

Genpanels*	Alias	Uitslagtermijn
Zie volgende pagina's voor het aanvragen van individuele genen		
o Basaalcelcarcinoom	BCC-panel	56 dagen
o Borst- en ovariumkanker**	HBOC-panel	42 dagen
o Cerebrale angiopathieën/adult-onset leukoencefalopathieën	CHA-panel	90 dagen
o Coffin-Siris / Nicolaidis-Baraitser syndroom	CSS-panel	90 dagen
o Colorectaal carcinoom**	CRC-panel	70 dagen
o Episodische Ataxie	EA-panel	56 dagen
o Familiäre Pancreascarcinoom	PaCa-panel	42 dagen
o FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole-Melanoma)**	Melanoompanel	56 dagen
o Erfelijke Multipel Osteochondromen	HMO panel	56 dagen
o		
o Kleine lengte (basis genpanel) *** inclusief Turner analyse (monosomie X) o Indien negatief doorgaan met uitgebreid genpanel kleine lengte en skeletdysplasie	Groeipanel	56 dagen
o Lipodystrofie	LIPO-panel	90 dagen
o LYNCH syndroom**	Lynchpanel	56 dagen
o Migraine, familiäre hemiplegische	FHM-panel	56 dagen
o MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young)	Diabetespanel MODYScan	90 dagen
o Paragangliomen en/of feochromocytomen	PGL-panel	56 dagen
o Polycysteuze nierziekte*** (basis genpanel) o Indien negatief doorgaan met uitgebreid genpanel Cysteuze en Ciliopathie nierziekten	PKD-panel	90 dagen
o Polyglutamine repeat ziektes	PolyQ	56 dagen
o Polyposis coli, adenomateus**	Polieppanel	56 dagen
o Skeletspierkanalopathieën	Kanalopathieënpanel	56 dagen
o 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/>

* Dit betreft genpanel analyse met een gegarandeerde volledige dekking van de core genen.

Gebruik voor (genpanel analyse op basis van) Whole Exome Sequencing (WES) het "Aanvraagformulier voor exoomsequencing" <https://www.lumc.nl/over-het-lumc/afdelingen/klinische-genetica/aanvraagformulieren/>

** Alleen aan te vragen door klinisch geneticus

*** Dit betreft de basis genpanels:

Kleine lengte met 20 genen (waaronder SHOX en Turner analyse (monosomie X))

Polycysteuze nierziekten met 4 genen (waaronder PKD1)

Spierdystrofieën / Myopathieën met 60 genen

Gebruik voor analyse van de uitgebreide genpanels middels WES (kleine lengte/skeletdysplasie met 396 genen, Cysteuze en Ciliopathie nierziekten met 167 genen en Spierziekten met 400 genen) het "Aanvraagformulier voor exoomsequencing".

NB. NGS wordt verricht bij GenomeScan B.V.

Aandoening	Type	Gen/Onderzoek	Uitslagtermijn
Bloedziekten			
o Hemochromatose	Type 1	o HFE	28 dagen
o Hemofilie (Let op: 2 buizen EDTA bloed insturen)	Type A	o F8	56 dagen
	Type B	o F9	56 dagen
o Hemoglobinopathie/thalassemie N.B.: Gebruik aanvraagformulier Hemoglobinopathie onderzoek			
Diabetes			
o Hyperproinsulinemie		o INS	56 dagen
o Insuline afhankelijke diabetes		o INS	56 dagen
o MIDD (Maternally Inherited Diabetes and Deafness)		o m.3243A>G tRNALEU/UUR	28 dagen
o MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young)	Type 1	o HNF4A	56 dagen
	Type 2	o GCK	56 dagen
	Type 3	o HNF1A	56 dagen
	Type 4	o PDX1 (IPF1)	56 dagen
	Type 5	o HNF1B	56 dagen
	Type 6	o NEUROD1	56 dagen
	Type 7	o KLF11	56 dagen
	Type 10	o INS	56 dagen
o PNDM (Permanente Neonatale Diabetes Mellitus)		o GCK	56 dagen
		o INS	56 dagen
		o KCNJ11	56 dagen
o Persisterende hyperinsulinemische hypoglykemie		o GCK	56 dagen
		o KCNJ11	56 dagen
Groeistoornissen/skeletafwijkingen			
o Achondroplasie		o FGFR3	56 dagen
o Acromesomele dysplasie	Type Maroteaux	o NPR2	56 dagen
o NPR2-gerelateerde grote lengte		o NPR2	56 dagen
o Erfelijke Multipiele Osteochondromen		o EXT1	56 dagen

		o EXT2	56 dagen
o Hypochondroplasia		o FGFR3	56 dagen
o Kleine lengte (geproportioneerd)		o GH1	56 dagen
		o GHR	56 dagen
		o GHSR	56 dagen
		o IGF1	56 dagen
		o IGF1R	56 dagen
		o IGFALS	56 dagen
		o STAT5B	56 dagen
o Kleine lengte (osteochondritis dissecans)		o ACAN	56 dagen
o Langer mesomele dysplasia (Leri-Weill dyschondrosteosis)		o SHOX	56 dagen
o Multipele epifysaire dysplasia		o COMP	56 dagen
o Pseudoachondroplasia		o COMP	56 dagen
o Thanatofore dysplasia		o FGFR3	56 dagen
o Van Buchem's ziekte		o VBCH	28 dagen
Immuunsysteem			
o Chilblain lupus	Type 1	o TREX1	28 dagen
o Granulomateuze ziekte, chronische, X-gebonden		o CYBB	56 dagen
o Lymfoproliferatief syndroom		o XLP	28 dagen
o Mediterrane koorts, familiale (FMF)		o MEFV	56 dagen
o Wiskott-Aldrich syndroom		o 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 Alternierende 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

○ Migraine, familiale hemiplegische (FHM)		○ ATP1A2	56 dagen
		○ CACNA1A	56 dagen
		○ SCN1A	56 dagen
○ Myoclonie dystonie		○ SGCE	56 dagen
○ Neuronale Ceroid Lipofuscinose (NCL)	Juveniel	○ CLN3	56 dagen
	Laat infantiel	○ TPP1 (CLN2)	56 dagen
	Laat infantiel	○ CLN6	56 dagen
	Laat infantiel	○ CLN8	56 dagen
	Laat infantiel/ adult	○ PPT1 (CLN1)	56 dagen
○ Paroxysmale torticollis		○ CACNA1A	56 dagen
○ Polyglutamine repeat ziektes		○ CACNA1A, TBP, ATXN1, ATXN7, ATXN2, ATXN3 en ATN1	56 dagen
○ Retinale vasculopathie met cerebrale leukodystrofie (RVCL)		○ TREX1	28 dagen
Oncogenetica			
<i>*Alle onderzoeken alleen aan te vragen door klinisch geneticus</i>			
○ Borst- en ovariumkanker, erfelijk*		○ ATM	56 dagen
		○ BARD1	56 dagen
		○ BRCA1	56 dagen
		○ BRCA2	56 dagen
		○ BRIP1	56 dagen
		○ CHEK2	56 dagen
		○ PALB2	56 dagen
		○ RAD51C	42 dagen
		○ RAD51D	42 dagen
○ Clear cell meningioma / Familial multiple meningioma*	CCM	○ SMARCE1	56 dagen
		○ SMARCB1	56 dagen
○ FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole-Melanoma)*		○ CDK4	56 dagen
		○ CDKN2A	56 dagen
		○ 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 myasthen syndroom 11 geassocieerd met acetylcholine receptor deficiëntie (CMS11)	Type 11	○ RAPSN	56 dagen

Congenitale myasthenie syndroom-14 (CMS14)	Type 14	o ALG2	56 dagen
Congenitale myasthenie syndroom-15 (CMS15)	Type 15	o ALG 14	56 dagen
o Duchenne en Becker		o DMD <i>alleen MLPA</i>	28 dagen
		o DMD <i>alleen sequencen</i>	56 dagen
		o DMD <i>MLPA , indien negatief direct gevolgd door sequencen</i>	56 dagen
o Emery-Dreifuss (X-gebonden)		o EMD	28 dagen
o Facioscapulohumerale (FSHD) (Let op: 2 buizen EDTA bloed insturen)	Type 1	o Rearrangement chromosoom 4	90 dagen
		o Permissieve haplotype analyse (4qA/B)	90 dagen
	Type 2	o SMCHD1	56 dagen
		o LRIF1	
		o DNMT3B	
o Spierdystrofieën	Myofibrillar myopathy	o MYOT	56 dagen
	Emery–Dreifuss muscular dystrophy (EDMD)	o LMNA	56 dagen
	Rippling muscle disease	o CAV3	28 dagen
	LGMD D4 / R1	o CAPN3	56 dagen
	LGMD R2	o DYSF	56 dagen
	LGMD R5	o SGCG	56 dagen
	LGMD R3	o SGCA	56 dagen
	LGMD R4	o SGCB	56 dagen
	LGMD R6	o SGCD	56 dagen
	LGMD R7	o TCAP	28 dagen
	LGMD R8	o TRIM32	56 dagen
	LGMD R9	o FKRP	28 dagen
	LGMD R12	o ANO5	56 dagen
o Miyoshi (MMD3)		o ANO5	56 dagen
o Myopathie met stoornissen in het extrapiramidale systeem		o MICU1	28 dagen
Stofwisselingsziekten			
o Bijnierhypoplasie, congenitale		o NR0B1 (DAX1)	56 dagen
o Cystinurie		o SLC3A1	56 dagen
		o 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 (B3GALTL)	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	56 dagen
		○ GNA11	
		○ AP2S1	
○ Keratosis follicularis spinulosa decalvans (KFSD)		○ MBTPS2	28 dagen
○ X-gebonden TSH deficiëntie en macroorchidisme		○ IGSF1	56 dagen