

Sectie Genoemdiagnostiek

Universitair Medisch Centrum Utrecht
Centrale Balie CDL
Huispost G.03.3.30
Heidelberglaan 100
3584 CX Utrecht



UMC Utrecht

burgerservicenummer
naam + voorletters

adres
postcode + woonplaats

geboortedatum
geslacht

ziektelkostenverzekeraar
verzekeringsnummer

huisarts
adres + woonplaats

PERSOONSGEGEVENS (volledig invullen, gaarne in blokletters)

Secretariaat

Tel 088 – 75 54090

Fax 088 – 75 55034

E-mail genoemdiagnostiek@umcutrecht.nl

AANVRAGEND ARTS (volledig invullen, gaarne in blokletters)

Naam :

Afdeling :

ZH/instelling :

Adres :

Postcode + Plaats :

Datum :

Uw referentie :

cc uitslag :

Telefoon :

E-mailadres :

INDICATIE

Aangeven in de tabel (zie volgende pagina's): de gewenste genpanelanalyse en/of deletietest (MLPA) of genanalyse van individuele genen behorende bij een ziektebeeld.

Vermeld **relevante klinische gegevens en/of stamboomgegevens**.

Spoed (uitsluitend na overleg)

MATERIAAL

Betrokkene geeft geen toestemming voor anoniem gebruik van restmateriaal (zie laatste pagina: Gebruik patiëntenmateriaal).

Geen toestemming voor gebruik restmateriaal

Patiëntenmateriaal s.v.p. duidelijk voorzien van **naam, geslacht en geboortedatum**.

Materiaal kan bij kamertemperatuur verstuurd worden.

- Bloed (2 x 10 ml EDTA, 2 x 3 ml bij kleine kinderen)
- Chorion villi
- Vruchtwater
- Bloed voor RNA isolatie (2 x 2,5 ml PAXgene bloedbuizen) (uitsluitend na overleg)
- DNA nummer(s)
- Gekweekte fibroblasten
- Weefsel type
- monsternummer(s)

DOEL

- Bevestiging / Uitsluiting diagnose
- Dragerschapbepaling (i.v.m. bekend gendefect in de familie)
- Presymptomatisch onderzoek
- Partneronderzoek
- Informativiteitstest
- Prenataal onderzoek (uitsluitend na overleg)
- Opslag (i.v.m. toekomstige diagnostiek)
- Research

GENDEFECT IN FAMILIE

- Mutatie onbekend
- Mutatie bekend
(relatie met indexpatient aangeven in stamboom)
- Gen:
- Mutatie:
- Familienummer:
- Referentie:

In te vullen door LABORATORIUM

U-nummer

--	--	--	--	--	--	--

Datum:

ETIKETTEN

REGISTRATIE

Indicatie:

Gericht / Volledig

Paraaf:

Ontvangstdatum:

Cardiovasculaire ziekten

- Cardiomyopathie** (63 genen)
- Hypertrofische (HCM)
 - Dilaterende (DCM) + Geleidingsstoornis
 - Arrhythmogene rechter ventrikel (ARVD/C)
 - Linker ventrikel non compactie (LVNC)
 - Restrictieve (RCM)
- ABCC9, ACTC1, ACTN2, ANKRD1, BAG3, CALR3, CASQ2, CAV3, CRYAB, CSR3, DES, DMD, DSC2, DSG2, DSP, DTNA, EMD, EYA4, FHL1, FLNC, FKTN, GATAD1, GLA, ILK, JPH2, JUP, LAMA4, LAMP2, LDB3, LMNA, MYBPC3, MYH6, MYH7, MYL2, MYL3, MYLK, MYLK2, MYOT, MYOZ1, MYOZ2, MYPN, NEBL, NEXN, PDLIM3, PKP2, PLN, PRKAG2, RBM20, RYR2, SCN5A, SGCD, TAZ, TCAP, TGFB3, TMEM43, TMPO, TNNC1, TNNI3, TNNT2, TPM1, TRIM63, TTR, VCL*
- Deletietest MYBPC3 PKP2
- Geleidingsstoornissen** (33 genen)
- Plotse hartstilstand
 - Plotse onverklaarde dood
 - Arrhythmogeen rechter ventrikel (ARVD/C)
 - Brugada syndroom (BrS)
 - Sick Sinus syndroom (SSS)
 - Atrial standstill
 - Catecholaminerge polymorfe VT's (CPVT)
 - Korte QT syndroom (SQT)
 - Lange QT syndroom (LQT)
- AKAP9, ANK2, CACNA1C, CACNA2D1, CACNB2, CASQ2, CAV3, DES, DSC2, DSG2, DSP, GPD1L, HCN4, JUP, KCNE1, KCNE2, KCNE3, KCNH2, KCNJ2, KCNJ5, KCNJ8, KCNQ1, LMNA, PKP2, PLN, RYR2, SCN1B, SCN3B, SCN4B, SCN5A, SNTA1, TGFB3, TMEM43*
- Deletietest PKP2 KCNQ1/KCNH2
- Aangeboren hartafwijkingen** (35 genen)
- Nonsyndromaal
 - ASD/VSD/DORV
 - Heterotaxie
 - Tetralogie van Fallot (TOF)
 - Syndromaal
 - Velocardiofaciaal/DiGeorge (DGS)
 - Oculo-Facio-Cardio Dental
 - Holt-Oram (HOS)
 - Alstrom (ALMS)
 - Alagille (AGS)
 - Wolff-Parkinson-White (WPW)
 - Cantu
 - Noonan/LEOPARD (NS/LS)
 - Cardio-Facio-Cutaan (CFC)
- ALMS1, ACTC1, ACVR2B, BRAF, CBL, CFC1, CRELD1, ELN, FOXH1, GATA4, GDF1, GJA1, GJC1, HRAS, JAG1, KRAS, LDB3, LEFTY2, MAP2K1, MAP2K2, MYBPC3, MYH11, MYH6, MYH7, NKX2-5, NODAL, NRAS, PTPN11, RAF1, SHOC2, SOS1, TAZ, TBX20, TBX5, ZIC3*
- Deletietest MYBPC3 JAG1
- Analyse Titinegen**
TTN
- Vasculaire aandoeningen** (17 genen)
- Familiare Thoracale Aneurismata (TAAD)
 - Marfan (MFS)
 - Loey-Dietz (LDS)
- ACTA2, CBS, COL3A1, COL5A1, COL5A2, ELN, FBN1, FBN2, MYH11, MYLK, SLC2A10, SLC8A1, SMAD3, TGFB2, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TGFB3*

Epilepsie

- Epilepsie volledig genepanel** (126 genen)
- ADSL, ALDH7A1, AMT, ARHGEF9, ARX, ASAH1, ATP1A2, ATP6AP2, ATRX, AUTS2, BRD2, CACNA1A, CACNA1H, CACNB4, CASK, CASR, CDKL5, CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, CLCN2, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNKSR2, CNTNAP2, CPT2, CSTB, CTSD, CUL4B, DCX, DNAJC5, DYRK1A, EFHC1, ELP4, EPM2A, FGD1, FOLR1, FOXG1, GABRA1, GABRB3, GABRD, GABRG2, GAMT, GCSH, GLDC, GLRA1, GLRB, GPC3, GPHN, GPR98, GRIA3, GRIN2A, GRIN2B, HSD17B10, IQSEC2, KCNJ10, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, KDM5C, LGI1, MAGI2, MAPK10, MBD5, ME2, MECP2, MED12, MEF2C, MFSD8, MTHFR, NHLRC1, NRXN1, OFD1, OPHN1, PAK3, PCDH19, PHF6, PLCB1, PLP1, PNKP, PNPO, PPT1, PPT2, PQBP1, PRICKLE1, PRICKLE2, PRRT2, RAB39B, RANBP2, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SLC19A3, SLC25A22, SLC2A1, SLC6A5, SLC6A8, SLC9A1, SLC9A6, SMC1A, SMS, SPTAN1, SRGAP2, SRPX2, STXBP1, SYN1, SYNGAP1, SYP, TBC1D24, TBCE, TCF4, TPP1, TREX1, UBE3A, ZEB2*
- Benigne neonatale/infantiele convulsies**
KCNQ2, KCNQ3, PRRT2, SCN2A, TBC1D24
Deletietest KCNQ2 KCNQ3
- Epileptische encephalopathie (EIEE)** (32 genen)
- ALDH7A1, ARHGEF9, ARX, CDKL5, FOXG1, GRIN2A, GRIN2B, KCNQ2, KCNT1, MAGI2, MAPK10, MECP2, MEF2C, PCDH19, PLCB1, PNKP, PNPO, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCN9A, SLC19A3, SLC25A22, SLC2A1, SPTAN1, SRGAP2, STXBP1, SYNGAP1, TBCE, UBE3A, ZEB2*
- Deletietest ARX CDKL5 FOXG1 KCNQ2 MECP2 MEF2C PCDH19 SCN1A SLC2A1
- Koortsconvulsies/Genetic epilepsy with febrile seizures plus (GEFS+)** (10 genen)
- CLCN2, GABRD, GABRG2, GPR98, PCDH19, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN9A, TBC1D24*
- Deletietest PCDH19 SCN1A
- Focale epilepsie** (9 genen)
- CHRNA2, CHRNA4, CHRN2, ELP4, GRIN2A, KCNT1, LGI1, SRPX2, SYN1*
- Deletietest CHRNA4 CHRN2
- Progressieve myoclonie epilepsie** (8 genen)
- ASAH1, CSTB, EPM2A, KCTD7, NHLRC1, PRICKLE1, PRICKLE2, SCARB2*
- Deletietest EPM2A NHLRC1
- Stofwisselingsziekten met epilepsie** (24 genen)
- ADSL, ALDH7A1, AMT, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CPT2, CTSD, DNAJC5, FOLR1, GAMT, GCSH, GLDC, GLRA1, GLRB, GPHN, MFSD8, MTHFR, PNPO, PPT1, PPT2, SLC2A1, TPP1*
- Deletietest GLDC SLC2A1
- IGE/JME/CAE** (11 genen)
- BRD2, CACNA1H, CACNB4, CASR, CLCN2, EFHC1, GABRA1, GABRB3, GABRD, ME2, SLC2A1*
- Deletietest SLC2A1
- Epilepsie met paroxysmale aandoeningen**
ATP1A2, CACNA1A, KCNMA1, PRRT2, SLC2A1
Deletietest SLC2A1

Epilepsie vervolg

- Syndromen met epilepsie en intellectuele beperking (50 genen)**
ARX, ATP6AP2, ATRX, AUTS2, CASK, CDKL5, CNKSR2, CNTNAP2, CUL4B, DCX, DYRK1A, FGD1, FOXG1, GPC3, GRIA3, GRIN2A, GRIN2B, HSD17B10, KCNJ10, KDM5C, MBD5, MECP2, MED12, MEF2C, NRXN1, OFD1, OPHN1, PAK3, PHF6, PLP1, PNKP, PQBP1, RAB39B, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, SAMHD1, SLC6A8, SLC9A6, SMC1A, SMS, SRPX2, STXBP1, SYNGAP1, SYP, TBC1D24, TCF4, TREX1, UBE3A, ZEB2
 Deletietest ARX CDKL5 FOXG1 MECP2
MEF2C NRXN1

- Ontstekingsgediëerde epilepsie**
RANBP2, SCN1A
 Deletietest SCN1A

Erfelijke tumoren

- Erfelijke borst- en/of ovarium kanker**
BRCA1, BRCA2 (deletietesten inclusief)
- Niertumoren (8 genen)**
FH, FLCN, MET, TSC1, TSC2, VHL, WT1

Metabole ziekten

- Intrahepatische cholestase**
ATP8B1, ABCB11, ABCB4
- Serine biosynthesedefect**
PHGDH, PSPH, PSAT1

Neuromusculaire ziekten

- Nemaline myopathie (NEM) (7 genen)**
ACTA1, CFL2, KBTBD13, NEB, TPM2, TPM3, TNNT1
- Myofibrillaire myopathie (MFM) (7 genen)**
BAG3, CRYAB, DES, FHL1, FLNC, LDB3, MYOT
- Minicore myopathie/ Central core disease**
RYR1

Neurologische ziekten

- FTD-ALS (16 genen)**
ALS2, ANG, CHMP2B, FIG4, FUS, GRN, MAPT, NPC1, NPC2, SETX, SMPD1, SOD1, TARDBP, UBQLN2, VAPB, VCP
 Repeatexpansieanalyse C9ORF72
- Ataxie (AD + AR ataxie) (16 genen)**
AFG3L2, APTX, AR, ATXN1, ATXN2, ATXN3, ATXN7, CACNA1A, FGF14, FXN, KCNA1, KCNC3, PDYN, PRKCG, SETX, TBP
 Repeatexpansieanalyse ATXN1 ATXN2
ATXN3 ATXN7 CACNA1A PPP2R2B TBP
FMR1 (FXTAS)
- Cerebrale caverneuse malformaties (CCM)**
KRIT1, CCM2, PDCD10
 Deletietest KRIT1 CCM2 PDCD10

Nierziekten

- Alport syndroom (3 genen)**
COL4A3, COL4A4, COL4A5

- Bardet-Biedl syndroom (BBS) (14 genen)**
ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, CEP290, TRIM32, TTC8, MKS1, MKKS
- Congenital anomalies of the kidney and urinary tract (CAKUT) (40 genen)**
BICC1, BMP4, CDKN1C, CHD7, CHRM3, CPT2, EVC, EVC2, EYA1, FGFR1, FGFR2, GDF11, GDNF, GFRA1, GLI3, GPC3, GREM1, HNF1B, HPSE2, IQCB1, JAG1, KAL1, MKKS, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PAX2, PAX8, RET, ROBO2, SALL1, SIX1, SOX17, SOX9, UMOD, UPK3A, WNT4, WT1
 Deletietest EYA1 HNF1B NPHP1 PAX2 RET
ROBO2
- Focale segmentale glomerulosclerose (FSGS) (8 genen)**
ACTN4, CD2AP, GLA, INF2, NPHS1, NPHS2, TRPC6, WT1
- atypisch Hemolytisch uremisch syndroom (aHUS) (10 genen)**
ADAMTS13, C3, CD46, CFB, CFH, CFHR1, CFHR3, CFHR4, CFI, THBD
 Deletietest CD46 CFH CFI
- Hyperuricemie (5 genen)**
ALMS1, G6PC, HPRT1, PYGM, UMO
- Hypomagnesemie, incl. Bartter syndroom en Gitelman syndroom (13 genen)**
BSND, CASR, CLCNKA, CLCNKB, KCNJ1, KCNJ10, SLC12A1, SLC12A3, CLDN16, CLDN19, EGF, FXYD2, TRPM6
 Deletietest CLCNKB SLC12A3
- Joubert syndroom (21 genen)**
AHI1, ARL13B, C5orf42, CC2D2A, CEP290, CEP41, INPP5E, KIF7, MKS1, NPHP1, OFD1, RPGRIP1L, TCTN1, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TTC21B, ZNF423
 Deletietest NPHP1
- Nefrocalcinose (18 genen)**
ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP7B, BSND, CASR, CLCN5, CLCNKB, CLDN16, CLDN19, G6PC, KCNJ1, OCRL, PHEX, SCNN1B, SCNN1G, SLC12A1, SLC37A4, SLC4A1
- Nefrotisch syndroom (NPHS) (17 genen)**
COQ2, GLA, INF2, ITGA3, LAMB2, LMX1B, NPHS1, NPHS2, PDSS1, PDSS2, PLCE1, PTPRO, SCARB2, SMARCAL1, TRPC6, WT1, CD151
- Nephrolithiasis (22 genen)**
ALDOB, APRT, ATP6V0A4, ATP6V1B1, ATP7B, CASR, CLCN5, CLDN16, CLDN19, CTNS, G6PC, GALT, HPRT1, SLC22A12, SLC2A9, SLC34A1, SLC37A4, SLC3A1, SLC4A1, SLC7A9, SLC9A3R1, XDH
 Deletietest SLC3A1 SLC7A9
- Nephronophthisis (15 genen)**
NPHP1, NPHP3, NPHP4, SDCCAG8, TMEM67, TTC21B, WDR19, ZNF423, INVS, RPGRIP1L, NEK8, CEP164, IQCB1, CEP290, GLIS2
 Deletietest NPHP1
- Pseudo-hypoaldosteronisme (6 genen)**
HSD11B2, SCNN1B, SCNN1G, WNK1, WNK4, SCNN1A
 Deletietest WNK1

Nierziekten vervolg

- Renaal Fanconi Syndrome (14 genen)**
ALDOB, ARSA, ATP7B, CLCN5, CTNS, FAH, FAHD2A, G6PC, GALT, GLA, OCRL, PSAP, SLC2A2, SLC37A4
- Renale Cysten, incl. Bardet-Biedl syndroom (50 genen)**
AHI1, ARL13B, ARL6, B9D1, B9D2, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BICC1, C5orf42, CC2D2A, CDKN1C, CEP164, CEP290, CEP41, CPT2, GLIS2, HNF1B, INPP5E, INVS, IQCB1, KIF7, MKKS, MKS1, NEK8, NPHP1, NPHP3, NPHP4, OFD1, PKD1, PKD2, PKHD1, RPGRIP1L, SDCCAG8, TCTN1, TCTN3, TMEM138, TMEM216, TMEM231, TMEM237, TMEM67, TTC21B, UMOD, WDR19, ZNF423
Deletietest HNF1B NPHP1
- Renale fosfaat-handling (8 genen)**
DMP1, FGF23, GALNT3, PHEX, SLC34A1, SLC34A3, SLC9A3R1, FGFR1
- Renale tubulaire Acidose (8 genen)**
CA2, SLC4A4, FN1, G6PC, ATP6V0A4, ATP6V1B1, SLC37A4, SLC4A1
- Renale Tubulaire Dysgenese (5 genen)**
ACE, AGT, AGTR1, REN, UMOD
- Uricosurie (9 genen)**
ALDOB, ATP7B, CTNS, G6PC, GALT, HPRT1, SLC22A12, SLC2A9, SLC37A4
- Ziekte van Dent (type 1 en type 2) / Lowe syndroom**
CLCN5, OCRL

Primaire immuundeficienties

- Volledig genpanel (184 genen)**
ACP5, ACTB, ADA, AICDA, AIRE, AK2, AP3B1, ATM, ATP2A2, BLM, BLNK, BTK, BTLA, C1QA, C1QB, C1R, C1S, C2, C5, C3, C6, C7, C8A, C8B, C9, CASP10, CASP8, CBL, CD19, CD27, CD3D, etc. voor de volledige genlijst kunt u contact met ons opnemen
- Autoinflammatoir (19 genen)**
IL1RN, LPIN2, MEFV, MVK, NLRP12, NLRP3, NLRP7, NOD2, PSTPIP1, TNFRSF1A, PSENE1, NCSTN, IL36RN, IL10, IL10RA, IL10RB, PLCG2, PSMB8, SH3BP2
Deletietest PLCG2 IL1RN IL10RB
- HLH/Immuundisregulatie (9 genen)**
PRF1, UNC13D, STX11, STXBP2, SH2D1A, XIAP, LYST, RAB27A, AP3B
Deletietest PRF1 UNC13D STX11
- ALPS/Autoimmunititeit (12 genen)**
FAS, FASLG, CASP10, CASP8, KRAS, NRAS, FADD, AIRE, FOXP3, IL2RA, ITCH, LRBA
Deletietest PRF1 UNC13D STX11
- (S)CID (27 genen)**
ADA, AK2, CD3D, CD3E, CD3G, CD40, CD8A, CORO1A, DCLRE1C, IL2RA, IL2RG, IL7R, JAK3, LIG4, NHEJ1, PNP, PRKDC, PTPRC, RAG1, RAG2, ZAP70, CD40LG, ORAI1, STIM1, STAT5B, DOCK8, TBX1
Deletietest DOCK8

- B cel pathologie (14 genen)**
BTK, ICOS, CD19, CD81, TNFRSF13B, TNFRSF13C, CD40, CD40LG, AICDA, UNG, CD79A, BLNK, CD79B, IGLL1
- HIES syndromen (3 genen)**
STAT3, TYK2, DOCK8
Deletietest DOCK8
- CMC (7 genen)**
IL17RA, IL17F, STAT1, TLR3, AIRE, IL2RA, CARD9

Overige genpanels

- Erythrocytaire membraanstoornissen (7 genen)**
SPTA1, SPTB, ANK1, SLC4A1, EPB41, EPB42, RHAG
Deletietest SPTA1 SPTB ANK1 SLC4A1 EPB41 EPB42 RHAG
- Erythrodermie (51 genen)**
ABHD5, ADAM17, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, ASS1, ATP7A, BCKDHA, BCKDHB, BTD, BTK, MPLKIP, CARD14, CLDN1, CPS1, CYP4F22, DBT, DCLRE1C, DLD, EBP, ELOVL4, ERCC2, ERCC3, GBA, GJB2, GTF2H5, HLA-C, HLCS, IL10, IL36RN, KIT, KRT1, KRT10, KRT2, MBTPS2, MUT, NIPAL4, NSDHL, PCCA, PCCB, RAG1, RAG2, SLC25A13, SLC30A2, SLC39A4, SPINK5, TBX1, TGM1, TNFRSF13B, CDSN, GJB6
- Obesitas, syndromale en niet-syndromale (57 genen)**
ALMS1, ARL6, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BDNF, CCDC28B, CEP290, CRHR2, EIF4E1B, FLOT1, G6PC, IRAK4, IRS1, IRS2, IRS4, JMJD7-PLA2G4B, KIDINS220, LEP, LEPR, LZTFL1, MAGEL2, MC3R, MC4R, MCHR1, MKKS, MKRN3, MKS1, MRAP2, NDN, NTRK2, PAX6, PCK1, PCSK1, PHF6, POMC, PRKAR1A, PTEN, PTHB1, RIC3, SIM1, SNRPD2, SNRPN, SORBS1, SPG11, TBX3, THRB, TMEM67, TRIM32, TTC8, TUB, WDPCP, WT1
- Fraser syndroom (4 genen)**
FRAS1, FREM2, FREM1, GRIP1
- Amelogenesis imperfecta (9 genen)**
AMELX, C4orf26, DLX3, ENAM, FAM20A, FAM83H, KLK4, MMP20, WDR72
- Trombo(cyto)penie (55 genen)**
ABCG5, ABCG8, ADRA2A, ANKRD26, ANO6, AP3B1, BLOC1S3, BLOC1S6, CYCS, DTNBP1, F2R, FCGR2A, FLI1, FLNA, GATA1, GNA12, GNA13, GNAI1, GNAQ, GNAS, GNB3, GP1BA, GP1BB, GP6, HOXA11, HPS1, HPS3, HPS4, HPS5, HPS6, ITGA2, ITGB1, ITGB3, LYST, MASTL, MPL, MYH9, NBEAL2, P2RY1, P2RY12, PEAR1, PIK3CG, PLA2, PLCB2, PLCB3, PLCG2, PTGS1, RBM8A, RUNX1, TBX1, TBXA2R, THPO, TUBB1, VWF, WAS

Cardiovasculaire ziekten

- o Alstrom syndroom
- o Alveolaire capillaire dysplasie met misalignment van de pulmonaire venen, ACDMPV
- o Aritmogene rechter ventrikel dysplasie, ARVD/C1
- o Aritmogene rechter ventrikel dysplasie, ARVD/C5
- o Aritmogene rechter ventrikel dysplasie, ARVD/C8
- o Aritmogene rechter ventrikel dysplasie, ARVD/C9
- o Aritmogene rechter ventrikel dysplasie, ARVD/C10
- o Aritmogene rechter ventrikel dysplasie, ARVD/C11
- o Aritmogene rechter ventrikel dysplasie, ARVD/C12
- o Aritmogene rechter ventrikel dysplasie, ARVD/C
- o Aritmogene rechter ventrikel dysplasie, ARVD/C
- o Brugada syndroom
- o Cantú syndroom
- o Cardiomyopathie, dilaterende, DCM
- o Cardiomyopathie, dilaterende, DCM
- o Cardiomyopathie, dilaterende en cataract, DCM
- o Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe, DCM/HCM
- o Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe, DCM/HCM
- o Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe, DCM/HCM
- o Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe, DCM/HCM
- o Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe, DCM/HCM
- o Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe, DCM/HCM
- o Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe, DCM/HCM
- o Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe, DCM/HCM
- o Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe, DCM/HCM
- o Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe, DCM/HCM
- o Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe, DCM/HCM
- o Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe, DCM/HCM
- o Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe, DCM/HCM
- o Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe, DCM/HCM
- o Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe, DCM/HCM
- o Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe, DCM/HCM
- o Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe, DCM/HCM
- o Cardiomyopathie, gedilateerde, hypertrofe, DCM/HCM
- o Cataract en dilaterende cardiomyopathie
- o Fabry, Ziekte van, alpha-galactosidase A deficiëntie
- o Fallot, Tetralogie van, TOF
- o Holt-Oram syndroom, HOS
- o Cardiomyopathie en amyloïde polyneuropathie
- o Oculofaciocardiodentaal syndroom, OFCD
- o Syndromaal microphthalmia 2, MCOPS2
- o Velocardiofaciaal syndroom (VCF)/DiGeorge Syndroom
- o Ventricular tachycardia, catecholaminergic polymorphic type 2, CPVT2

ALMS1
FOXF1

TGFB3
TMEM43
DSP
PKP2
DSG2
DSC2
JUP
DES
PLN
LMNA
SCN1B
ABCC9
LMNA
DES
CRYAB
TNNT2
PLN
MYL2
MYLK2
MYOZ2
MYH7
MYBPC3
CASQ2
CAV3
FHL1
TCAP
TNNC1
TNNI3
TPM1
TTN
CRYAB
GLA
NKX2-5
TBX5
TTR
BCOR
BCOR
TBX1
CASQ2

Dysmorfologie

- o Acrocallosaal Syndroom, ACLS
- o Albright hereditaire osteodystrofie, AHO
- o Amelogenesis imperfecta A14
- o Cantú syndroom
- o Cleidocraniale dysplasie, CCD
- o Currarino, Triade van, TRIAD
- o Floating-Harbor Syndroom, FHS
- o Fraser syndroom
- o Fraser syndroom
- o Fraser syndroom / MOTA / BNAR / Trigonocephaly 2
- o Fraser syndroom
- o Hypodontie, HYD1
- o Hypodontie, HYD3
- o Hypodontie
- o Hypodontie
- o Hypodontie
- o Hypodontie
- o Hypodontie
- o Hypodontie
- o McCune-Albright syndroom, MAS
- o Oculofaciocardiodentaal syndroom, OFCD
- o Syndromaal microphthalmia 2, MCOPS2
- o Progressieve ossieuze heteroplasie, POH
- o Trichodontoseous syndroom, TDO
- o Van der Woude syndroom

KIF7
GNAS
DLX3
ABCC9
RUNX2
MNX1
SRCAP
FRAS1
FREM2
FREM1
GRIP1
MSX1
PAX9
AXIN2
ITM2A
SUMO1
TBX22
WNT10A
GNAS
BCOR
BCOR
GNAS
DLX3
IRF6

Epilepsie

- o Autosomaal dominante lateraal temporaalkwab – epilepsie ADLTE
- o Benigne familiale infantiele convulsies type 2, BFIS2
- o Benigne familiale neonatale convulsies, BFNC
- o Benigne familiale neonatale convulsies, BFNC

LGI1

PRRT2
KCNQ2
KCNQ3

Epilepsie (vervolg)

- o Benigne familiale neonatale-infantiele convulsies, BFNIS
- o Corticale dysplasie-focale epilepsie syndroom, CDFE
- o Dravet syndroom SMEI/SMEB
- o Early infantile epileptic encephalopathy type 1, EIEE1
- o Early infantile epileptic encephalopathy type 2, EIEE2
- o Early infantile epileptic encephalopathy type 3, EIEE3
- o Early infantile epileptic encephalopathy type 4, EIEE4
- o Early infantile epileptic encephalopathy type 7, EIEE7
- o Early infantile epileptic encephalopathy type 8, EIEE8
- o Early infantile epileptic encephalopathy type 9, EIEE9
- o Early infantile epileptic encephalopathy type 10, EIEE10
- o Early infantile epileptic encephalopathy type 11, EIEE11
- o Early infantile epileptic encephalopathy type 12, EIEE12
- o Genetic epilepsy with febrile seizures plus, GEFS+
- o Genetic epilepsy with febrile seizures plus, GEFS+
- o Genetic epilepsy with febrile seizures plus, GEFS+
- o Genetic epilepsy with febrile seizures plus, GEFS+
- o GLUT1 deficientie syndroom type 1 en type 2, GLUT1DS1/GLUT1DS2
- o Mentale retardatie, stereotype bewegingen, epilepsie en/of cerebrale malformaties
- o Nachtelijke frontaal kwab epilepsie type 3, ADNFLE1
- o Nachtelijke frontaal kwab epilepsie type 3, ADNFLE3
- o Progressieve myoclonische epilepsie type 1, EPM1
- o Progressieve myoclonische epilepsie type 1B, EPM1B
- o Progressieve myoclonische epilepsie type 2A, EMP2A / Lafora
- o Progressieve myoclonische epilepsie type 2B, EPM2B / Lafora
- o Progressieve myoclonische epilepsie type 3, EPM3
- o Progressieve myoclonische epilepsie type 4, AMRF, EPM4
- o Progressieve myoclonische epilepsie type 5, EPM5
- o Progressieve myoclonische epilepsie type 6, EPM6
- o Pyridoxine-afhankelijke epilepsie, PDE
- o Pyridoxine-afhankelijke epilepsie, PDE
- o Unverricht-Lundborg, Ziekte van, ULD
- o X-gebonden rolandische epilepsie, mentale retardatie en spraak dyspraxie, RESDX

SCN2A
CNTNAP2
SCN1A
ARX
CDKL5
SLC25A22
STXBP1
KCNQ2
ARHGEF9
PCDH19
PNKP
SCN2A
PLCB1
SCN1A
SCN1B
SCN2A
GABRG2
SLC2A1

MEF2C

CHRNA4
CHRN2
CSTB
PRICKLE1
EPM2A

NHLRC1

KCTD7
SCARB2

PRICKLE2
GOSR2
ALDH7A1
PNPO
CSTB
SRPX2

Erfelijke tumoren

- o Acromegalie. Hypofyse-adenoom predispositie, PAP
- o Borstkanker, erfelijk
- o Borstkanker, erfelijk
- o Colorectaal kankersyndroom
- o Emberger syndroom
- o Familiaire acute myeloïde leukemie, AML
- o Familiaire acute myeloïde leukemie/platelet disorder, AML/FDP
- o Feochromocytoom / paraganglioom, erfelijk, FEO/PGL
- o Feochromocytoom / paraganglioom, erfelijk, FEO/PGL
- o Feochromocytoom / paraganglioom, erfelijk, FEO/PGL
- o Feochromocytoom / paraganglioom, erfelijk, FEO/PGL
- o Feochromocytoom / paraganglioom, erfelijk, FEO/PGL
- o Hyperparathyroidie, familiale primaire, HRPT1
- o Lynch syndroom, HNPCC1
- o Lynch syndroom, HNPCC1
- o Lynch syndroom, HNPCC5
- o Multipiele endocriene neoplasie type 1, MEN1
- o Multipiele endocriene neoplasie type 2A, MEN2A
- o Multipiele endocriene neoplasie type 4 / atypisch
- o Multipiele endocriene neoplasie type 4 / atypisch
- o Multipiele endocriene neoplasie type 4 / atypisch
- o Multipiele endocriene neoplasie type 4 / atypisch
- o Ovariumcarcinoom, erfelijk
- o Papillair niercelcarcinoom, erfelijk, PRC
- o Pseudohypoparathyreoïdie type 1a, PHP1a
- o Sporadisch medullair schildklier carcinoom, MTC
- o Von Hippel-Lindau, Ziekte van

AIP
BRCA1
BRCA2
AXIN2
GATA2
CEBPA
RUNX1

SDHB
SDHC
SDHD
TMEM127
MAX
MEN1
MLH1
MSH2
MSH6
MEN1
RET
CDKN1A
CDKN1B
CDKN2B
CDKN2C
BRIP1
MET
GNAS
RET
VHL

Metabole ziekten

- o Biotinidasedeficiëntie
- o Congenital disorder of glycosylation type 1A, CDG1A
- o Congenital disorder of glycosylation type 1P, CDG1P
- o Familiaire Hyperinsulinemische Hypoglycemie type 7, HHF7
- o Fenylketonurie type 1, PKU

BTB
PMM2
ALG11
SLC16A1

PAH

Metabole ziekten (vervolg)

- o Fenylketonurie type 3, PTPS
- o Glycerolkinasedeficiëntie, GKD
- o Glycine encephalopathie/non-ketotische hyperglycinemie
- o Glycine encephalopathie/non-ketotische hyperglycinemie
- o Glycine encephalopathie/non-ketotische hyperglycinemie
- o Hartnup disorder
- o Intrahepatische cholestase type 1, BRIC/PFIC type 1
- o Intrahepatische cholestase type 2, BRIC/PFIC type 2
- o Intrahepatische cholestase type 3, BRIC/PFIC type 3
- o Medium-Chain Acyl-CoA dehydrogenasedeficiëntie
- o Metachromatische leukodystrofie, MLD
- o Methylmalonaciduria type cblA
- o Pompe, Ziekte van, GSD2
- o Fabry, Ziekte van, alpha-galactosidase A deficiëntie
- o Pyruvaatkinasedeficiëntie, PK
- o Serine biosynthese defect, PHGDH deficiëntie
- o Serine biosynthese defect, PSPH deficiëntie
- o Serine biosynthese defect, PSAT1 deficiëntie
- o Tyrosinemie type 1
- o Wilson, Ziekte van, WD

PTS
GK
AMT
GCSH
GLDC
SLC6A19
ATP8B1
ABCB11
ABCB4
ACADM
ARSA
MMAA
GAA
GLA
PKLR
PHGDH
PSPH
PSAT1
FAH
ATP7B

Nierziekten

- o Atypisch hemolitisch uremisch syndroom 1, AHUS1
- o Atypisch hemolitisch uremisch syndroom 2, AHUS2
- o Atypisch hemolitisch uremisch syndroom 3, AHUS3
- o Branchiootorenaal syndroom 1, BOR1
- o Branchiootorenaal syndroom 2, BOR2
- o Branchiootorenaal syndroom 3, BOS3
- o Branchio-otic syndroom, BOS1
- o Cystinosis
- o Familiaire vesicoureterale reflux, VUR1
- o Familiaire vesicoureterale reflux, VUR2
- o Focaal gesegmenteerde glomerulosclerose 1, FSGS1
- o Focaal gesegmenteerde glomerulosclerose 2, FSGS2
- o Focaal gesegmenteerde glomerulosclerose 3, FSGS3
- o Focaal gesegmenteerde glomerulosclerose 5, FSGS5
- o Gitelman syndroom
- o Glomerulopathy met fibronectine depositie (GFND2)
- o Hirschsprung Disease 3, susceptibilty to, HSCR3
- o Hypoparathyroidie, doofheid en renale dysplasie syndroom, HDR
- o Interstitiële longfibrose en congenitaal nefrotisch synd.
- o Joubert syndroom type 3, JBTS3
- o Joubert syndroom type 4, JBTS4
- o Joubert syndroom type 12, JBTS12
- o Nephronophthisis -1
- o Nephronophthisis -3
- o (Nefrogene) diabetes insipidus
- o (Nefrogene) centrale diabetes insipidus
- o (Nefrogene) X- gebonden diabetes insipidus
- o Nefrotisch syndroom, congenitaal Finse type, NPHS1
- o Nefrotisch syndroom, steroïde resistent, NPHS2
- o Nefrotisch syndroom type 3, early onset, NPHS3
- o Nefrotisch syndroom met diffuse mesangiale sclerose, NPHS4
- o Pierson Syndroom, congenitaal
- o Renaal coloboom syndroom
- o Renale adysplasie
- o Renale adysplasie
- o Renale cysten en diabetes syndroom

CFH
CD46
CFI
EYA1
SIX5
SIX1
EYA1
CTNS
PAX2
ROBO2
ACTN4
TRPC6
CD2AP
INF2
SLC12A3
FN1
GDNF
GATA3

ITGA3
AH1
NPHP1
KIF7
NPHP1
NPHP3
AQP2
AVP
AVPR2
NPHS1
NPHS2
PLCE1
WT1

LAMB2
PAX2
RET
UPK3A
HNF1B

Neurologische ziekten

- o Amyloidosis I en VII; transthyretin amyloidosis
- o Amyotrofe lateraal sclerose type 1, ALS1
- o Amyotrofe lateraal sclerose (Juveniel) type 2, ALS2
- o Amyotrofe lateraal sclerose type 4, ALS4
- o Amyotrofe lateraal sclerose type 6, ALS6
- o Amyotrofe lateraal sclerose type 8, ALS8
- o Amyotrofe lateraal sclerose type 9, ALS9
- o Amyotrofe lateraal sclerose type 10, ALS10
- o Amyotrofe lateraal sclerose type 11, ALS11
- o Amyotrofe lateraal sclerose type 14, ALS14
- o Amyotrofe lateraal sclerose type 15, met of zonder FTD, ALS15
- o Amyotrofe lateraal sclerose/Frontotemporale dementie FTDALS
- o Cerebrale caverneuze malformaties type 1, CCM1

TTR
SOD1
ALS2
SETX
FUS
VAPB
ANG
TARDBP
FIG4
VCP
UBQLN2

C9ORF72

KRIT1

Neurologische ziekten (vervolg)

- o Cerebrale caverneuze malformaties type 2, CCM2
- o Cerebrale caverneuze malformaties type 3, CCM3
- o Frontotemporale dementie, FTD
- o Frontotemporale dementie, FTD
- o Fuhrmann syndroom
- o Inclusion body myopathy with early-onset Paget disease and frontotemporal dementia
- o Pitt Hopkins-like syndroom 1
- o Pitt Hopkins-like syndroom 2
- o Schizencefalie
- o Spinocerebellaire ataxie type 1, SCA1
- o Spinocerebellaire ataxie type 2, SCA2
- o Spinocerebellaire ataxie type 3, SCA3
- o Spinocerebellaire ataxie type 6, SCA6
- o Spinocerebellaire ataxie type 7, SCA7
- o Spinocerebellaire ataxie type 12, SCA12
- o Spinocerebellaire ataxie type 13, SCA13
- o Spinocerebellaire ataxie type 14, SCA14
- o Spinocerebellaire ataxie type 17, SCA17
- o Spinocerebellaire ataxie type 23, SCA23
- o Spinocerebellaire ataxie type 28, SCA28

CCM2
PDCD10
MAPT
GRN
WNT7A
VCP

CNTNAP2
NRXN1
EMX2
ATXN1
ATXN2
ATXN3
CACNA1A
ATXN7
PPP2R2B
KCNC3
PRKCG
TBP
PDYN
AFG3L2

Neuromusculaire ziekten

- o Ehlers-Danlos syndroom (musculocontractueel)
- o Minicore myopathie/ Central core disease
- o Musculaire dystrofie, Emery-Dreifuss type 6, EDMD6
- o Musculaire dystrofie, Limb-Girdle type 2G, LGMD2G
- o Myotone dystrofie type 1, DM1
- o Myotone dystrofie type 2, DM2
- o Myofibrillaire myopathie type 1, MFM1
- o Myofibrillaire myopathie type 2, MFM2
- o Nemaline myopathie type 1, NEM1
- o Nemaline myopathie type 3, NEM3
- o Nemaline myopathie type 4, NEM4
- o Nemaline myopathie type 5, NEM5
- o Nemaline myopathie type 6, NEM6
- o Nemaline myopathie type 7, NEM7
- o Spinale Musculaire Atrofie (SMA type 1 - 4)

CHST14
RYR1
FHL1
TCAP
DMPK
CNBP
DES
CRYAB
TPM3
ACTA1
TPM2
TNNT1
KBTBD13
CFL2
SMN1

Obesitas

- o Alstrom syndroom
- o Cohen syndroom
- o Leptine deficiëntie
- o Leptinereceptor
- o Obesitas, met verstoorde prohormone processing
- o Pro-opiomelanocortine deficiëntie
- o Obesitas Autosomaal dominant

ALMS1
VPS13B
LEP
LEPR
PCSK1
POMC
MC4R

Primaire immunodeficienties

- o Agammaglobulinemie, X-gebonden, XLA
- o Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom, ALPS type 1a
- o Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom, ALPS type 1b
- o Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom, ALPS type 2a
- o Autoimmuun polyendocrinopathie Syndroom, type I, APS1
- o Blau syndroom
- o CINCA syndroom
- o DIRA syndroom
- o Familiaire Acne inversa type 1
- o Familiaire Acne inversa type 2
- o Familiaire Candidiasis type 2
- o Familiaire Candidiasis type 5
- o Familiaire Candidiasis type 6
- o Familiaire Candidiasis type 7
- o Familiaire koude autoïnfamatoir syndroom FCAS1
- o Familiaire koude autoïnfamatoir syndroom FCAS2
- o Familiaire koude autoïnfamatoir syndroom FCAS3
- o Familiaire mediterrane koorts, FMF
- o Frequentie hydatidiform mola type 1
- o Hemofagocyterende lymfohistiocytose, HLH type 2
- o Hemofagocyterende lymfohistiocytose, HLH type 3
- o Hemofagocyterende lymfohistiocytose, HLH type 4
- o Hemofagocyterende lymfohistiocytose, HLH type 5
- o Hyper-IgM syndroom, CD40 ligand deficiëntie

BTK
FAS

FASL
CASP10
AIRE

NOD2
NLRP3
IL1RN
NCSTN
PSENEN
CARD9
IL17RA
IL17F
STAT1
NLRP3
NLRP12
PLCG2
MEFV
NLRP7
PRF1
UNC13D
STX11
STXBP2
CD40LG

Primaire immunodeficienties (vervolg)

- o Hyper-IgM syndroom, AID deficiëntie
- o Hereditaire Angioderma type 1
- o Hyper-IgE syndroom
- o Hyper-IgE syndroom
- o Hyper-IgD syndroom, HIDS
- o Inflammatory Bowel Disease, IBD
- o Inflammatory Bowel Disease, IBD
- o JPM syndroom, Candle syndroom, Nakajo syndroom
- o Mevalonaatkinasedeficiëntie, MKD
- o Muckle-Wells syndroom
- o PAPA syndroom
- o Psoriasis, generalized pustular
- o Severe combined immunodeficiency, X-gebonden SCID, Common γ chain deficiëntie
- o Severe combined immunodeficiency, SCID
- o Severe combined immunodeficiency, SCID
- o Severe combined immunodeficiency, SCID
- o Severe combined immunodeficiency, SCID
- o Severe combined immunodeficiency, SCID
- o Severe combined immunodeficiency, SCID
- o TNFR associated periodic fever syndroom, TRAPS
- o Wiskott-Aldrich syndroom
- o X-gebonden lymfoproliferatief syndroom, type 1, XLP1
- o X-gebonden lymfoproliferatief syndroom, type 2, XLP2

AICDA
SERPING1
DOCK8
STAT3
MVK
IL10RA
IL10RB
PSMB8
MVK
NLRP3
PSTPIP1
IL36RN
IL2RG

ZAP70
CD3G
CD3D
CD3E
RAG1
RAG2
TNFRSF1A
WAS
SH2D1A
XIAP

Overige weesziekten

- o 22q11 microdeletiesyndroom, VCFS
- o Angelman syndroom, AS (methyleringsgevoelige MLPA)
- o Angelmans syndroom, AS
- o Azoö/oligozoöspermie
- o Bijnierhypoplasie, X-gebonden, AHC
- o Congenitale amegakaryocytische trombocytopenie, CAMT

[22q11]
[15q11-q13 r]

UBE3A
[AZF]
NR0B1
MPL

Overige weesziekten (vervolg)

- o Diarrhea 2, met microvillus atrofie (DIAR2)
- o Fragiele-X syndroom, FRAXA
- o Gitelman syndroom
- o Hemochromatose, HFE
- o Hemofilie A, HEMA
- o Hereditaire thrombocytose
- o Hyperthyroidie (CHTE)
- o Infertiliteit, DSD, POF7
- o Kennedy, Ziekte van; X-linked type 1, SBMA, SMAX1
- o Lesch-Nyhan syndroom, LNS
- o Longziekten (SMDP3)
- o Microsatellietinstabiliteitsbepaling
- o Persisterende Mulleriaanse buis syndroom, PMDS, type 1
- o Persisterende Mulleriaanse buis syndroom, PMDS, type 2
- o Prader-Willi syndroom (methyleringsgevoelige MLPA)
- o Prematuur ovarieel falen, POF
- o Pseudohypoparathyroidie type 1a, PHP1a
- o Rendu Osler Weber syndroom, HHT1
- o Rendu Osler Weber syndroom, HHT2
- o Rendu Osler Weber syndroom, JPHT
- o Rett syndroom, RTT
- o Rett syndroom, atypisch
- o Rett syndroom, congenitale variant
- o Spinale musculaire atrofie type 1 t/m 4, SMA
- o Susceptibility to Hirschsprung Disease 3, HSCR3
- o Uniparentale disomie, chromosoom:.....
- o Vesicoureterale reflux / renale hypoplasie, VUR1
- o X-chromosoominactivatie
- o Zygositeitsbepaling

MYO5B
FMR1
SLC12A3
HFE
F8
THPO
IGSF1
NR5A1
AR
HPRT1
ABCA3
[MSI]
AMH

AMHR2

[15q11-q13 r]
FMR1
GNAS
ENG
ACVRL1
SMAD4
MECP2
CDKL5
FOXP1
SMN1/SMN2
GDNF
[MARK]
PAX2
AR
[X2Y]

Voor ziektebeelden en gentesten die niet worden vermeld:

Op de LOD-webside (www.dnadiagnostiek.nl) zijn de aanvraagformulieren te vinden voor de andere klinisch genetische centra in Nederland. Elk centrum heeft zijn eigen specialisaties met betrekking tot het diagnostiepakket. De website geeft een volledig en actueel overzicht.

Geheimhouding

Geheimhouding van gegevens is gewaarborgd en vastgelegd in de ziekenhuisvoorschriften van het UMC (zwingplicht over patiëntgegevens). Zie: www.umcutrecht.nl/erfelijkheid

Gebruik patiëntenmateriaal

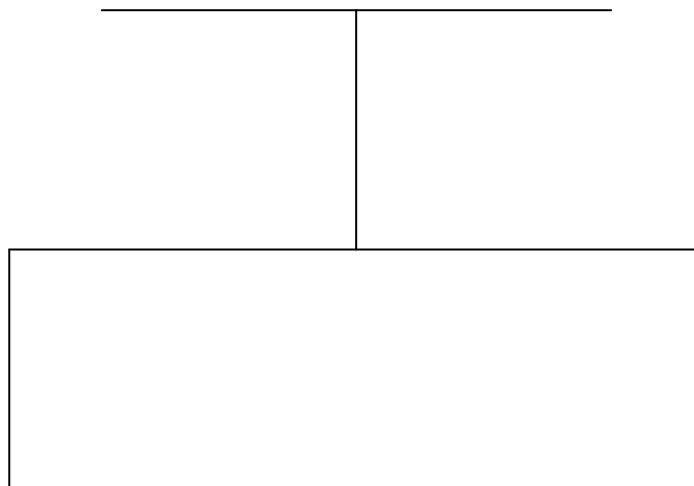
Voor het ontwikkelen van nieuwe en het verbeteren van bestaande technieken gebruikt het UMC patiëntenmateriaal, het zogenaamde restmateriaal, o.a. voor controles en validatie en voor nader onderzoek in lijn met de oorspronkelijke diagnostische vraagstelling. De aanvrager is verplicht de patiënten hierover te informeren.



De sectie genoomdiagnostiek is NEN-EN-ISO 15189:2007 geaccrediteerd door de Raad voor Accreditatie. De scope van accreditatienummer M001 is in te zien op www.rva.nl.

STAMBOOM

(→, te onderzoeken; ■/●, aangedaan, van eerder onderzochte familieleden naam en geboortedatum vermelden)



Nummer in stamboom	Naam	Geboortedatum

Relevante klinische gegevens adviesvra(a)g(st)er / Opmerkingen

Bezoek- en Correspondentieadres: Afdeling Medische Genetica, Universitair Medisch Centrum Utrecht, Huispostnummer KC.04.084.2
Lundlaan 6, 3584 EA Utrecht; Postbus 85090, 3508 AB Utrecht. Website: www.umcutrecht.nl/erfelijkheid

Sectie Genoomdiagnostiek
Universitair Medisch Centrum Utrecht



UMC Utrecht

PATIENTENINFORMATIE
m.b.t. gebruik patiëntenmateriaal
Dit gedeelte meegeven aan patiënt

Bij u is lichaamsmateriaal (bijv. bloed, urine, stukje huid, wangslijmvlies, vlokken/vruchtwater) afgenomen voor chromosomen- of DNA onderzoek naar een bepaalde aandoening. Nadat het diagnostisch onderzoek of de test is gedaan, blijft er meestal een kleine hoeveelheid van het materiaal over, het zogenaamde restmateriaal. Het laboratorium bewaart het verkregen restmateriaal voor onbepaalde tijd.

Het restmateriaal is vaak bruikbaar voor het ontwikkelen van nieuwe en het verbeteren van bestaande technieken binnen het laboratorium, o.a. voor controles en validatie.

Het laboratorium kan het verkregen restmateriaal ook gebruiken voor verder onderzoek, in lijn met de oorspronkelijke diagnostische vraagstelling. In geval dit resulteert in voor u relevante bevindingen, dan zult u hierover via de oorspronkelijke aanvrager worden geïnformeerd.

Wat moet u doen?

- U hoeft niets te doen, als u *geen bezwaar* heeft tegen gebruik van uw restmateriaal voor het verbeteren van bestaande technieken en onderzoek, waarbij de onderzoeker *geen beschikking heeft over uw persoonsgegevens*.
- Als u *wel bezwaar* heeft kunt u dit melden aan uw behandelende arts. Dit wordt aangetekend en doorgegeven aan het laboratorium, zodat het restmateriaal niet wordt gebruikt.

Wij hopen voldoende te hebben geïnformeerd.

Bij verdere vragen kunt u deze bespreken met de arts die het onderzoek bij u in de familie heeft aangevraagd. De tekst en gedragsregels kunt u inzien op de website van de Federatie van Medisch Wetenschappelijke Verenigingen (FMWV): www.federa.org.



De sectie genoomdiagnostiek is NEN-EN-ISO 15189:2007
geaccrediteerd door de Raad voor Accreditatie.
De scope van accreditatienummer M001 is in te zien op www.rva.nl.