



Postadres

VU medisch centrum
 Afdeling Klinische Genetica
 Secretariaat laboratorium voor Genoomdiagnostiek
 Polikliniek, ruimtenummer PK 0X 011
 Postbus 7057
 1007 MB AMSTERDAM

Afleveradres voor koeriers:

Polikliniek, ruimtenummer PK 0X 011
 De Boelelaan 1118
 1081 HZ AMSTERDAM

Secretariaat

Tel : 020-4448346/4440747
 Fax: 020-4440744

E-mail: genoomdiagnostiek@vumc.nl
 website: www.vumc.nl/genoomdiagnostiek

Aanvraag DNA- en eiwitdiagnostiek

Per persoon een aanvraagformulier volledig invullen

Naam

BSN nummer

Adres

Telefoon

Geboortedatum
 Geslacht

Verzekering
 Polisnummer

Indien afwijkend, declaratie op naam van:
 Verzekering
 Polisnummer

Betreft foetus navelstrengbloed

Gegevens aanvragend arts

aanvragend arts:

uw referentie:

AGB-code aanvrager of supervisor:

zh/instelling:

telefoonnummer/sein:

afdeling:

fax nummer:

adres:

e-mail:

plaats:

c.c. uitslag:

Materiaal

Monsters die niet zijn voorzien van een deugdelijke identificatie worden geweigerd
 EDTA bloed 2 buizen (6-10 ml) (kleine kinderen 2 x 3 ml) voorzien van **naam + geb. datum** verzenden per post bij **kamertemperatuur**.
 Voor sommige diagnostische vervolganalyses is een huidbiopt of een fibroblastenkweek noodzakelijk (zie pag. 7). Materiaal overgebleven na onderzoek wordt opgeslagen.

Datum afname:

Indicatie: aangeven op pagina 2-7

Relevante klinische gegevens:

Vraagstelling

- bevestigen/uitsluiten klinische diagnose
- prenataal onderzoek (**vooraf aanmelden**)
- screening op bekende mutatie(s) in de familie, nl.:
- dragerschap
- lymfoblastencellijn (**vooraf aanmelden**)
- opslag, nl. voor:

Is de patiënt zelf klinisch aangedaan? ja nee

Is er al eens eerder materiaal van deze patiënt of van een familielid ingestuurd?

- Nee
- Ja, nl. naam: _____ geb. datum: _____ ref. nr. _____

Stamboom (eventueel aparte stamboom meesturen):

Gebruik patiëntenmateriaal

Betrokkene geeft **geen** toestemming voor nader gebruik van lichaamsmateriaal voor wetenschappelijk onderzoek (zie 5.2 op pag. 8).

In te vullen door het laboratorium

Hieronder niet schrijven en geen stickers plakken

aanvraagnummer(s):

ingeschreven door:

familienummer:

ontvangen materiaal:

controle door:

bloed DNA overig datum ontvangst:



Indicaties

Bindweefselaandoeningen

zie pag. 6

Neurogenetica

zie pag. 7

Oncogenetica

- Basaal Cel Nevus (Gorlin) syndroom (PTCH1)
- Birt-Hogg-Dubé syndroom (FLCN)
- Blackfan-Diamond anemie (ADA2, GATA1, RPL5, RPL11, RPL15, RPL17, RPL26, RPL27, RPL31, RPL35A, RPS7, RPS8, RPS10, RPS15A, RPS17, RPS19, RPS24, RPS26, RPS27, RPS28, RPS29 en TSR2; wordt als pakket aangeboden)
- Borst- en ovariumkanker
 - BRCA1
 - BRCA2
 - CHEK2-mutatie c.1100delC
 - PALB2
 - RAD51C
- Darmkanker, Lynch syndroom
 - MLH1
 - MSH2
 - MSH6
 - PMS2
- Darmkanker, MUTYH geassocieerde adenomateuze polyposis
- Fanconi anemie (alleen na overleg, ook materiaal ouders insturen)
Voor het aanvragen van een chromosoombreuktest graag contact opnemen met het lab. voor chromosoomdiagnostiek: 020-4440746.
- Li-Fraumeni syndroom (TP53)
- Pancreascarcinoom:
 - BRCA1
 - BRCA2
 - PALB2
- Peutz-Jeghers syndroom (STK11)
- NGS-panelen Oncogenetica
(alleen voor aanvragers uit VUmc en AMC)
 - Panel 1 (beperkt pakket)
 - Panel 1+ (beperkt pakket met TP53)
 - Panel 2 (uitgebreid pakket)
 - Panel niercelcarcinoom

Wittestofziekten

- ADLD (autosomal dominant adult-onset demyelinating leukodystrophy; LMNB1)
- Pelizaeus-Merzbacher, ziekte van (PLP1)
- Pelizaeus-Merzbacher-like disease, autosomaal recessief (GJC2)
- Hypomyelination of Early Myelinating Structures (HEMS; PLP1)
- Spastische paraplegia, X-gebonden type 2 (SPG2)
- Spastische paraplegia, type 35 (FA2H)
- Hypomyelinating leukodystrophy 3 (AIMP1)
- Hypomyelinating leukodystrophy 4 (HSPD1)
- Hypomyelinating leukodystrophy (5, with congenital cataract; FAM126A; Hyccin)
- Hypomyelinating leukodystrophy 6 (TUBB4A)
- hypomyelinating leukodystrophy with atrophy of the basal ganglia and cerebellum (founder mutation NM_016617.2(UFM1): c.-155_-153del p.?)
- Hypomyelinating leukodystrophy (7, 4H syndroom; POLR3A)
- Hypomyelinating leukodystrophy (8, 4H syndroom; POLR3B)
- Hypomyelinating leukodystrophy (11, 4H syndroom; POLR1C)
- Hypomyelinating leukodystrophy (TMEM106B)
- X-linked Hypomyelination with Spondylometaphyseal Dysplasia (exon 7 van (NM_004208.3) AIFM1)
- Hereditary diffuse leukoencephalopathy with spheroids (CSF1R)

- Aicardi-Goutières syndroom
 - ADAR
 - IFIH1
 - RNASEH2A
 - RNASEH2B
 - RNASEH2C
 - SAMHD1
 - TREX1
- Leukoencephalopathy, cystic, without megalencephaly (RNASET2)
- Leukoencephalopathy with ataxia (CLCN2)
- Cerebroretinal microangiopathy with calcifications and cysts (CTC1)
- leukoencephalopathy, brain calcifications, and cysts (SNORD118)

Interstitiële longziekten (i.s.m. Genoemdiagnostiek AMC)

- ABCA3
- FOXF1
- Gaucher (GBA)¹
- ITGA3
- Niemann-Pick
 - NPC1¹
 - NPC2¹
 - SMPD1¹
- NKX2.1¹
- SFTPB
- SFTPC

Verstandelijke beperking/ontwikkelingsstoornis

- Fragiele X syndroom (FMR1)¹
- Autisme spectrum stoornis
 - SHANK3
 - HEPACAM
 - AUTS2
- MLPA microdeletie syndromen (o.a. 22q11 en Williams syndr.)
- MLPA subtelomeren
- Uniparentale disomie (UPD) chromosoom __¹
- BPES (Blepharophimosis, ptosis, en epicanthus inversus syndroom; FOXL2)
- Carpenter syndroom (RAB23)
- DiGeorge syndroom (22q11-deletie)
- Van der Woude syndroom (IRF6)
- Craniosynostose Apert Crouzon Pfeiffer Saethre-Chatzen
 - FGFR1
 - FGFR2
 - FGFR3
 - TWIST
 - ERF
- Achondroplasie (FGFR3)
- Hypochondroplasie (FGFR3)
- Léri-Weill dyschondrosteosis (SHOX)
- Langer mesomele dysplasie (SHOX)
- idiopathic short stature (SHOX)
- Roberts syndroom (ESCO2)
- Thanatofore dysplasie (FGFR3)

Voor aanvragen array-diagnostiek is een apart formulier beschikbaar.

Overig DNA-onderzoek

- Azoöspermie/oligospermie (CFTR)
- Azoöspermie/oligospermie (AZFa/b/c deleties)¹
- Cystic fibrosis (CFTR)
- Foetale akinesie (MUSK)
- Hyperferritinemie-cataract syndroom (FTL)
- Maternale celcontaminatie
- Obesitas (MC4R)
- Prematuur ovarieel falen (FMR1 premutaties)
- Primair ciliaire dyskinesie (CCDC114, 'Volendamse mutatie')
- Pulmonale arteriële hypertensie, idiopathische
 - BMPR2
 - SMAD9
- Supravalvar aortic stenosis, Williams-Beuren syndroom (ELN) Deze CNV test werkt UITSLUITEND betrouwbaar op ingestuurd EDTA bloed en NIET op ingestuurd DNA
- Andere indicatie (alleen na telefonisch overleg)

¹In het kader van de samenwerking VUMC/AMC wordt dit onderzoek uitgevoerd op het AMC. U ontvangt een uitslagbrief van het AMC.



□ NGS-panel Epilepsie v2 (270 genen)

(AARS, ABAT, ABCC8, ACTB, ACY1, ADCK3, ADSL, ALDH7A1, ALG1, ALG11, ALG13, ALG3, ALG6, AMACR, AMT, APOPT1, ARHGFB9, ARID1B, ARX, ASAH1, ASL, ATP1A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATP7A, ATRX, AUTS2, BOLA3, BRAT1, BTB, CACNA1A, CACNA1E, CACNA2D2, CASK, CDKL5, CHD2, CHRNA2, CHRNA4, CHRNB2, CLDN16, CLDN19, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CNM2, CNTN2, CNTNAP2, COL4A1, COL4A3BP, COQ2, COQ4, CPA6, CPS1, CPT1A, CPT2, CSTB, CTSD, CTSF, CUL4B, D2HGDH, DCX, DEPDC5, DLAT, DNAJC5, DNM1, DOCK7, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPYD, DYNC1H1, DYRK1A, EEF1A2, EGF, EHMT1, EPM2A, FA2H, FARS2, FGD1, FLNA, FOLR1, FOXG1, FOXRED1, FXYD2, GABRA1, GABRB3, GABRG2, GAMT, GCK, GCSH, GLDC, GLRA1, GLRB, GLUD1, GNAO1, GOSR2, GPC3, GPHN, GRIA3, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRN, HADH, HCN1, HDAC4, HLCS, HNRNP1, HSD17B10, HSD17B4, IDH2, IER3IP1, IFIH1, IQSEC2, JAM3, KANSL1, KCNA1, KCNA2, KCNB1, KCNC1, KCNH1, KCNJ10, KCNJ11, KCNMA1, KCNQ2, KCNQ3, KCNT1, KCTD7, KDM5C, KIAA2022, KPTN, LGI1, LIAS, MBD5, MECP2, MED12, MEF2C, MFSD8, MLC1, MOCS1, MOCS2, MPDU1, MTHFR, MTOR, NDUFA1, NDUFA11, NDUFAF1, NDUFAF2, NDUFAF3, NDUFAF4, NDUFAF5, NDUFB3, NDUFB9, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFV1, NDUFV2, NECAP1, NEDD4L, NGLY1, NHLRC1, NPRL2, NPRL3, NRXN1, NUBPL, OFD1, OPHN1, PAK3, PC, PCDH19, PDHA1, PDHB, PDP1, PDX1, PET100, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PGAP3, PHF6, PHGDH, PIGA, PIGN, PIGO, PIGT, PLA2G6, PLCB1, PLP1, PMM2, PNKP, PNPO, POLG, PPP2R1A, PPT1, PQBP1, PRICKLE1, PRICKLE2, PRRT2, PURA, PYCR2, QARS, RAB39B, RARS2, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, ROGDI, RPS6KA3, RRM2B, SAMHD1, SCARB2, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SIK1, SLC13A5, SLC16A1, SLC19A3, SLC25A1, SLC25A15, SLC25A22, SLC2A1, SLC35A2, SLC6A1, SLC6A8, SLC9A6, SMARCA2, SMC1A, SMS, SPTAN1, ST3GAL3, ST3GAL5, STX1B, STXBP1, SUOX, SYN1, SYNGAP1, SYP, SZT2, TANGO2, TBC1D24, TBCE, TCF4, TDP2, TPP1, TREX1, TRPM6, TSC1, TSC2, TSEN54, TUBA1A, TUBB2A, TUBG1, UBE3A, WWOX, XK, ZEB2).

□ NGS-panel Bewegingsstoornissen v2 (256 genen)

(AARS2, ABCB7, ABCD1, ABHD12, ACTB, ADAR, ADCK3, ADCY5, ADGRG1, AFG3L2, ALDH18A1, ALDH3A2, ALS2, ANO10, ANO3, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, APTX, ARG1, ARSA, ARX, ASPA, ATCAY, ATL1, ATM, ATP13A2, ATP1A2, ATP1A3, ATP2B3, ATP7B, B4GALNT1, BCAP31, BCKDHA, BCKDHB, BSCL2, C10orf2, C12orf65, C19orf12, CA8, CACNA1A, CACNA1G, CACNB4, CAMTA1, CAPN1, CCT5, CIZ1, COASY, COL4A1, COQ2, COQ9, COX20, CP, CSF1R, CSTB, CYP27A1, CYP2U1, CYP7B1, DBT, DCAF17, DCC, DCTN1, DDC, DDHD1, DDHD2, DLAT, DLD, DNAL4, DNMT1, ECHS1, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EIF4G1, ELOVL5, ERLIN2, FA2H, FAR1, FBXO7, FGF14, FLVCR1, FOLR1, FRMD7, FTL, GALC, GAN, GBA, GBA2, GCDH, GCH1, GFAP, GJC2, GLB1, GNAL, GOSR2, GPR143, GRID2, GRM1, HEXB, HPRT1, HSPD1, ITPR1, KCNA1, KCNC1, KCNC3, KCND3, KCNJ10, KCNJ6, KCNMA1, KCTD7, KIAA0196, KIAA0226, KIAA2022, KIF1A, KIF1C, KIF5A, KMT2B, L1CAM, LAMA1, MARS2, MECP2, MECP2, MICU1, MLC1, MMADHC, MRE11A, MTHFR, MTPAP, MTPP, NIPA1, NKX2-1, NOL3, NPC1, NPC2, NUP62, OPA1, PANK2, PAX6, PDE10A, PDE8B, PDGFB, PDGFRB, PDHA1, PDHX, PDSS1, PDSS2, PDYN, PEX10, PEX2, PEX7, PHYH, PIK3R5, PLA2G6, PLP1, PMM2, PMPCA, PNKD, PNKP, PNPLA6, POLG, POLR3A, POLR3B, PREPL, PRKCG, PRKRA, PRRT2, PYCR2, RAB18, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAD51, REEP1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNF170, RNF216, RTN2, SACS, SAMHD1, SCN11A, SCN8A, SERAC1, SETX, SGCE, SIL1, SLC12A6, SLC16A2, SLC19A3, SLC1A3, SLC20A2, SLC25A15, SLC2A1, SLC30A10, SLC33A1, SLC39A14, SLC52A2, SLC52A3, SLC6A3, SLC9A1, SMPD1, SNCA, SNX14, SOX10, SPAST, SPG11, SPG20, SPG21, SPG7, SPR, SPTBN2, STUB1, SUOX, SYNE1, TAF1, TANGO2, TBC1D20, TDP1, TECPR2, TENM4, TGM6, TH, THAP1, TIMM8A, TMEM240, TMEM67, TOR1A, TPP1, TREM2, TREX1, TSEN54, TTBK2, TTC19, TTPA, TUBA1A, TUBB4A, TUBG1, TYROBP, VAMP1, VCP, VLDLR, VPS13A, VPS37A, VRK1, WDR45, WDR81, WWOX, XK, XPR1, ZFYVE26, ZFYVE27, ZNF592).

□ NGS-panel Spieraandoeningen v2 (148 genen)

(ACADVL, ACTA1, ACVR1, AGL, AGRN, ANO5, ATP2A1, ATP7A, B3GALNT2, B4GAT1, BAG3, BICD2, BIN1, CACNA1S, CAPN3, CASQ1, CAV3, CCDC78, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHKB, CHRNA1, CHRNB1, CHRND, CHRNE, CLCN1, CNTN1, COL12A1, COL13A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CPT2, CRYAB, DAG1, DES, DMD, DNA2, DNAJB6, DNM2, DOK7, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DYNC1H1, DYSL, ECEL1, EMD, ENO3, ERBB3, EXOSC8, FAM111B, FHL1, FKBP14, FKRP, FKTN, FLNC, GAA, GBE1, GFPT1, GMPBB, GNE, GYG1, GYS1, HSPG2, IGHMBP2, ISCU, ISPD, ITGA7, KBTBD13, KCNJ2, KLHL40, KLHL41, KLHL9, LAMA2, LAMP2, LARGE, LDB3, LDHA, LMNA, LMOD3, LPIN1, MEGF10, MICU1, MORC2, MSTN, MTM1, MUSK, MYF6, MYH2, MYH3, MYH7, MYOT, NEB, ORAI1, PABPN1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PIP5K1C, PLEC, PNPLA2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PREPL, PRPS1, PTRF, PYGM, RAPS3, RBCK1, RYR1, SCN4A, SEPN1, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SLC18A2, SLC52A2, SLC52A3, SMCHD1, SPEG, STIM1, TCAP, TMEM5, TNNI2, TNNT1, TNPO3, TPM2, TPM3, TRAPPC11, TRIM32, TRPV4, TTC19, TTN, UBA1, VCP, VIPAS39, VMA21, VRK1).

□ NGS-panel Wittestofziekten (v8, 169 genen)

(AARS, AARS2, ABCD1, ADAR1, AGPS, AIFM1, AIMP1, ALDH3A2, AMT, APOPT1, APP, ARSA, ASPA, ATAD3A, ATAD3B, ATN1, ATRN, AUH, BCAP31, BCKDHA, BCKDHB, BOLA3, BPIFA2, CBS, CLCN2, CLPP, CNTNAP1, COL4A1, COL4A2, COX6B1, CSF1R, CST3, CTC1, CTSA, CYP27A1, D2HGDH, DARS, DARS2, DBT, DHAPAT, EARS2, EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4, EIF2B5, EPRS, ERCC2, ERCC3, ERCC6, ERCC8, FAH, FAM126A, FBXL4, FOLR1, FUCA1, GALC, GAN, GBE1, GCDH, GCSH, GFAP, GJA1, GJB1, GJC2, GLA, GLB1, GLDC, GLRX5, GM2A, GSN, GTF2H5, HEPACAM, HEXA, HEXB, HMBS, HMGCL, HSPD1, HTRA1, IBA57, IDH1, IDH2, IKBKAP, ISCA2, ITM2B, KARS, L2HGDH, LAMA2, LAMB1, LIAS, LMBRD1, LMNB1, LYRM7, MLC1, MMACHC, MMADHC, MOG, MTFMT, MTHFR, MTR, MTRR, NDUFA2, NDUFS1, NDUFS4, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NFU1, NKX6-2, NOTCH3, NUBPL, PAHX, PCCA, PCCB, PEX1, PEX10, PEX12, PEX13, PEX14, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PHGDH, PHYH, PLP1, POLR1C, POLR3A, POLR3B, POLR3D, PSAP, PSAT1, RARS, RARS2, RMND1, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RPIA, SAMHD1, SDHA, SDHAF1, SDHB, SLC16A2, SLC17A5, SLC19A3, SLC1A4, SLC25A1, SLC25A12, SNORD118, SOX10, SPTAN1, SUMF1, SURF1, TMEM106B, TREM2, TREX1, TTR, TUBB4A, TYMP, TYROBP, UFM1, VPS11, VPS11, ZNF335).

□ NGS-panel Primaire Ciliaire Dyskinesia v2 (41 genen)

(inclusief 2 core-NL genen* en founder mutatie NM_144577.3(CCDC114):c.742G>A p.Ala248fs)

(ARMC4, C21orf59, CCDC103, CCDC114, CCDC151, CCDC39, CCDC40, CCDC65, CCNO, DNAAF1, DNAAF2, DNAAF3, DNAAF5, DNAH1, DNAH11, DNAH5, DNAH8, DNAI1, DNAI2, DNAJB13, DNAL1, DRC1, DYX1C1, GAS8, HYDIN, LRRC6, MCIDAS, NME8, OFD1, PIH1D3, PKD1, PKD2, RPGR, RSPH1, RSPH3, RSPH4A, RSPH9, SPAG1, STK36, TTC25, ZMYND10)

* core-NL genen: ziekte genen die landelijk als essentieel zijn bevonden om te analyseren voor een bepaalde ziekte (Weiss et al. 2013 Hum Mutat 34:1313-21).



□ NGS-panel Fetal akinesia deformation sequence v6 (198 genen)

(ACTA1, ACVR1, ADCY6, ADGRG6, AGL, AGRN, ALG3, AMER1, ANO5, ASCC1, ATP1A3, ATP2A1, ATP7A, B3GALNT2, B4GAT1, BAG3, BICD2, BIN1, CACNA1S, CACNB2, CACNB2, CAPN3, CASQ1, CAV3, CCDC78, CFL2, CHAT, CHCHD10, CHKB, CHRNA1, CHRN1, CHRND, CHRNE, CHRNG, CHST14, CLCN1, CNTN1, CNTNAP1, COL12A1, COL13A1, COL6A1, COL6A2, COL6A3, COLQ, CPT2, CRYAB, DAG1, DENND5A, DES, DHCR24, DMD, DMPK, DNA2, DNAJB6, DNM2, DNM3, DOK7, DPAGT1, DPM1, DPM2, DPM3, DYNC1H1, DYSF, ECEL1, EGR2, EMD, ENO3, ERBB3, ERCC5, ERCC6, EXOSC8, FAM111B, FAM20C, FBN2, FGFR2, FHL1, FKBP14, FKRP, FKTN, FLNC, FOXP3, GAA, GBA, GBE1, GFPT1, GLDN, GLE1, GNE, GYS1, HNRNPH1, HSPG2, IGHMBP2, IRF6, ISCU, ISPD, ITGA7, KBTBD13, KCNJ2, KLHL40, KLHL41, KLHL9, LAMA2, LAMB2, LAMP2, LARGE, LDB3, LDHA, LMNA, LMOD3, LPIN1, MAGEL2, MATR3, MEGF10, MICU1, MPZ, MSTN, MTM1, MTMR14, MUSK, MYBPC1, MYBPC1, MYBPC2, MYF6, MYH2, MYH3, MYH7, MYH8, MYOD1, MYOT, NEB, NEK9, ORA11, PABPN1, PDHA1, PFKM, PGAM2, PGK1, PGM1, PHKA1, PIGH, PIGH, PIP5K1C, PLEC, PNPLA2, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PRPS1, PTRF, PYGM, RAC1, RAPSN, RBCK1, RHEB, RIPK4, RRM2B, RYR1, SCN4A, SEPN1, SGCA, SGCB, SGCD, SGCG, SLC52A2, SLC52A3, SMCHD1, SMN1, SPEG, STIM1, STX1B, SYNE1, TANGO2, TCAP, TMEM5, TNNI2, TNNT1, TNNT3, TNNT3, TNP03, TPM2, TPM3, TRAPPC11, TRIM32, TRIP4, TRPV4, TTC19, TTN, UBA1, UTRN, VAMP2, VCP, VIPAS39, VMA21, VPS33B, VRK1, ZBTB33).

□ NGS-panel Congenital anomalies of kidney and urinary tract v1 (43 genen)

(ACE, AGT, AGTR1, ANOS1, BICC1, BMP4, CHD1L, CHD7, CHRM3, DSTYK, EYA1, FAM58A, FRAS1, FREM1, FREM2, GATA3, GDNF, GRIP1, HNF1B, HPSE2, ITGA8, JAG1, LRIG2, MKKS, NOTCH2, NPHP1, NPHP3, NPHP4, PAX2, PAX8, REN, RET, ROBO2, SALL1, SALL4, SIX1, SIX2, SIX5, SOX17, UMOD, UPK3A, WNT4, WT1).

□ NGS-panel disorder of sexdevelopment v1 (62 genen)

(AKR1C2, AMH, AMH, AMHR2, AR, AR, ARX, ATRX, B9D1, BMP15, CBX2, CEP41, CYB5A, CYP11A1, CYP11B1, CYP17A1, CYP19A1, DHCR7, DHH, DMRT1, DMRT2, DYNC2H1, FAM58A, FRAS1, FREM2, FSHB, FSHR, GATA4, GRIP1, HOXA13, HSD17B3, HSD3B2, LHCGR, MAMLD1, MAP3K1, MCM8, MCM9, MKKS, NEK1, NR0B1, NR0B1, NR3C1, NR5A1, NUP107, POR, PSMC3IP, RIPK4, ROR2, RSPO1, SOX3, SOX9, SRD5A2, SRY, STAG3, STAR, SYCE1, TCTN3, TSPYL1, WDR60, WNT4, WT1, ZFPM2).

□ NGS-panel Intellectual disability v10 (1156 genen)

(A2ML1, AAAS, AARS, AASS, ABAT, ABCC9, ABCD1, ABCD4, ABHD5, ACAD9, ACBD6, ACD, ACO2, ACOX1, ACSF3, ACSL4, ACTB, ACTG1, ACVR1, ACY1, ADAM22, ADAR, ADAT3, ADCK3, ADGRG1, ADK, ADNP, ADRA2B, ADSL, AFF2, AFF4, AFG3L2, AGA, AGO2, AGPAT2, AGTR2, AHCY, AHDC1, AHI1, AIFM1, AIMP1, AK1, AKT3, ALDH18A1, ALDH3A2, ALDH4A1, ALDH5A1, ALG1, ALG11, ALG12, ALG13, ALG2, ALG3, ALG6, ALG8, ALG9, ALMS1, ALX1, ALX4, AMER1, AMMECR1, AMPD2, AMT, ANK3, ANKH, ANKLE2, ANKRD11, ANO10, ANTXR1, AP1S1, AP1S2, AP3B1, AP3B2, AP3D1, AP4B1, AP4E1, AP4M1, AP4S1, AP5Z1, APC2, APOPT1, APTX, ARFGF2, ARG1, ARHGAP31, ARHGEF6, ARHGEF9, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARIH1, ARL13B, ARL6, ARSA, ARSE, ARX, ASAH1, ASCC1, ASCL1, ASL, ASNS, ASPA, ASPM, ASS1, ASXL1, ASXL2, ASXL3, ATCA, ATIC, ATN1, ATP1A2, ATP2A2, ATP6AP2, ATP6V0A2, ATP6V1B2, ATP7A, ATP8A2, ATPAF2, ATR, ATRX, AUH, AUTS2, AVPR2, B3GALNT2, B3GALT6, B3GALT7, B4GALNT1, B4GALT1, B4GALT7, B4GAT1, BBS1, BBS10, BBS12, BBS2, BBS4, BBS5, BBS7, BBS9, BCAP31, BCKDHA, BCKDHB, BCL11A, BCOR, BCORL1, BCS1L, BLM, BRAF, BRAT1, BRF1, BRPF1, BRWD3, BSCL2, BSND, BTD, BUB1B, C10orf2, C11ORF73,

C12orf4, C12orf57, C12orf65, C2CD3, C5orf42, CA2, CA5A, CA8, CACNA1A, CACNA1C, CACNA1G, CACNA2D1, CACNG2, CAD, CAMTA1, CAPN10, CARS2, CASC5, CASK, CBL, CBS, CC2D1A, CC2D2A, CCBE1, CCDC115, CCDC174, CCDC22, CCDC78, CCDC88A, CCDC88C, CCND2, CDH15, CDK16, CDK5, CDK5RAP2, CDKL5, CDKN1C, CDON, CENPE, CENPF, CENPJ, CEP104, CEP120, CEP135, CEP152, CEP290, CEP41, CEP83, CEP89, CHAMP1, CHD2, CHD3, CHD4, CHD7, CHD8, CHKB, CHRNA4, CIC, CIT, CKAP2L, CLCN4, CLCN4, CLCNKB, CLIC2, CLIP1, CLN3, CLN5, CLN6, CLN8, CLP1, CLPB, CLTCL1, CNKSR2, CNNM2, CNTNAP2, COASY, COG1, COG2, COG4, COG5, COG6, COG7, COG8, COL13A1, COL4A1, COL4A2, COL4A3BP, COLEC11, COQ2, COQ4, COQ9, COX10, COX15, COX6B1, CPE, CPS1, CRADD, CRB2, CRBN, CREBBP, CRLF1, CSNK2A1, CSPP1, CSTB, CTBP1, CTCF, CTD1P1, CTNNA1, CTNND1, CTNND2, CTSA, CTSD, CTTNBP2, CUBN, CUL4B, CUX2, CWF19L1, CYB5R3, CYP27A1, CYP2U1, D2HGDH, DAG1, DARS2, DBT, DCAF17, DCC, DCHS1, DCPS, DCX, DDC, DDHD2, DDOST, DDX11, DDX3X, DEAF1, DEPDC5, DHCR24, DHCR7, DHFR, DHTKD1, DIAPH1, DIP2B, DKC1, DLD, DLG3, DLG4, DMD, DMPK, DMRTA2, DNAJC12, DNAJC19, DNMI1, DNMI1L, DNMT3A, DNMT3B, DOCK6, DOCK7, DOCK8, DOLK, DONSON, DPAGT1, DPH1, DPM1, DPP6, DPYD, DPYS, DST, DVL1, DYM, DYNC1H1, DYRK1A, EBP, ECHS1, EDC3, EDNRA, EEF1A2, EFTUD2, EHMT1, EIF2AK3, EIF2S3, EIF4A3, EIF4G1, ELAC2, ELOVL4, ELOVL5, ELP2, EMC1, EMX2, ENTDP1, EP300, EPB41L1, EPG5, ERCC2, ERCC3, ERCC5, ERCC6, ERCC8, ERLIN2, ESCO2, ETFB, ETHE1, EXOC6B, EXOSC2, EXOSC3, EXOSC8, EXT2, EZH2, EZR, FA2H, FAM126A, FAR1, FASN, FAT4, FBN1, FBXL4, FBXO31, FGD1, FGF12, FGF14, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FH, FIBP, FIGN, FKRP, FKTN, FLNA, FLVCR1, FMN2, FMR1, FOXG1, FOXP1, FOXP2, FRAS1, FREM2, FRMD4A, FRMPD4, FRRS1L, FTCD, FTO, FTSJ1, FUCA1, GABRA1, GABRB1, GABRB3, GABRD, GAD1, GALE, GALT, GAMT, GATAD2B, GATM, GCDH, GCH1, GCSH, GDI1, GFAP, GFM2, GJA1, GJB1, GJC2, GK, GKD, GLB1, GLDC, GLI2, GLI3, GLYCTK, GM2A, GMPA, GMPPB, GNAO1, GNAS, GNB1, GNB5, GNPAT, GNPTAB, GNS, GPC3, GPHN, GPT2, GRIA3, GRID2, GRIK2, GRIN1, GRIN2A, GRIN2B, GRIN3B, GRIP1, GRM1, GRN, GSE1, GSS, GTF2H5, GTPBP3, GUSB, HACE1, HAX1, HCCS, HCFC1, HCN1, HDAC4, HDAC6, HDAC8, HECTD1, HECW2, HEPACAM, HERC1, HERC2, HESX1, HEXA, HEXB, HGSNAT, HIVEP2, HLCS, HMGL, HNMT, HNRNPH2, HNRNPH2, HNRNPU, HOXA1, HPD, HPRT1, HRAS, HSD17B10, HSPA9, HSPD1, HUWE1, HYLS1, IARS, IARS2, IBA57, IDS, IDUA, IER3IP1, IFIH1, IFT122, IFT172, IFT81, IGBP1, IGF1, IKBK, IKKA, IL1RAPL1, IMPA1, INPP4A, INPP5E, INPP5K, IQSEC2, IRF6, ISCA2, ISPD, ITGA7, ITPA, ITPR1, IVD, JAG1, JAM3, JMJ1C, KALRN, KANK1, KANSL1, KAT6A, KAT6B, KATNB1, KCNA2, KCNA4, KCNB1, KCNC1, KCNC3, KCNH1, KCNJ10, KCNJ11, KCNJ6, KCNK9, KCNQ2, KCNQ3, KCNQ5, KCNT1, KCTD7, KDM1A, KDM5C, KDM6A, KIAA0226, KIAA0586, KIAA1033, KIAA1109, KIAA1279, KIAA2022, KIDINS220, KIF11, KIF14, KIF1A, KIF2A, KIF4A, KIF5C, KIF7, KIRREL3, KLF8, KLHL15, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, KPTN, KRAS, KRBOX4, L1CAM, L2HGDH, LAMA1, LAMA2, LAMC3, LAMP2, LARGE, LARPT, LAS1L, LIAS, LIG4, LINS, LMAN2L, LMNB2, LONP1, LRP2, LRPPRC, LZTFL1, LZTR1, MAB21L2, MAF, MAG, MAGEL2, MAGT1, MAN1B1, MAN2B1, MANBA, MAOA, MAP2K1, MAP2K2, MAPRE2, MARS2, MASP1, MAT1A, MBD5, MBOAT7, MBTPS2, MCCC1, MCCC2, MCOLN1, MCPH1, MDH2, MECP2, MECP2, MECP2, MED12, MED13L, MED17, MED23, MED25, MEF2C, MEIS2, METTL23, MFF, MFSD2A, MFSD8, MGAT2, MICU1, MID1, MID2, MKKS, MKS1, MLC1, MLYCD, MMAA, MMAB, MMACHC, MMADHC, MOCS1, MOCS2, MOGS, MPDU1, MPDZ, MPLKIP, MRPL3, MRPS22, MTHFR, MTM1, MTOR, MTR, MTRR, MUT, MVK, MYCN, MYH10, MYH9, MYO5A, MYT1L, NAA10, NACC1, NADK2, NAGA, NAGLU, NALCN, NAP1, NARS2, NBN, NDE1, NDP, NDST1, NDUFA1, NDUFA11, NDUFA12, NDUFA13, NDUFA2, NDUFAF3, NDUFAF5, NDUFB11, NDUFS1, NDUFS2, NDUFS3, NDUFS4, NDUFS6, NDUFS7, NDUFS8, NDUFV1, NDUFV2, NEB, NECAP1, NEDD4L, NEU1, NF1, NFATC1, NFIA, NFIX, NGLY1, NHS, NIPBL, NKX2-1, NLGN3, NLGN4X, NLRP3, NONO, NOS1, NOTCH1, NPC1, NPC2, NPHP1, NR2F1, NRAS, NRXN1, NSD1, NSDHL, NSUN2, NTRK1, NUP62, NXF5, OAT, OCLN, OCLN, ODC1, OFD1, OPHN1, ORC1, OTC, PACT1, PAFAH1B1, PAH, PAK3, PANK2, PANX1, PARP1, PAX1, PAX6, PAX8, PC, PCCA, PCCB, PCDH19, PCGF2, PCLO, PCNT, PDE4D,



PDHA1, PDP1, PDSS1, PDSS2, PEPD, PET100, PEX1, PEX10, PEX11B, PEX12, PEX13, PEX16, PEX19, PEX2, PEX26, PEX3, PEX5, PEX6, PEX7, PGAP1, PGAP2, PGAP3, PGK1, PGM3, PHF6, PHF8, PHGDH, PHIP, PI4KA, PIGA, PIGC, PIGG, PIGL, PIGN, PIGO, PIGT, PIGV, PIGW, PIGY, PIK3CA, PIK3R2, PLA2G6, PLCB1, PLK4, PLP1, PLXND1, PMM2, PMPCA, PNKP, PNP, PNPLA6, POC1A, POGZ, POLG, POLR1D, POLR3A, POLR3B, POMGNT1, POMGNT2, POMK, POMT1, POMT2, PORCN, POU1F1, POU3F2, POU3F3, PPM1D, PPOX, PPP1CB, PPP1R15B, PPP2R1A, PPP2R5B, PPP2R5C, PPP2R5D, PPT1, PQBP1, PRKAR1A, PRMT7, PRODH, PRPS1, PRRT2, PRSS12, PSAP, PSAT1, PSPH, PTCH1, PTCHD1, PTDSS1, PTEN, PTPN11, PTPN4, PTRH2, PUF60, PURA, PUS1, PUS3, PVRL1, PYCR1, PYCR2, QARS, QDPR, QRSL1, RAB18, RAB27A, RAB39B, RAB3GAP1, RAB3GAP2, RAB40AL, RAC1, RAD21, RAF1, RAI1, RAP1A, RAP1B, RARB, RARS2, RASA2, RBFOX1, RBM10, RBM28, RBMX, RBPJ, RBSN, RCBTB1, RELN, RERE, REV3L, RFT1, RGS6, RHEB, RIPK4, RIT1, RLIM, RMND1, RMRP, RNASEH2A, RNASEH2B, RNASEH2C, RNASET2, RNF113A, RNF125, ROGD1, RPGRIPL, RPL10, RPS6KA3, RSPRY1, RTEL1, RTTN, RUSC2, SALL1, SASS6, SATB2, SBDS, SC5D, SCAPER, SCN1A, SCN1B, SCN2A, SCN8A, SCO1, SCO2, SCYL1, SDHA, SEMA3E, SEPSECS, SERAC1, SETBP1, SETD2, SETD5, SF1, SGSH, SHANK2, SHANK3, SHH, SHOC2, SHROOM4, SIK1, SIL1, SIN3A, SIX3, SIZN1, SKI, SLC12A6, SLC13A5, SLC16A2, SLC17A5, SLC19A3, SLC1A1, SLC1A2, SLC1A4, SLC25A12, SLC25A15, SLC25A22, SLC2A1, SLC33A1, SLC35A1, SLC35A2, SLC35C1, SLC39A12, SLC39A8, SLC4A4, SLC6A1, SLC6A17, SLC6A3, SLC6A8, SLC7A7, SLC9A1, SLC9A6, SMAD4, SMAD6, SMARCA2, SMARCA4, SMARCB1, SMARCC2, SMARCE1, SMC1A, SMC3, SMG9, SMO, SMOG1, SMPD1, SMS, SNAP25, SNAP29, SNIP1, SNRPB, SNRPN, SNX14, SOBP, SON, SOS1, SOS2, SOX10, SOX11, SOX2, SOX3, SOX5, SPAST, SPATA5, SPECC1L, SPG11, SPOCK1, SPRED1, SPTAN1, SPTBN2, SRCAP, SRD5A3, SRPX2, SSR4, ST3GAL3, ST3GAL5, STAG1, STAMBP, STIL, STIM1, STRA6, STT3A, STT3B, STX1B, STX3, STXBP1, STXBP5L, STYXL1, SUCLA2, SUCLG1, SUMF1, SUOX, SURF1, SYN1, SYNGRIP, SYNE1, SYNGAP1, SYP, SYT14, SZT2, TAF1, TAF2, TAF6, TANGO2, TAT, TBC1D20, TBC1D24, TBC1D7, TBCD, TBCE, TBCK, TBL1XR1, TBP, TBR1, TCF20, TCF4, TCF7L2, TCTN3, TDP2, TECPR2, TECR, TELO2, TFAP2A, TG, TGDS, TGFBR1, TGFBR2, TGIF1, TH, THOC2, THOC6, THRB, TIMM8A, TINF2, TKT, TLK2, TMC01, TMEM135, TMEM165, TMEM231, TMEM237, TMEM240, TMEM67, TMLHE, TNIK, TPO, TPP1, TRAI, TRAPPC11, TRAPPC9, TREX1, TRIM32, TRIO, TRIP12, TRIP4, TRMT10A, TRMT10C, TRNT1, TSC1, TSC2, TSEN15, TSEN54, TSHR, TSPAN7, TTC19, TTC37, TTC8, TTI2, TUBA1A, TUBA8, TUBB, TUBB2B, TUBB3, TUBB4A, TUBG1, TUBGCP4, TUBGCP6, TUSC3, TWIST1, TWIST2, UBA5, UBE2A, UBE3A, UBE3B, UBR1, UBR7, UNC80, UPB1, UPF3B, UQCRQ, USP27X, USP7, USP9X, VAMP2, VLDLR, VPS11, VPS13B, VPS37A, VPS53, VRK1, VWA3B, WAC, WDR13, WDR19, WDR45, WDR62, WDR73, WDR81, WFS1, WWOX, XPA, XPNPEP3, XRCC4, XYLT1, XYLT2, YAP1, YME1L1, YWHAE, YY1, ZBTB16, ZBTB18, ZBTB20, ZBTB24, ZBTB40, ZC3H14, ZC4H2, ZCCHC12, ZCCHC8, ZDHHC15, ZDHHC9, ZEB2, ZFYVE26, ZIC1, ZIC2, ZMYM3, ZMYND11, ZNF292, ZNF407, ZNF41, ZNF526, ZNF592, ZNF674, ZNF711, ZNF81, ZSWIM6).

Voor aanvragen whole exome sequencing (WES) is een apart formulier beschikbaar

Overig eiwitonderzoek

- Fibroblastenkweek voor enzymonderzoek elders (huidbiopt noodzakelijk)
- Primaire Ciliaire Dyskinesie/Kartagener syndroom (respiratoir epitheelbiopt nodig)

Metabole ziekten

DNA-onderzoek naar diverse metabole ziekten wordt verricht binnen het Metabool Laboratorium van het VUmc (prof. dr. G.S. Salomons). Een speciaal aanvraagformulier is beschikbaar via <http://www.dnadiagnostiek.nl>



Bindweefselaandoeningen:

Indicatie (bij OI en EDS graag type vermelden):

.....

Relevante familie geschiedenis:

.....

Relevante klinische gegevens:

- aneurysma's of dissecties (type/situs):
.....
- andere hart/vaatafwijkingen:
.....
- craniofaciale dysmorphieën:
.....
- oogafwijkingen:
.....
- gehoorverlies:
.....

- skeletafwijkingen:
.....
- huidafwijkingen:
.....
- gewrichten:
.....
- spieren:
.....
- overige:
.....

Next Generation Sequencing (targeted kit , sequencing + deletie/duplicatie analyse):

- Aorta of arteriële dilatatie/dissectie en marfanachtige beelden v2.1 (21 genen)** (inclusief 15 core-NL+ genen*)
(inclusief: aortic valve disease, arterial tortuosity syndroom, congenitale contracturele arachnodactylie, cutis laxa, Ehlers-Danlos syndroom (vasculaire en kyfoscoliose type), Loeys-Dietz syndroom, Marfan syndroom, Shprintzen-Goldberg syndroom, thoracaal aorta aneurysma's en dissecties)
ACTA2, BGN, COL3A1, EFEMP2, ELN, FBN1, FBN2, MYH11, MYLK, NOTCH1, PLOD1, PRKG1, SKI, SLC2A10, SMAD2, SMAD3, SMAD4, TGFB2, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TGFB3, TGFB3
 COL5A1 (aanvullende analyse op aorta NGS pakket)
 FLNA (aanvullende analyse op aorta NGS pakket)
- Ehlers-Danlos syndromen en gerelateerde aandoeningen v2.1 (22 genen)** (inclusief 9 core-NL+ genen*)
(inclusief: Brittle cornea syndroom; Ehlers-Danlos syndroom (alle types); Larsen syndroom; lysyl hydroxylase-3 deficiëntie; 'multiple joint dislocations, short stature, craniofacial dysmorphism, and congenital heart defects'; 'spondyloepimetaphyseal dysplasia with joint laxity'; 'spondyloepiphyseal dysplasia with congenital joint dislocations')
ADAMTS2, B3GALT6, B4GALT7, B3GAT3, CHST3, CHST14, COL1A1, COL1A2, COL12A1, COL3A1, COL5A1, COL5A2, DSE, FKBP14, FLNA, FLNB, PLOD1, PLOD3, PRDM5, SLC39A13, TNXB, ZNF469
 FBN1 (aanvullende analyse op EDS NGS pakket)
- Cutis laxa v2.0 (8 genen)**
ALDH18A1, ATP7A, EFEMP2 (FBLN4), ELN, FBLN5, LTBP4, PYCR1, RIN2

- Lens luxatie en gerelateerde syndromen v2.0 (7 genen)** (inclusief 2 core-NL genen*)
(inclusief: ectopia lentis, geleophysic dysplasia, homocystinuria, Marfan syndroom, Weill-Marchesani syndroom)
ADAMTS10, ADAMTS17, ADAMTSL2, ADAMTSL4, CBS, FBN1, LTBP2
- Osteogenesis imperfecta en gerelateerde aandoeningen v2.1 (19 genen)** (inclusief 7 core-NL genen*)
(inclusief: Bruck syndroom, hypofosfatasia, osteogenesis imperfecta (alle types), (early onset) osteoporose, osteoporose-pseudoglioma syndroom)
ALPL, BMP1, COL1A1, COL1A2, CREB3L1, CRTAP, FKBP10, IFITM5, LEPRE1, LRP5, PLOD2, PLS3, PPIB, SERPINF1, SERPINH1, SP7, TAPT1, TMEM38B, WNT1
- Stickler syndroom en gerelateerde aandoeningen v2.0 (8 genen)** (inclusief 3 core-NL genen*)
(inclusief: Kniest dysplasia, Marshall syndroom, multiple epiphyseal dysplasia, Stickler syndroom (alle types), otospondylomegaepiphyseal dysplasia, spondyloepiphyseal dysplasia congenita, Weissenbacher-Zweymuller syndroom)
COL2A1, COL11A1, COL11A2, COL9A1, COL9A2, COL9A3, SLC26A2, VCAN

* core-NL genen: ziekte genen die landelijk als essentieel zijn bevonden om te analyseren voor een bepaalde ziekte (Weiss et al. 2013 Hum Mutat 34:1313-21). Bij enkele bindweefselpakketten is de core-genlijst breder dan de landelijke lijst.

Sanger Sequencing + MLPA (indien beschikbaar):

- Marfan syndroom** (zie ook NGS pakket 'Aorta of arteriële dilatatie/dissectie en marfanachtige beelden'):
 FBN1
- Ehlers-Danlos syndroom, vasculair type** (zie ook NGS pakket 'Ehlers-Danlos syndromen')
 COL3A1
- Cutis laxa, supraalvar aortic stenosis, dominant** (zie ook NGS pakket 'Cutis laxa'):
 ELN

- Osteogenesis imperfecta** (zie ook NGS pakket 'Osteogenesis imperfecta en gerelateerde aandoeningen'):
 Dominant, type : **COL1A1 & COL1A2**
- Fibrodysplasia Ossificans Progressiva**
 ACVR1-mutatie c.617G>A p.(Arg206His)
- Porencefalie / COL4A1-gerelateerde aandoeningen:**
 COL4A1 **COL4A2**
- Schmid metaphyseal chondrodysplasie: COL10A1**



Neurogenetica:

Indicatie:

.....

Relevante klinische gegevens:

Next Generation Sequencing (virtuelekit) + MLPA (indien beschikbaar) + fragmentlengte analyse:

NGS-panel Dementie/ALS v4 (54 gene)
(inclusief 4 core-NL genen*)

ALS2, ANG, APOE, **APP**, ATP7B, C19orf12, C9orf72, CHCHD10, CHMP2B, CLN3, CLN5, CP, CSF1R, CTSD, CTSF, EIF4G1, ERBB4, FUS, **GRN**, HNRNPA1, HNRNPA2B1, HTRA1, ITM2B, **MAPT**, NOTCH3, NPC1, NPC2, OPTN, PDGFB, PDGFRB, PPT1, PRKAR1B, PRNP, **PSEN1**, PSEN2, PSENEN, SERPINI1, SETX, SIGMAR1, SLC20A2, SNCA, SNCB, SOD1, SORL1, SPG11, SQSTM1, TARDBP, TBK1, TREM2, TYROBP, UBQLN2, VCP, VPS13A, XPR1

+ Repeatexpansieanalyse C9ORF72²

NGS-panel Parkinson v4 (28 genen) (inclusief 5 core-NL genen*)

ATP13A2, ATP1A3, ATP6AP2, ATP7B, COQ2, DCTN1, DNAJC13, DNAJC6, EIF4G1, FBXO7, GIGYF2, **LRRK2**, MAPT, **PARK2**, **PARK7**, PDGFB, PDGFRB, **PINK1**, PLA2G6, SLC20A2, SLC6A3, **SNCA**, SPR, SYNJ1, TAF1, TH, VPS35, XPR1

NGS-panel Neurodegeneration with brain iron accumulation (NBIA) v3 (10 genen) (nclusief 2 core-NL genen*)

ATP13A2, C19ORF12, COASY, CP, DCAF17, FA2H, FTL, **PANK2**, **PLA2G6**, WDR45

* core-NL genen: ziekte genen die landelijk als essentieel zijn bevonden om te analyseren voor een bepaalde ziekte (Weiss et al. 2013 Hum Mutat 34:1313-21).

Sanger Sequencing + MLPA (indien beschikbaar):

Alzheimer

- PSEN1
- PSEN2
- APP

Frontotemporale dementie

- MAPT
- PGRN
- PSEN1
- C9ORF72²

CHMP2B (alleen na telefonisch overleg)

Parkinson, ziekte van

- PARKIN (Park2)
- DJ-1 (Park7)
- PINK1 (Park6)
- SNCA (Park1)
- LRRK2 (Park8)

²In het kader van de samenwerking VUMC/AMC wordt deze fragmentlengte analyse uitgevoerd op het AMC. Daarom ontvangt u een uitslagbrief van het AMC.

Huidbiopten

Op verzoek en/of in overleg met een Laboratoriumspecialist kan een huidbiopt of een fibroblastenkweek ingestuurd worden :

Afname:

- huidbiopten onder steriele condities afnemen, na desinfectie met 70% alcohol (**geen jodiumtinctuur**) bij voorkeur aan de binnenkant van de onderarm of tijdens een operatie van de randen van de incisieplaats.
- Het biopt opvangen in steriel kweekmedium (op verzoek kan dit toegezonden worden). Alleen in noodgevallen een steriele fysiologische zoutoplossing gebruiken.
- Indien buiten normale laboratoriumwerktijden een biopt moet worden afgenomen, het materiaal bewaren bij kamertemperatuur (**niet op ijs**) en de volgende werkdag versturen.

Verzending

- het huidbiopt bij voorkeur op maandag, dinsdag of uiterlijk woensdag inzenden per Post NL; op andere dagen alleen via een koerier.
- het materiaal goed inpakken volgens UN3373 voorschriften en beschermd tegen forse temperatuurdalingen.
- op het pakje vermelden "breekbaar" en "bewaren bij kamertemperatuur".



1. Aanvragen

- 1.1. Om fouten en vertragingen te vermijden behoren aanvragen op een duidelijke en ondubbelzinnige wijze te worden ingediend. Door gebruik te maken van dit aanvraagformulier komen alle gewenste gegevens aan de orde.
- 1.2. Met de acceptatie van een aanvraag verplicht het laboratorium zich tot het met zorg en vakmanschap uitvoeren van de gevraagde werkzaamheden volgens de voor de laboratorium geldende kwaliteitscriteria.
- 1.3. Aanvragen kunnen worden geweigerd indien deze onvoldoende gegevens bevatten om een resultaat te kunnen bereiken dat voldoet aan de geldende kwaliteitscriteria.
- 1.4. Het laboratorium moet in de gelegenheid gesteld te worden om met de aanvrager/behandelaar te kunnen overleggen over het gevraagde onderzoek.
- 1.5. De aanvrager wordt verzocht om alvorens patiëntenmateriaal in te sturen, na te gaan of de betreffende patiënt is verzekerd voor klinisch genetische zorg. Indien na uitvoering van een verrichting de patiënt niet verzekerd blijkt, wordt de rekening naar de patiënt gestuurd.

2. Monsters

- 2.1. De aanvrager levert de te onderzoeken monsters aan bij het laboratorium, voorzien van een deugdelijke identificatie (naam en geboortedatum) en een volledig ingevuld aanvraagformulier.
- 2.2. Voor postnataal DNA onderzoek per patiënt 2 buizen (7-10 ml) EDTA bloed afnemen in onbreekbare buizen (geen glazen buizen), bij kleine kinderen 2 x 3 ml. verpakken volgens UN3373 voorschriften en verzenden per post of koerier bij kamertemperatuur. Voor prenataal DNA-onderzoek vruchtwater (10 ml) of chorionvlokken (minimaal 10 mg) insturen; voor prenataal collageenonderzoek chorionvlokken. Het materiaal goed inpakken volgens UN3373 voorschriften en beschermd tegen forse temperatuurdalingen. Op het pakje vermelden "breekbaar" en "bewaren bij kamertemperatuur". Verzenden per koerier op de dag van afname.
- 2.3. Indien niet wordt voldaan aan het gestelde in 2.1 en 2.2 is het laboratorium niet gehouden het ingestuurde monster in ontvangst te nemen.
- 2.4. Alle handelingen en opslag voorafgaand aan de ontvangst van een monster vallen buiten de verantwoordelijkheid van het laboratorium.

3. Resultaten

- 3.1. Resultaten in de vorm van onderzoeksuitslagen, adviezen, informatie of welke andere vorm dan ook, worden door het laboratorium in schriftelijke vorm aangeleverd.
- 3.2. Resultaten komen doorgaans beschikbaar binnen:
 - Prenataal onderzoek: 2-3 weken
 - Presymptomatisch / dragerschapbepaling / bevestiging diagnose (bekende mutatie): 6 weken
 - Mutatiescanning (opsporen van nog onbekende mutatie): 2-6 maanden.In geval van spoed kunnen in overleg andere uitslagtermijnen worden afgesproken.

4. Geheimhouding

- 4.1. Geheimhouding van gegevens is gewaarborgd en vastgelegd in de ziekenhuisvoorschriften van het VU medisch centrum (zwijgplicht over patiëntengegevens).

5. Gebruik patiëntenmateriaal

- 5.1. Het laboratorium bewaart het verkregen DNA monster of cellijn van de patiënt voor onbepaalde tijd tenzij een schriftelijk verzoek om het monster te vernietigen is ontvangen van de patiënt of diens wettelijke vertegenwoordigers.
- 5.2. Het laboratorium gebruikt gecodeerd of geanonimiseerd patiëntenmateriaal voor wetenschappelijk onderzoek. Het laboratorium verzoekt de aanvrager de patiënt hierover te informeren. Mocht deze bezwaar maken tegen nader gebruik van lichaamsmateriaal, dan kan dit op pagina 1 van het aanvraagformulier worden aangegeven. Voor onderzoek waarbij de onderzoeker moet beschikken over persoonsgegevens van de patiënt zal altijd vooraf toestemming worden gevraagd.

6. Communicatie

- 6.1. Voor informatie, opmerkingen of klachten is de Genoomdiagnostiek, tijdens werkdagen, bereikbaar op tel.nr: 020-4448346/4440747 of via e-mail: genoomdiagnostiek@vumc.nl.