Hemochromatose	Type 1	o HFE
o Hemofilie	Type A	o F8
	Type B	o F9
o Hemoglobinoopathie/thalassemie N.B.: Gebruik aanvraagformulier Hemoglobinoopathie onderzoek		
<b>Diabetes</b>		
o Hyperproinsulinemie		o INS
o Insuline afhankelijke diabetes		o INS
o MIDD (Maternally Inherited Diabetes and Deafness)		o m.3243A>G tRNALEU/UUR
o MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young)	Type 1	o HNF4A
	Type 2	o GCK
	Type 3	o HNF1A
	Type 4	o PDX1 (IPF1)
	Type 5	o HNF1B
	Type 6	o NEUROD1
	Type 7	o KLF11
	Type 9	o PAX4
	Type 10	o INS
	Type 11	o BLK
o PNDM (Permanente Neonatale Diabetes Mellitus)		o GCK
		o INS
		o KCNJ11
o Persisterende hyperinsulinemische hypoglykemie		o GCK
		o KCNJ11
<b>Groeistoornissen/skeletafwijkingen</b>		
o Achondroplasie		o FGFR3
o Acromesomele dysplasie	Type Maroteaux	o NPR2
o Grote lengte		o NPR2
o Hereditaire Multipele Osteochondromen / Hereditaire Multipele Exostosen		o EXT1
		o EXT2
o Hypochondroplasie		o FGFR3
o Kleine lengte (geproportioneerd)		o GH1
		o GHR
		o GHSR
		o IGF1
		o IGF1R
		o IGFALS
		o STAT5B
o Langer mesomele dysplasie (Leri-Weill dyschondrosteosis)		o SHOX
o Multipele epifysaire dysplasie		o COMP
o Pseudoachondroplasie		o COMP
o Thanatofore dysplasie		o FGFR3
o Van Buchem's ziekte		o VBCH
<b>Immuunsysteem</b>		
o Agammaglobulinemie, X-gebonden		o BTK
o Chilblain lupus	Type 1	o TREX1
o Granulomateuze ziekte, chronische, X-gebonden		o CYBB
o Lymfoproliferatief syndroom		o XLP
o Mediterrane koorts, familiale (FMF)		o MEFV
o Wiskott-Aldrich syndroom		o WAS
<b>Kanalopathieën</b>		
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

<b>Neurogenetica</b>		
o Aicardi-Goutières syndroom	Type 1	o TREX1
o Alternerende hemiplegie op kinderleeftijd		o ATP1A3
o CADASIL		o NOTCH3
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 Retinale vasculopathie met cerebrale leukodystrofie (RVCL)		o TREX1
<b>Oncogenetica</b>		
<i>*Alleen aan te vragen door klinisch geneticus</i>		
o Borst- en ovariumkanker, erfelijk*		o BRCA1
		o BRCA2
		o CHEK2 (c.1100delC)
o Clear cell meningeoom*		o SMARCE1
o FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole-Melanoma)*		o CDK4
		o CDKN2A
		o POT1
o Gastro-Intestinale Stromale Tumoren (GIST, Carney-Stratakis syndroom)		o SDHA
o Hyperparathyroidie kaak/tumor syndroom		o CDC73 (HRPT2)
o Lynch syndroom (HNPCC)*		o MLH1
		o MSH2
		o MSH6
		o PMS2
o Myelo-proliferatieve neoplasië (MPN, somatische mutatie)		o JAK2
o Niercelcarcinoom, erfelijk (Renal Cell Carcinoma (RCC))		o SDHB
o Paragangliomen en/of feochromocytomen		o MAX
		o SDHA
		o SDHAF2
		o SDHB
		o SDHC
		o SDHD
		o TMEM127
o Polyposis coli, adenomateus*	FAP	o APC
	MAP	o MUTYH
	NAP	o NTHL1
	PPAP	o POLD1
	PPAP	o POLE
o Rhabdoid tumor predispositie syndroom (RTPS)*	Type 1	o SMARCB1
	Type 2	o SMARCA4
o Schwannomatose*		o SMARCB1
<b>Spierdystrofieën</b>		
o Immunohistochemie en/of Western blotting (op spierbiopt)		o <i>Eiwitdiagnostiek</i>
o Duchenne en Becker		o DMD
o Emery-Dreifuss (X-gebonden)		o EMD

<input type="checkbox"/> Facioscapulohumerale (FSHD)	Type 1	<input type="checkbox"/> Rearrangement chromosoom 4
	Type 2	<input type="checkbox"/> SMCHD1
<input type="checkbox"/> Limb Girdle	Type 1A	<input type="checkbox"/> MYOT
	Type 1B	<input type="checkbox"/> LMNA
	Type 1C	<input type="checkbox"/> CAV3
	Type 2A	<input type="checkbox"/> CAPN3
	Type 2B	<input type="checkbox"/> DYSF
	Type 2C	<input type="checkbox"/> SGCG
	Type 2D	<input type="checkbox"/> SGCA
	Type 2E	<input type="checkbox"/> SGCB
	Type 2F	<input type="checkbox"/> SGCD
	Type 2G	<input type="checkbox"/> TCAP
	Type 2H	<input type="checkbox"/> TRIM32
	Type 2I	<input type="checkbox"/> FKRP
	Type 2L	<input type="checkbox"/> ANO5
<input type="checkbox"/> Miyoshi (MMD3)		<input type="checkbox"/> ANO5
<input type="checkbox"/> Myopathie met stoornissen in het extrapiramidale systeem		<input type="checkbox"/> MICU1
<b>Stofwisselingsziekten</b>		
<input type="checkbox"/> Bijnierhypoplasie, congenitale		<input type="checkbox"/> NROB1 (DAX1)
<input type="checkbox"/> Cystinurie		<input type="checkbox"/> SLC3A1
		<input type="checkbox"/> SLC7A9
<b>Syndroomdiagnostiek</b>		
<input type="checkbox"/> Coffin-Siris syndroom		<input type="checkbox"/> ARID1A
		<input type="checkbox"/> ARID1B
		<input type="checkbox"/> SMARCA4
		<input type="checkbox"/> SMARCB1
		<input type="checkbox"/> SMARCE1
<input type="checkbox"/> Ellis van Creveld syndroom		<input type="checkbox"/> EVC
		<input type="checkbox"/> EVC2
<input type="checkbox"/> Filippi syndroom		<input type="checkbox"/> CKAP2L
<input type="checkbox"/> Fragiele X syndroom Deze test wordt uitgevoerd bij de Klinische Genetica van het Erasmus MC in Rotterdam, die ook de uitslag en de declaratie verzorgt. Het DNA blijft bij het LDGA opgeslagen, waar ook eventueel verder onderzoek wordt uitgevoerd.		<input type="checkbox"/> FMR1
<input type="checkbox"/> Marshall-Smith syndroom		<input type="checkbox"/> NFIX
<input type="checkbox"/> Nicolaidis-Baraitser syndroom		<input type="checkbox"/> SMARCA2
<input type="checkbox"/> Peters Plus syndroom		<input type="checkbox"/> B3GLCT (B3GALTL)
<input type="checkbox"/> Rubinstein-Taybi syndroom		<input type="checkbox"/> CREBBP
		<input type="checkbox"/> EP300
<input type="checkbox"/> Sotos syndroom		<input type="checkbox"/> NSD1
<input type="checkbox"/> Sotos-like syndroom		<input type="checkbox"/> DNMT3A
		<input type="checkbox"/> NFIX
		<input type="checkbox"/> SETD2
<input type="checkbox"/> TAR (thrombocytopenia-absent radius) syndroom		<input type="checkbox"/> 1q21.1 deletie en RBM8A SNP
<input type="checkbox"/> Weaver syndroom		<input type="checkbox"/> EZH2
<b>Overige</b>		
<input type="checkbox"/> Hyper/Hypo-calcemie, familiale		<input type="checkbox"/> CASR
<input type="checkbox"/> Keratosis follicularis spinulosa decalvans (KFSD)		<input type="checkbox"/> MBTPS2
<input type="checkbox"/> Obesitas		<input type="checkbox"/> LEP
		<input type="checkbox"/> LEPR
		<input type="checkbox"/> MC4R
		<input type="checkbox"/> PPARG
<input type="checkbox"/> Polycysteuze nierziekte	Dominant	<input type="checkbox"/> PKD1
	Dominant	<input type="checkbox"/> PKD2
	Recessief	<input type="checkbox"/> PKHD1
<input type="checkbox"/> X-gebonden TSH deficiëntie en macroorchidisme		<input type="checkbox"/> IGSF1

Leids Universitair Medisch Centrum  
Centrum voor Humane en Klinische Genetica - **afdeling Klinische Genetica**

## DIT GEDEELTE MEEGEGEVEN AAN PATIENT

---

### PATIENTENINFORMATIE

Bij u is lichaamsmateriaal (bijv. bloed, urine, stukje huid, wangslimvlies, vlokken/vruchtwater) afgenomen voor chromosomen-, DNA-, of biochemisch onderzoek naar een bepaalde aandoening. Nadat het diagnostisch onderzoek of de test is gedaan, blijft er meestal een kleine hoeveelheid van het materiaal over, dat niet zomaar wordt vernietigd. Dit wordt '*restmateriaal*' genoemd. Dit restmateriaal is vaak bruikbaar voor wetenschappelijk onderzoek naar deze aandoening.

Vrijwel alle kennis over gezondheid en ziekte is opgedaan door medisch-wetenschappelijk onderzoek. Dit onderzoek kan op verschillende manieren gebeuren. Soms door onderzoek bij één patiënt, soms worden gegevens van groepen van patiënten vergeleken met die van andere patiënten of gezonde personen en vaak ook door onderzoek in het laboratorium. Bij veel van dit wetenschappelijk onderzoek wordt restmateriaal van patiënten gebruikt. Dit gebeurt gecodeerd: dat wil zeggen dat de onderzoeker niet weet van wie het materiaal is; het is dus niet direct herleidbaar tot een individu. Alleen degene die het restmateriaal aan de onderzoeker gegeven heeft, heeft de sleutel van de code en weet ook wie de behandelend arts is. Binnen het laboratorium is een persoon aangewezen die de unieke code zal aanbrengen en die hiervoor verantwoordelijk is.

Als het voor het onderzoek wel nodig is dat de onderzoeker weet om wie het gaat, en het lichaamsmateriaal dus herleidbaar is, dient u hiervoor *uitdrukkelijk toestemming* te geven en zal dit van tevoren aan u worden gevraagd en met u worden besproken.

Soms gebeurt het dat de onderzoeker iets op het spoor komt dat direct voor een bepaalde patiënt van belang is. Degene die de sleutel van de code heeft zal dit aan de behandelend arts van de patiënt laten weten. Uw arts zal deze informatie dan met u bespreken.

### Wat moet u doen?

- U hoeft niets te doen, als u *geen bezwaar* heeft tegen gebruik van uw restmateriaal voor wetenschappelijk onderzoek waarbij de onderzoeker *geen beschikking heeft over uw persoonsgegevens*.
- Als u *wel bezwaar* heeft kunt u dit melden aan uw behandelend arts. Dit wordt aangetekend en doorgegeven aan het laboratorium, zodat het restmateriaal niet wordt gebruikt.
- Als u geen bezwaar heeft en wel geïnformeerd wil worden over resultaten, die voor u of voor uw familieleden van belang zijn, kunt u dit ook melden aan de behandelend arts.
- U wordt apart benaderd en geïnformeerd, indien er sprake is van onderzoek waarbij de onderzoeker *wel over uw persoonsgegevens* moet kunnen beschikken. Voor dit soort onderzoek is altijd uw *schriftelijke toestemming* nodig.

We hopen u zo voldoende informatie te hebben gegeven. De volledige tekst van deze patiënteninformatie kunt u nalezen op de website [www.federa.org](http://www.federa.org). De tekst en gedragsregels kunt u ook opvragen bij Federa - FMWV (Federatie van Medisch Wetenschappelijke Verenigingen). Het adres is Erasmus MC, JNi WS Ae 409, FMWV, Postbus 2040, 3000CA Rotterdam.