



Aanvraagformulier Moleculair Genetisch Onderzoek

Persoonsgegevens (Per persoon 1 formulier volledig invullen)

BSN
UMCG nummer
Naam
Adres
Telefoon
Geboortedatum
Geslacht
Ziektekostenverzekeraar
Verzekeringsnummer
Huisarts
Adres
Indien afwijkend declaratie op naam van

Afdeling Genetica
 Sectie Genoomdiagnostiek



Postadres:
Postbus 30.001
9700 RB Groningen (huispostcode: CB54)

Afleveradres voor koeriers:
Ant. Deusinglaan 1, gebouw 3211, 5^e verdieping

Buispoststation: nr. 3151

Secretariaat (ook voor inhoudelijke vragen):
Tel 050-3617233
Fax 050-3617231
genoomdiagnostiek@umcg.nl
Website: www.genetica.umcg.nl

Aanvrager

Naam :	Datum aanvraag :
Afdeling :	Telefoon / sein :
Ziekenhuis :	Emailadres :
Adres :	Uw referentie nr. :
Postcode / Plaats :	Kopie uitslag naar :

MATERIAAL

DATUM AFNAME:

Monsters duidelijk voorzien van **naam, geslacht en geboortedatum**. Zonder volledige gegevens kunnen de monsters **niet geaccepteerd** worden. Transporteren in een daarvoor geschikte container. Monsters kunnen bij kamertemperatuur verstuurd worden, tot verzending in de koelkast (+4 °C) bewaren. **Spoedaanvragen** graag aanmelden, (telefonisch: 050-3617233 of per mail: secre.genoomdiagnostiek@umcg.nl). Ook bij **vragen of onduidelijkheden** kunt u ons via het secretariaat bereiken.

- Bloed voor **DNA** (7 ml EDTA, 3-5 ml bij pasgeborenen/kleine kinderen)
- DNA geïsoleerd uit
- Foetaal materiaal Chorionvilli (20-30 mg) navelstrengbloed
- Vruchtwater (10-20 ml) navelstreng
- Foetaal weefsel
- Paraffinecoupes
- Weefsel:

Betrokkene geeft **geen** toestemming voor anoniem gebruik van rest-lichaamsmateriaal voor het ontwikkelen van nieuwe of het verbeteren van bestaande technieken (zie de toelichting bij het indienen van aanvragen: www.genetica.umcg.nl).

VRAAGSTELLING

- Bevestigen / Uitsluiten diagnose
 - Dragerschapsbepaling (bij recessief overervend of x-gebonden recessief ziektebeeld)
 - Presymptomatisch onderzoek
 - Informatief onderzoek (tbv. pathogeniciteit van variant)
 - Opslag voor toekomstig onderzoek
 - Prenataal onderzoek (uitsluitend na overleg)**
 - SPOED (uitsluitend na overleg en reden van spoed hiernaast)**
 - Ouder voor trio analyse
 - Ouder voor prenatale trio analyse
- reden van SPOED:**
- Zwangerschap
 - IC/HighCare
 - Behandelsequenties
 - Overige:

In te vullen door de Genoomdiagnostiek

Monsterontvangst <input type="checkbox"/> BL <input type="checkbox"/> C <input type="checkbox"/> D <input type="checkbox"/> AP <input type="checkbox"/> TR Hoeveelheid	Datum binnenkomst	Acceptatie / controle MO		Dossiernummer
	Materiaal nummer	DNA nummer		Paraaf controle secretariaat

FAMILIEGEGEVENS

Is er eerder materiaal van familieleden ingestuurd naar UMCG (familie hier bekend)?

- Nee
- Ja, graag met naam en geb. datum in stamboom aangeven

Wie is de indexpatient? (indien van toepassing)

UMCG nummer/initialen/Naam:.....

Geboortedatum:

Bij ouders voor trio-analyse: Heeft ouder eenzelfde klinisch beeld als kind? Nee Ja

analyse ouders op opgeslagen DNA : Indien eerder materiaal van ouders is ingestuurd, kan bij de stamboom de gegevens van de desbetreffende ouders worden ingevuld en hoeft hiervoor geen apart formulier te worden ingevuld.

Zijn er aanwijzingen dat er sprake is van consanguïniteit?

- Nee
- Ja

Is er een sterke verdenking op een specifiek gen/ syndroom? Ja, namelijk.....

Alle varianten van de in specifiek aangegeven genen (maximaal 5) beoordelen
Genen graag per mail doorgeven via mailadres genoomdiagnostiek@umcg.nl met in onderwerp UMCG nummer patiënt.

Moet er gezien het klinisch beeld rekening gehouden worden met non penetrantie Nee Ja

Evt. vermoedelijke overerving:

- AD
- AR
- XL
- onbekend
- nvt

STAMBOOM en evt toelichting bij indicatie

S.v.p. de personen in de stamboom nummeren en de nu te onderzoeken persoon met een pijl (→) aangeven.

Aangedane personen: ■ / ●, dragers: □ / ○, overleden personen: ☒ / ☒

Nummer	UMCG nummer/ Naam / Initialen	Geboortedatum

GEWENST ONDERZOEK:

GERICHT MUTATIE ONDERZOEK

- Gericht onderzoek van bekende mutatie(s) in familie.....

Aandoening.....Gen:..... Mutatie:.....

Aandoening.....Gen:..... Mutatie:.....

Aandoening.....Gen:..... Mutatie:.....

Geef de relatie van het bij ons bekende familielid t.o.v. de adviesvrager in de stamboom weer

VERVOLGANALYSE

- Vervolganalyse van bestaande sequentie data van eerder uitgevoerd Whole Exome Sequencing of Targeted sequencing., Geef hieronder aan welk genpanel geanalyseerd dient te worden.
-

NGS DIAGNOSTIEK VAN SPECIFIEKE GENPANELS (TARGETED SEQUENCING)

De lijst van genen per panel kunt u terugvinden op de website www.genetica.umcg.nl onder Informatie voor verwijzers > Aanvragen genoomdiagnostiek > Alle aanvraagformulieren > [LAB-F0701 Genenlijst panels Genoomdiagnostiek UMCG](#)

Wanneer het gewenst is om na een 1^e keus panel direct, zonder indienen vervolgaanvraag, een tweede genpanel te analyseren, (indien er geen verklarende mutatie is aangetoond), dan graag de analysevolgorde door nummering aangeven.

Erfelijke kanker (alleen aan te vragen door een klinisch geneticus)

Genen van de deze panels worden ook op deleties/duplicaties geanalyseerd.

- Los gen uit Genpanel erfelijke Kanker
Gen graag per mail doorgegeven via mailadres genoomdiagnostiek@umcg.nl met in onderwerp UMCG nummer patiënt.
- Genpanel Borstkanker
- Genpanel Borstkanker & Li Fraumeni syndroom
- Genpanel Darmkanker
- Genpanel Darmpoliepen
- Genpanel Eierstokkanker
- Genpanel Endocrinologie-(bij)schildklierkanker
- Genpanel Endocrinologie-feochromocytomen
- Genpanel Endocrinologie-NET
- Genpanel Huidkanker
- Genpanel Kinderonco-medulloblastoom
- Genpanel Kinderonco-meningeoma/schwannoma

- Genpanel Kinderonco-neuroblastoom
- Genpanel Kinderonco- nierkanker aanvullend
- Genpanel Leukemie/lymfoom
- Genpanel Li Fraumeni syndroom
- Genpanel Longkanker
- Genpanel Maagkanker
- Genpanel Nierkanker
- Genpanel Niet-endocriene alvleesklierkanker
- Genpanel Prostaatcancer
- Genpanel Retinoblastoom
 - Unilateraal Bilateraal Familiair

Preconceptiescreening (PCS) (Dragerschapsscreening voor *paren* bij medische indicatie)

(Alleen aan te vragen door een klinisch geneticus)

In deze dragerschapsbepaling worden circa 90 genen onderzocht waarvan bekend is dat ze zijn geassocieerd met een ernstige autosomaal recessieve ziekte. Deze test wordt uitgevoerd op basis van een duo-analyse (beide partners) . Er komt één uitslag per paar

Meer informatie hierover is te vinden op onze website:

<https://www.umcg.nl/NL/UMCG/Afdelingen/Genetica/professionals/Paginas/Lijst-met-ziekten.aspx>

- Genpanel Preconceptiescreening

Gegevens partner: Naam partner:..... Geb.dat.....

Materiaal van partner is ingestuurd? Ja
 Nee, wordt verwacht

Is er sprake van een ernstige autosomaal recessieve ziekte in de familie?

Geef de relaties in de stamboom weer; naam en geb.dat graag invullen in de tabel

Is er al een mutatie bekend?

Gen:..... Mutatie:..... Familienummer

- Los gen uit Genpanel Preconceptiescreening
 Gen graag per mail doorgegeven .. via mailadres genoomdiagnostiek@umcg.nl met in onderwerp UMCG nummer patiënt.

NGS DIAGNOSTIEK VIA WHOLE EXOME SEQUENCING (WES) GEVOLGD DOOR FILTERING VAN GENPANEL

Wanneer het gewenst is om na een 1^e keus panel direct, zonder indienen vervolgaanvraag, een tweede genpanel te analyseren (indien er geen verklarende mutatie is aangetoond), dan graag de analyse volgorde door nummering aangeven.

De lijst van genen per panel kunt u terugvinden op de website www.genetica.umcg.nl onder Informatie voor verwijzers > Aanvragen genoomdiagnostiek > Alle aanvraagformulieren > [LAB-F0701 Genenlijst panels Genoomdiagnostiek UMCG](#)

Aangeboren hartafwijkingen

- Genpanel Congenitale hartafwijkingen (CHM)
Deze test wordt bij voorkeur uitgevoerd op basis van een **trio analyse (vader-moeder-kind)**, zodat de resultaten bij het kind goed geïnterpreteerd kunnen worden.
 - Trioanalyse gewenst; materiaal van ouders wordt ingestuurd**
- Genpanel Heterotaxie
Deze test wordt bij voorkeur uitgevoerd op basis van een **trio analyse (vader-moeder-kind)**, zodat de resultaten bij het kind goed geïnterpreteerd kunnen worden.
 - Trioanalyse gewenst; materiaal van ouders wordt ingestuurd**
- Genpanel Linkszijdige hartafwijkingen (AVS/AVI, BAV, COA, HLHS, MVS/MVI)
Deze test wordt bij voorkeur uitgevoerd op basis van een **trio analyse (vader-moeder-kind)**, zodat de resultaten bij het kind goed geïnterpreteerd kunnen worden.
 - Trioanalyse gewenst; materiaal van ouders wordt ingestuurd**

Amyloidose

- Genpanel Amyloidose

Angio-Oedeem

- Genpanel Erfelijk angio-oedeem

Epilepsie

- Genpanel Benigne familiale neonatale/infantiele convulsies
- Genpanel (Early Infantile) Epileptische Encephalopathie (EIEE/EE)
- Genpanel Focale epilepsie
- Genpanel Koortsgelateerde convulsies
- Genpanel Progressieve myoclonie epilepsie
- Genpanel Stofwisselingsziekte met epilepsie
- Genpanel Idiopathische gegeneraliseerde epilepsie / juveniele myoclonie epilepsie /childhood absence epilepsie (IGE/JME/CAE)
- Genpanel Epilepsie in combinatie met paroxysmale aandoeningen
- Genpanel Syndromen met epilepsie en verstandelijke beperking
- Combinatie van Genpanels (Early Infantile) Epileptische Encephalopathie (EIEE/EE) & Syndromen met epilepsie en verstandelijke beperking
- Volledig Epilepsie Genpanel

Hart- en vaatziekten

- Genpanel Aritmie

Aritmie; s.v.p. indicatie aangeven:

- LQT syndroom (type _____)
- Brugada syndroom (ACM)
- Catecholaminerge polymorfe ventriculaire tachycardie
- Ventrikelfibrilleren Atriumfibrilleren
- Sinusknoop disfunctie Short QT syndroom Bradycardie
- Plotse hartdood Aritmie Geleidingsstoornissen

Genpanel LQT

Genpanel Cardiomyopathie

Type Cardiomyopathie:

Dilaterende Cardiomyopathie Aritmogene . Cardiomyopathie (ACM)

Hypertrofe Cardiomyopathie Noncompaction Cardiomyopathie Restrictieve Cardiomyopathie

MLPA: *LMNA*

MLPA ACM-*PKP2* (*DSG2/DSC2/PKP2/DSP/RYR2/JUP*)

Combinatie van Genpanels Cardiomyopathie en Noonan Syndroom

Genpanel Dyslipidemie - Hypercholesterolemie (≥6 punten in diagnoseschema)

Genpanel Dyslipidemie - Hypobetalipoproteinemie (laag LDL <2 mmol/l)

Genpanel Dyslipidemie - Hypoalfalipoproteinemie (laag HDL <0.8 mmol/l)

Genpanel Dyslipidemie - Hyperalfalipoproteinemie (hoog HDL >3 mmol/l)

Genpanel Dyslipidemie - Hypertriglyceridemie (>5 mmol/l)

Genpanel Dyslipidemie - Dysbetalipoproteinemie (hoog TGRL, VLDL en CM)

Genpanel Dyslipidemie - Chylomicron retention disease (laag LDL, HDL en TG)

Genpanel Dyslipidemie - Cerebrotendineuze xanthomatose fenotype

Genpanel Dyslipidemie - Statine resistentie fenotype

Genpanel Dyslipidemie (totaal)

Genpanel Pulmonale Arteriële Hypertensie

Huidziekten

Bij verdenking Incontinentia Pigmenti type 2, oftewel bij verdenking op een mutatie in het *IKBKG* gen, zie “Moleculair Genetische Diagnostiek via individuele analyses” op pagina 10. De meest voorkomende pathogene mutatie een deletie van exon 4 – 10 van dit gen, wordt niet aangetoond met onze WES sequencing, maar met behulp van een andere techniek.

Genpanel Epidermolysis Bullosa

Genpanel huidfragiliteit overig

Genpanel Ectodermale Dysplasie / geïsoleerde ectodermale afwijkingen

Genpanel Ectodermaledysplasie syndromaal *

Genpanel Ichtyosis- geïsoleerd *

Genpanel Ichtyosis - syndromaal *

Genpanel Ichtyosis - volledig *

Genpanel Palmoplantaire keratoderma *

* Voor deze genpanel analyses is betrokkenheid van een klinisch geneticus noodzakelijk.

Fertiliteit

Genpanel Prematuur Ovarieel Falen (POF)

Tegelijkertijd ook repeatexpansie analyse *FMR-1* gen i.v.m. POF, omdat (lange) repeatexpansies niet worden aangetoond met onze WES sequencing, maar met behulp van een andere techniek.

Hyper-/ hypofosfatemie

Genpanel Hyper- en Hypofosfatemie

Maag-/Darm-/Leverziekten

Deze test wordt uitgevoerd op basis van een **trio analyse (vader-moeder-kind)**, zodat de resultaten bij het kind goed geïnterpreteerd kunnen worden. **Insturen van materiaal van ouders is vereist.**

- Tegelijkertijd ook CNVs (deleties/duplicaties) en homozygotie analyse middels SNP array onderzoek
- Genpanel Cholestase / acuut leverfalen
- Genpanel Very early onset inflammatory bowel disease / early onset enteropathie

Mitochondriëel

- Genpanel Mitochondriële aandoeningen

Neurogenetica

Voor aanvraag **Fragiele-X geassocieerde tremor/ataxie syndroom (FXTAS) onderzoek of Spino**

Cerebellaire Ataxie repeatexpansie analyse of *GOSR2* onderzoek naar bekende foundermutatie:
zie "Moleculair Genetische Diagnostiek via individuele analyses" op pagina 10

- Genpanel Ataxie Early onset (kinderen)
Deze test wordt uitgevoerd op basis van een **trio analyse (vader-moeder-kind)**, zodat de resultaten bij het kind goed geïnterpreteerd kunnen worden. **Insturen van materiaal van ouders is vereist.**
- Genpanel Ataxie Volwassenen
- Genpanel Spastische paraplegie
- Combinatie van Genpanels Ataxie Volwassenen & Spastische paraplegie
- Genpanel Pontocerebellaire hypoplasie (PCH)
- Genpanel Dandy Walker malformatie
- Genpanel Joubert like afwijkingen
- Genpanel Dementie
- Genpanel Parkinson/parkinsonisme
- Genpanel Neurodegeneratie met ijzerafzetting in de hersenen (NBIA)
- Genpanel Dystonie
- Genpanel Myoclonus Kinderen tot en met 17 jaar
Deze test wordt uitgevoerd op basis van een **trio analyse (vader-moeder-kind)**, zodat de resultaten bij het kind goed geïnterpreteerd kunnen worden. **Insturen van materiaal van ouders is vereist.**
- Genpanel Myoclonus Volwassenen

Noonan syndroom

- Genpanel Noonan syndroom

Primaire Immundeficiëntie

- Genpanel Autoinflammatoir
- Genpanel HLH (hemofagocytair lymfocytose) / Immundisregulatie

- Genpanel ALPS (Autoimmuun Lymfoproliferatief Syndroom/Autoimmunititeit)
- Genpanel (S)CID ((Severe) combined immunodeficiency)
- Genpanel B cel pathologie
- Genpanel HIES (hyper-IgE-syndroom)
- Genpanel CMC (Chronische mucocutane candidiasis)
- Genpanel PID (primaire immuundeficiëntie inclusief bovenstaande subpanels)

WES DIAGNOSTIEK (m.u.v. losse genen en OA alleen aan te vragen door een klinisch geneticus.)

Deze test wordt uitgevoerd op basis van een **trio analyse (vader-moeder-kind)**, zodat de resultaten bij het kind goed geïnterpreteerd kunnen worden. **Insturen van materiaal van ouders is vereist.**

Wanneer een open exoom analyse als tweede analyse gewenst is zonder indienen vervolgaanvraag dan kunt u dit op pagina 10 aangeven door het hokje 'open exoom analyse' aan te kruisen.

De lijst van genen voor 5GPM, stofwisselingsziekten, OA en Cardiomyopathie bij kinderen kunt u terugvinden op de website www.genetica.umcg.nl onder Informatie voor verwijzers > Aanvragen genomdiagnostiek > Alle aanvraagformulieren > [LAB-F0701 Genenlijst panels Genomdiagnostiek UMCG](#)

- Dit is een nieuwe aanvraag, er is nog geen WES uitgevoerd.
- Dit is een aanvraag voor **vervolganalyse op bestaande WES data.**
Eerder onderzocht genpanel:
- 5GPM Prenatale WES diagnostiek**
- 5GPM diagnostiek**
Indien de aanvraag uit een extern centrum komt dient eerst contact te worden opgenomen met de dienstdoende Klinisch Geneticus uit het UMCG
 - Tegelijkertijd ook CNVs (deleties/duplicaties) en homozygotie analyse middels SNP array onderzoek
- 5GPM-NODOK diagnostiek**
Indien de aanvraag uit een extern centrum komt dient eerst contact te worden opgenomen met de dienstdoende Klinisch Geneticus uit het UMCG
- WES diagnostiek voor Cardiomyopathie bij kinderen**
- WES diagnostiek voor Stofwisselingsziekten** (alleen voor interne aanvragers UMCG)
- WES diagnostiek voor Ontwikkelingsachterstand (OA)**
Analyse van OMIM ziektegerelateerde genen waarvan bekend is dat ze geassocieerd zijn met ontwikkelingsachterstand.
Lijst Klinisch exoom kenmerken: zie pagina 11
 - Tegelijkertijd ook repeatexpansie analyse *FMR-1* gen i.v.m. Fragiele X syndroom
 - Tegelijkertijd ook CNVs (deleties/duplicaties) en homozygotie analyse middels SNP array onderzoek
- WES diagnostiek voor Syndromaal, complex fenotype, analyse o.b.v. HPO-ID*.**
-Te gebruiken HPO codes hieronder aankruisen (pagina 9)
- WES diagnostiek voor Syndromaal, complex fenotype, analyse o.b.v. specifieke genen en/of regio's.**
 - Trioanalyse gewenst; materiaal van ouders wordt ingestuurd**
Genenlijst of specifieke regio's graag per mail doorgegeven via mailadres genomdiagnostiek@umcg.nl met in onderwerp Aanvraag WES en UMCG nummer patiënt.

- WES diagnostiek voor Syndromaal, complex fenotype, analyse o.b.v. HPO-ID* en specifieke genen en/of regio's**

-Te gebruiken HPO codes hieronder aankruisen (pagina 9)

-Genenlijst of specifieke regio's graag per mail doorgegeven via mailadres genoomdiagnostiek@umcg.nl met in onderwerp Aanvraag WES en UMCGnummer patiënt.

- Analyse 1 specifiek gen (dragerschap) (trio- analyse niet vereist)**

Het betreft een gen waarvoor geen Sanger-sequencing beschikbaar is en volledige gen-analyse wordt uitgevoerd b.v. in verband met dragerschap pathogene mutatie bij partner

Gen graag per mail doorgegeven via mailadres genoomdiagnostiek@umcg.nl met in onderwerp .UMCG nummer patiënt.

HPO term(en) (maximaal 3):

*Een lijst met te gebruiken HPO termen kunt u vinden in docportal: LAB-F0298 HPO Phenotype to genes - build #139 (Mar 8, 2018).

Bindweefsel

- HP:0003549 ("abnormality of connective tissue")

Craniofaciale afwijkingen (dysmorfe kenmerken, schisis, coloboma, etc)

- HP:0000271 ("abnormality of the face")

Extremiteten (polydactylie, aplasie, hemihypertrofie etc)

- HP:0040064 ("Abnormality of limbs")

Gastrointestinale afwijkingen (oesophagusatresie, anusatresie, omphalocèle etc)

- HP:0001438 ("abnormality of the abdomen")

Groeistoornissen

- HP:0000098 ("tall stature")
- HP:0001510 ("growth delay")

Hart

- HP:0001626 ("Abnormality of the cardiovascular system")
- HP:0001638 ("cardiomyopathy")
- HP:0011025 hartritmestoornissen ("abnormality of cardiovascular system physiology")

Huidafwijking:

- HP:0000951 ("abnormality of the skin")

Immuunsysteem:

- HP:0002715 ("abnormality of the immune system")

Longaandoening:

- HP:0002086 ("abnormality of the respiratory system")

Metabole afwijking:

- HP:0001939 ("abnormality of the metabolism/homeostatis")

Oogafwijking:

- HP:0000478 ("abnormality of the eye")

Oor afwijking:

- HP:0000598 ("abnormality of the ear")

Schedel (craniosynostose, microcefalie, macrocefalie)

- HP:0000929 ("abnormality of the skull")

Skeletafwijkingen breed

- HP:0000924 ("Abnormality of the skeletal system")

Spierziekten

- HP:0003011 ("Abnormality of the musculature")

Urogenitale afwijkingen (nierafwijking, hypospadie etc)

- HP:0000119 ("abnormality of the genitourinary system")

Wervelkolom

- HP: 0000925 ("abnormality of the vertebral column")

Zenuwstelsel (breed ontwikkelingsachterstand, gedragsstoornissen, neurologische afwijkingen):

- HP:0000707 ("Abnormality of nervous system")

- per mail doorgeven: andere/betere gewenste HPO termen
Via mailadres genoomdiagnostiek@umcg.nl met onderwerp: Aanvraag WES en UMCGnummer patiënt.
- Open Exoom analyse.**
Dit kan alleen worden aangevraagd na 'WES gevolgd door filtering van een genpanel of HPO-ID of regio's'.

MOLECULAIR GENETISCHE DIAGNOSTIEK VIA INDIVIDUELE ANALYSES

INDICATIE

GEN

Azoö-/oligozoöspermie, Y chromosomale microdeleties	<input type="checkbox"/> AZF-A, -B, -C
Collagenopathieen type II	<input type="checkbox"/> COL2A1
Congenitaal Centraal Hypoventilatie Syndroom (CCHS) (MLPA <i>PHOX2B</i>)	<input type="checkbox"/> <i>PHOX2B</i>
	<input type="checkbox"/> <i>ASCL1</i>
Congenitale Bilaterale Agenesie Vas Deferens (CBAVD)	<input type="checkbox"/> <i>CFTR</i>
Cystische Fibrose	<input type="checkbox"/> <i>CFTR</i>
Fragiele-X Syndroom of tremor/ataxie syndroom, repeatexpansie analyse	<input type="checkbox"/> <i>FMR1</i>
FX Prematuur Ovarieel Falen (POF)	<input type="checkbox"/> <i>FMR1</i>
Glycogeen Stapelingsziekte, Type Ia	<input type="checkbox"/> <i>G6PC</i>
	<input type="checkbox"/> <i>G6PT1</i>
	<input type="checkbox"/> <i>AGL</i>
	<input type="checkbox"/> <i>RET</i>
Hirschsprung (ziekte van) /MOWS (MOWAT-WILSON syndroom)	<input type="checkbox"/> <i>EDN3</i>
(MLPA bij <i>PHOX2B/SOX10/EDNRB</i>)	<input type="checkbox"/> <i>EDNRB</i>
	<input type="checkbox"/> <i>PHOX2B</i>
	<input type="checkbox"/> <i>ZEB2</i>
	<input type="checkbox"/> <i>GDNF</i>
	<input type="checkbox"/> <i>ECE1</i>
Hutchinson-Gilford progeria, lipodystrofie	<input type="checkbox"/> <i>LMNA</i>
Hydrocefalie, X-gebonden / MASA- / L1 syndroom	<input type="checkbox"/> <i>L1CAM</i>
Incontinentia Pigmenti, type 2	<input type="checkbox"/> <i>IKBKG (NEMO)</i>
Langer Mesomele Dysplasie	<input type="checkbox"/> <i>SHOX</i>
Leri Weill dyschondrosteosis	<input type="checkbox"/> <i>SHOX</i>
Lynch syndroom (HNPCC), deleties 3' uiteinde <i>EPCAM</i> gen	<input type="checkbox"/> <i>EPCAM</i>
Lynch syndroom, <i>MLH1</i> promotormethylering	<input type="checkbox"/> <i>MLH1</i>
Progressieve Myoclonische Epilepsie-6 (EPM-6)	
onderzoek naar bekende foundermutatie <i>GOSR2</i> c.430G>T p.(Gly144Trp)	<input type="checkbox"/> <i>GOSR2</i> c.430G>T
Shah-Waardenburg syndroom	<input type="checkbox"/> <i>EDN3</i>
	<input type="checkbox"/> <i>EDNRB</i>
	<input type="checkbox"/> <i>SOX10</i>
	<input type="checkbox"/> <i>SHOX</i>
Short Stature, idiopathische	<input type="checkbox"/> <i>COL2A1</i>
Short Stature, achondrogenesis II/hypochondrogenesis, SEDC, Kniest, etc	<input type="checkbox"/> <i>RAI1</i>
Smith-Magenis syndroom	<input type="checkbox"/> <i>SMN1</i>
Spinale Musculaire Atrofie (SMA)	<input type="checkbox"/> <i>IGHMBP2</i>
Spinale Musculaire Atrofie met diafragma verlamming	<input type="checkbox"/> <i>ATXN1 (SCA1)</i>
Spino cerebellaire ataxie (SCA) repeatexpansie analyse	<input type="checkbox"/> <i>ATXN2 (SCA2)</i>
	<input type="checkbox"/> <i>ATXN3 (SCA3)</i>
	<input type="checkbox"/> <i>ATXN7 (SCA7)</i>
	<input type="checkbox"/> <i>CACNA1A (SCA6)</i>
	<input type="checkbox"/> <i>NOP56 (SCA36)</i>
Stickler syndroom type 1	<input type="checkbox"/> <i>COL2A1</i>
X inactivatie analyse	<input type="checkbox"/> <i>HUMARA</i>

Overig, namelijk.....

Voor de interpretatie van de klinisch exoom resultaten zijn onderstaande gegevens van essentieel belang.
Zonder deze informatie kan de uitslag vertragings oplopen

<p>Perinataal</p> <p><input type="checkbox"/> Prematuriteit (..... wkn)</p> <p><input type="checkbox"/> IUGR</p> <p><input type="checkbox"/> Oligohydramnion</p> <p><input type="checkbox"/> Polyhydramnion</p> <p><input type="checkbox"/> Overig:</p> <hr/> <p>Groei</p> <p><input type="checkbox"/> Failure to thrive</p> <p><input type="checkbox"/> Kleine lengte (- ____ SD)</p> <p><input type="checkbox"/> Overgroei</p> <p><input type="checkbox"/> Microcefalie (- ____ SD)</p> <p><input type="checkbox"/> Macrocefalie (+ ____ SD)</p> <p><input type="checkbox"/> Overig:</p> <hr/> <p>Ontwikkeling, niveau, gedrag</p> <p><input type="checkbox"/> Ontwikkelingsachterstand (OA)</p> <p><input type="checkbox"/> Motorische OA</p> <p><input type="checkbox"/> Spraak-/taalachterstand</p> <p><input type="checkbox"/> Leerproblemen</p> <p><input type="checkbox"/> Mentale retardatie</p> <p>licht/matig/(zeer)ernstig</p> <p>IQ: _____</p> <p><input type="checkbox"/> Autisme spectrum stoornis</p> <p>PDD-NOS</p> <p>Asperger syndroom</p> <p><input type="checkbox"/> ADHD</p> <p><input type="checkbox"/> Overig:</p> <hr/> <p>Visusstoornis/oogafwijking</p> <p><input type="checkbox"/> Myopie (S- __ /- __)</p> <p><input type="checkbox"/> Hypermetropie (S+ __/+ __)</p> <p><input type="checkbox"/> Strabismus</p> <p><input type="checkbox"/> Cataract</p> <p><input type="checkbox"/> Overig:</p> <hr/> <p>Gehoorstoornissen</p> <p><input type="checkbox"/> Geleidingsverlies</p> <p><input type="checkbox"/> Perceptieverlies</p> <p><input type="checkbox"/> Gemengd gehoorverlies</p> <p>Ingevoerd: paraaf datum</p> <hr/>	<p>Neurologische afwijkingen</p> <p><input type="checkbox"/> Hypotonie</p> <p><input type="checkbox"/> Spasticiteit</p> <p><input type="checkbox"/> Ataxie</p> <p><input type="checkbox"/> Epilepsie</p> <p><input type="checkbox"/> Overig:</p> <hr/> <p><input type="checkbox"/> MRI/CT afwijkingen</p> <hr/> <p>Hartafwijkingen</p> <p><input type="checkbox"/> ASD</p> <p><input type="checkbox"/> VSD</p> <p><input type="checkbox"/> AVSD</p> <p><input type="checkbox"/> Hypoplastisch linker hart</p> <p><input type="checkbox"/> Coarctatie aorta</p> <p><input type="checkbox"/> Pulmonaalstenose</p> <p><input type="checkbox"/> Tetralogie van Fallot</p> <p><input type="checkbox"/> Overig:</p> <hr/> <p>Craniofaciale dysmorphieën</p> <p><input type="checkbox"/> Craniosynostose</p> <p><input type="checkbox"/> Fontanel te groot/te klein</p> <p><input type="checkbox"/> Hypertelorisme</p> <p><input type="checkbox"/> Telecanthus</p> <p><input type="checkbox"/> Epicanthus</p> <p><input type="checkbox"/> Up-/downslant oogspleten</p> <p><input type="checkbox"/> Colobomen</p> <p><input type="checkbox"/> Overige dysmorphieën:</p> <hr/> <p>Borst/buik/rug</p> <p><input type="checkbox"/> Pectus excavatum/carinatum</p> <p><input type="checkbox"/> Scoliose</p> <p><input type="checkbox"/> Sacrale dimpel</p> <p><input type="checkbox"/> Wervelafwijkingen</p> <p><input type="checkbox"/> Overig:</p> <hr/> <p>Huid/haren/nagels</p> <p>Benoem afwijkingen:</p> <hr/>	<p>Extremiteten</p> <p><input type="checkbox"/> Polydactylie</p> <p><input type="checkbox"/> Syndactylie</p> <p><input type="checkbox"/> Contracturen</p> <p><input type="checkbox"/> Klompvoeten</p> <p><input type="checkbox"/> Overig:</p> <hr/> <p>Gastrointestinaal</p> <p><input type="checkbox"/> Schisis lip/kaak/gehemelte</p> <p><input type="checkbox"/> Tracheooesofageale fistel</p> <p><input type="checkbox"/> Omfalocèle</p> <p><input type="checkbox"/> Ziekte van Hirschsprung</p> <p><input type="checkbox"/> Anusatresie</p> <p><input type="checkbox"/> Overig:</p> <hr/> <p>Urogenitaal</p> <p><input type="checkbox"/> Nierafwijking: _____</p> <hr/> <p><input type="checkbox"/> Ambigue genitaal</p> <p><input type="checkbox"/> Cryptorchisme</p> <p><input type="checkbox"/> Hypospadie</p> <p><input type="checkbox"/> Overig:</p> <hr/> <p>Endocrien/metabool/immunologisch/bloed</p> <p>Benoem afwijking:</p> <hr/> <p>Oncologie</p> <p>Benoem afwijkingen</p> <hr/> <p>Bijzonderheden familieanamnese/</p>
--	---	---