



Bijlage bij accreditatie-certificaat
Annexe au certificat d'accréditation
Annex to the accreditation certificate
Beilage zur Akkreditierungszertifikat

351-MED

EN ISO 15189:2012

Versie/Version/Fassung	13
Uitgiftedatum / Date d'émission / Issue date / Ausgabedatum:	2018-05-29
Geldigheidsdatum / Date limite de validité / Validity date / Gültigkeitsdatum:	2021-09-10

Nicole Meurée-Vanlaethem

Voorzitster van het Accreditatiebureau
La Présidente du Bureau d'Accréditation
Chair of the Accreditation Board
Vorsitzende des Akkreditierungsbüro

De accreditatie werd uitgereikt aan / L'accréditation est délivrée à / The accreditation is granted to
/ Die akkreditierung wurde erteilt für:

UNIVERSITEIT GENT
Sint-Pietersnieuwstraat 25
9000 GENT - België

Voor activiteiten uitgevoerd door / Pour des activités exécutées par /
For activities performed by / Die tätigkeiten werden durchgeführt von :

Universitair Ziekenhuis Gent
Centrum voor Medische Genetica Gent
C. Heymanslaan, 10
9000 GENT

Secrétariat:
Service public fédéral, Economie,
P.M.E., Classes moyennes et Energie
Direction générale de la Qualité et de la Sécurité
Division Qualité et Innovation
Bd du Roi Albert II, 16 - 5^{ème} étage - B-1000 Bruxelles
Website: <http://economie.fgov.be>
Numéro d'entreprise: 0314.595.348

Accréditation BELAC Accreditation

Tél: +32 2 277 54 34
Fax: +32 2 277 54 41

Internet: <http://belac.fgov.be>
E-Mail: Belac@economie.fgov.be

Secretariaat:
Federale Overheidsdienst, Economie,
K.M.O., Middenstand en Energie
Algemene Directie Kwaliteit en Veiligheid
Afdeling Kwaliteit en Innovatie
Koning Albert II-laan 16 - 5^{de} verd. - B-1000 Brussel
Website: <http://economie.fgov.be>
Ondernemingsnummer: 0314.595.348

.be

Testcode	Matrix	Gemeten eigenschap	Testmethode
groene achtergrond: DNA-laboratorium en Bindweefsellaboratorium, achtergrond niet gekleurd: Lab Cytogenomica			
Genetische onderzoeken, artikel 33, K.B. 40.11.2012			
33-01	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op natrium-heparine)	Onderzoek naar constitutionele chromosoomafwijkingen	Conventionele karyotypering: Kweken van lymfocyten uit perifeer bloed (in-huis methode) Maken van preparaten van chromosomen uit lymfocyten (in-huis methode) Giemsa-banding op chromosoompreparaten (in-huis methode) Karyotyperen: analyseren en beoordelen van Giemsa-gekleurde preparaten (in-huis methode, Metasystems software)
33-02	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), foetale cellen	Ziekte van Huntington: Bepaling van de lengte van een (CAG) _n sequentie (bepaling van aantal CAG) in exon 1 van het HTT-gen, coderend voor huntingtine	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van het fragment van het HTT-gen dat de CAG-repeat bevat (in-huis methode) fragmentanalyse met ABI Genetic Analyzer eventueel aanvullend triplet repeat primed polymerase chain reaction (TP-PCR) (in-huis methode) en fragmentanalyse met ABI Genetic Analyzer Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader, Controle maternale contaminatie met Powerplex 16 (Promega) Test voor ziekte van Huntington (PCR, TP-PCR)
33-03	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), foetale cellen	Achondroplasie: Controle van de aanwezigheid van een gekende pathogene mutatie in exon 10 van het FGFR3-gen	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van exon 10 van het FGFR3-gen DNA-sequentiebepaling van dit amplificatieproduct volgens Sanger (ABI Genetic Analyzer) Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader Controle maternale contaminatie met Powerplex 16 (Promega) Test voor achondroplasie

Testcode	Matrix	Gemeten eigenschap	Testmethode
33-04	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), wangcellen, foetale cellen	Mucoviscidose, congenitale afwezigheid van de vas deferens (CAVD) e.a. CFTR-gerelateerde aandoeningen: Controle van de aanwezigheid van mutaties en het T-polymorfisme in het CFTR-gen	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed of DNA-isolatie uit wangcellen <i>Targeted next generation sequencing</i> (targeted NGS): Gerichte mutatie-analyse van 50 frequent voorkomende causale mutaties in het CFTR-gen: PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten (in-huis-methode) DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten door NGS met MiSeq (Illumina) + <i>targeted</i> data-analyse (in-huis methode) Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader Controle maternale contaminatie met Powerplex 16 (Promega) Gerichte mutatie-analyse van familiale CFTR-mutaties met DNA-sequentiebepaling volgens Sanger (ABI Genetic Analyzer)
33-05	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	Hereditaire hemochromatose type I: Controle van de aanwezigheid van de Cys282Tyr, His63Asp en Ser65Cys mutaties in het <i>HFE</i> -gen	DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de fragmenten van het <i>HFE</i> -gen (in-huis methode) Analyse van de PCR-producten met <i>high resolution melting curve analysis</i> (HRMCA) met behulp van <i>unlabeled probes</i> en de LightScanner
33-06	Perifeer ongestold bloed met maligniteit (bij voorkeur op natrium-heparine) en/of beenmerg	Onderzoek naar verworven chromosoomafwijkingen met conventionele karyotypering	Kweken van lymfocyten uit perifeer maligne bloed en/of uit beenmerg (in-huis methode) Maken van preparaten van chromosomen uit deze cellen (in-huis methode) Giemsa-banding op chromosoompreparaten (in-huis methode) Karyotyperen: analyseren en beoordelen van Giemsa-gekleurde preparaten (in-huis methode, Metasystems software)
33-07	Perifeer ongestold bloed met maligniteit (bij voorkeur op natrium-heparine) en/of beenmerg	Opsporen van verworven numerieke chromosomale afwijkingen: Trisomie 12, trisomie 8, trisomie 21, monosomie 7	Kweken van lymfocyten uit perifeer maligne bloed en/of uit beenmerg (in-huis methode) Maken van preparaten van chromosomen uit deze cellen (in-huis methode) <i>Fluorescence in situ hybridisation</i> (FISH) met centromeerprobe (in-huis methode)
33-08	Perifeer ongestold bloed met maligniteit (bij voorkeur op natrium-heparine) en/of beenmerg	Opsporen van verworven numerieke afwijkingen van een specifieke chromosoomlocus: Deletie 5q31, deletie 7q31, deletie 13q14.3, deletie 17p13.1, deletie 11q22.3, deletie 6q23	Kweken van lymfocyten uit perifeer maligne bloed en/of uit beenmerg (in-huis methode) Maken van preparaten van chromosomen uit deze cellen (in-huis methode) FISH met locus-specifieke probe (in-huis methode)
33-09	Perifeer ongestold bloed met maligniteit (bij voorkeur op natrium-heparine) en/of beenmerg	Opsporen van verworven chromosomale translocatie van twee gekende fusiegenen: ABL-BCR, TEL-AML1, ETO-AML1, RARA-PML	Kweken van lymfocyten uit perifeer maligne bloed en/of uit beenmerg (in-huis methode) Maken van preparaten van chromosomen uit deze cellen (in-huis methode) FISH met Dual Color Dual Fusion probe (in-huis methode)
33-10	Perifeer ongestold bloed met maligniteit (bij voorkeur op natrium-heparine) en/of beenmerg	Opsporen van verworven chromosomale translocaties van één gekend fusiegen met een ongekende fusiepartner: TCRAD, TCF3, MLL, EVI1, CBFB, MYC, MALT1, ALK, BCL-6, IGH	Kweken van lymfocyten uit perifeer maligne bloed en/of uit beenmerg (in-huis methode) Maken van preparaten van chromosomen uit deze cellen (in-huis methode) FISH met Dual Color Break Apart probe (in-huis methode)

Testcode	Matrix	Gemeten eigenschap	Testmethode
33-11	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	Detectie van microdeleties in de AZF-regio's op het Y-chromosoom	DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van fragmenten van het Y-chromosoom (in-huis methode) Analyse van de amplificatie-producten met electroforese
33-12a	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	Syndroom van Marfan: Scanning van de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties van het FBN1-gen + onderzoek naar deleties en duplicaties indien relevant	DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van alle genfragmenten (de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties) DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis-methode); met eventueel aanvullend BW-array voor de detectie van deleties of duplicaties in sequenties van belang voor bindweefselziekten (zie ook bij FTAA 33-39) (in-huis methode)
33-12b	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), foetale cellen	Syndroom van Marfan: Gericht DNA-onderzoek van één of meer fragmenten van het FBN1-gen	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer) of BW-array Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader, Controle materiele contaminatie met Powerplex 16 (Promega) Gerichte mutatie-analyse van mutatie met DNA-sequentiebepaling volgens Sanger of BW-array
33-13a	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	Stickler syndroom: Scanning van de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties van het COL2A1-gen, of COL11A1-gen of COL11A2-gen	DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van alle genfragmenten (de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties) DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis-methode) en BW-array voor de detectie van deleties of duplicaties in sequenties van belang voor bindweefselziekten (in-huis methode)
33-13b	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), foetale cellen	Stickler syndroom: Gericht DNA-onderzoek van één of meer fragmenten van het COL2A1-gen, of COL11A1-gen of COL11A2-gen	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer) of BW-array Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader, Controle materiele contaminatie met Powerplex 16 (Promega) en gerichte mutatie-analyse van mutatie met DNA-sequentiebepaling volgens Sanger of BW-array

Testcode	Matrix	Gemeten eigenschap	Testmethode
33-14a	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), fibroblasten	Osteogenesis imperfecta, autosomaal dominant: Scanning van de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties van het COL1A1-gen, het COL1A2-gen en het IFITM5-gen	DNA-isolatie uit bloed of DNA-isolatie uit fibroblasten (in-huis methode) PCR-amplificatie van alle genfragmenten (de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties) DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis-methode) en BW-array voor de detectie van deleties of duplicaties in sequenties van belang voor bindweefselziekten (in-huis methode)
33-14b	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), fibroblasten, foetale cellen	Osteogenesis imperfecta, autosomaal dominant: Gericht DNA-onderzoek van één of meer fragmenten van het COL1A1-gen en/of COL1A2-gen en/of het IFITM5-gen	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer) of BW-array Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader, Controle maternelle contaminatie met Powerplex 16 (Promega) en gerichte mutatie-analyse van mutatie met DNA-sequentiebepaling volgens Sanger of BW-array
33-15	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	Milde hyperhomocysteïnemie: detectie van de 677C>T MTHFR-mutatie	DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van het fragment van het MTHFR-gen (in-huis methode) Analyse van de PCR-producten met high resolution melting curve analysis (HRMCA) met behulp van unlabeled probes en de LightScanner
33-16a	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	Loeys-Dietz syndroom: Scanning van de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties van het TGFBR1-gen en het TGFBR2-gen + onderzoek naar deleties en duplicaties indien relevant + scanning van de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties van SMAD3-gen en TGFBR2-gen indien relevant	DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van alle genfragmenten (de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties) DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis-methode); met eventueel aanvullend BW-array voor de detectie van deleties of duplicaties in sequenties van belang voor bindweefselziekten (zie ook bij FTAA 33-39) (in-huis methode)

Testcode	Matrix	Gemeten eigenschap	Testmethode
33-16b	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), foetale cellen	Loeys-Dietz syndroom: Gericht DNA-onderzoek van één of meer fragmenten van het TGFBR1-, TGFBR2-, SMAD3- of TGFB2-gen	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer) of BW-array Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader, Controle maternale contaminatie met Powerplex 16 (Promega) en gerichte mutatie-analyse van mutatie met DNA-sequentiebepaling volgens Sanger of BW-array
33-17a	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	Oculocutaan albinisme (OCA) type 1 en type 2 (OCA genpanel 1): scanning van de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties van het TYR-gen en het OCA2-gen + controle van de recurrenente 2,7 kb deletie in het OCA2-gen	DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van alle genfragmenten (de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties) DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis-methode); met eventueel aanvullend MLPA voor de detectie van deleties of duplicaties (kit van MRC Holland)
33-17b	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), foetale cellen	Oculocutaan albinisme (OCA) type 1 en type 2I: Gericht DNA-onderzoek van één of meer fragmenten van het TYR-gen en/of het OCA2-gen	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer) Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader, Controle maternale contaminatie met Powerplex 16 (Promega) en gerichte mutatie-analyse van mutatie met DNA-sequentiebepaling volgens Sanger
33-18	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), foetale cellen	Spinale musculaire atrofie (SMA) type I en type II: Onderzoek naar deleties van het SMN1-gen - Bepaling kopij-aantal van SMN1- en SMN2-gen	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed en MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) (kit van MRC-Holland) Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader Controle maternale contaminatie met Powerplex 16 (Promega) Test voor SMA (MLPA, MRC-Holland)
33-19a	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	Leri-Weil dyschondrosteosis en idiopatische kleine gestalte: Onderzoek naar deleties of duplicaties in / van het SHOX-gen en van de regulatorische PAR1 regio, aangevuld met scanning van het SHOX-gen naar mutaties	DNA-isolatie uit bloed qPCR (in-huis methode) met aanvullend PCR-amplificatie van alle genfragmenten (de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties) en DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis-methode)

Testcode	Matrix	Gemeten eigenschap	Testmethode
33-19b	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), foetale cellen	Leri-Weil dyschondrosteosis en idiopatische kleine gestalte: Gericht DNA-onderzoek van één of meer fragmenten van het SHOX-gen	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed, PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten, DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer) Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader, Controle maternelle contaminatie met Powerplex 16 (Promega) en gerichte mutatie-analyse van mutatie met DNA-sequentiebepaling volgens Sanger
33-20	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	Charcot-Marie Tooth type 1A en HNPP (Hereditary neuropathy with liability to pressure palsies): Onderzoek naar deleties of duplicaties van het PMP22-gen	DNA-isolatie uit bloed MLPA (Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) (kit van MRC-Holland)
33-21a	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	Erfelijk neurosensorieel gehoorsverlies, autosomaal recessief: scanning van de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties van het GJB2-gen (coderend voor connexine 26) + controle van twee recurrente deleties in het GJB6-gen (coderend voor connexine 30)	DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van alle genfragmenten van het GJB2-gen (de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties) DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis-methode); met eventueel aanvullend multiplex-PCR voor het GJB6-gen voor de detectie van de recurrente deleties (in-huis methode)
33-21b	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	Erfelijk neurosensorieel gehoorsverlies, autosomaal recessief: Gericht DNA-onderzoek van één of meer fragmenten van het GJB2-gen	DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer)
33-22a	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	Ziekte van Fabry: Scanning van de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties van het GLA-gen + onderzoek naar deleties en duplicaties indien relevant	DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van alle genfragmenten (de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties) DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis-methode); met eventueel aanvullend MLPA voor de detectie van deleties of duplicaties (kit van MRC Holland)
33-22b	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	Ziekte van Fabry: Gericht DNA-onderzoek van één of meer fragmenten van het GLA-gen	DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer) of MLPA
33-23	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	Onderzoek van twee single nucleotide polymorfismen (rs12979860 en rs8099917) in de IL28B-regio	DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer)

Testcode	Matrix	Gemeten eigenschap	Testmethode
33-24	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	Onderzoek naar constitutieel numerieke chromosoomafwijkingen (<i>copy number variation</i> , CNV) d.m.v. moleculaire karyotypering	DNA-isolatie uit bloed CNV-Seq (moleculaire karyotypering) en data-analyse (in-huis methode)
33-25	Foetale cellen, perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA) van moeder en/of vader	Prenataal onderzoek naar constitutieel numerieke chromosoomafwijkingen (<i>copy number variation</i> , CNV) d.m.v. moleculaire karyotypering	DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader Controle maternale contaminatie met QF-PCR (QST*R/QST*R-XY kit van Elucigene / Gen-Probe Life Sciences Ltd.) CNV-Seq (moleculaire karyotypering) en data-analyse (in-huis methode)
33-26	Perifeer ongestold bloed met maligniteit (bij voorkeur op EDTA)	Prenataal onderzoek naar verworven numerieke chromosoomafwijkingen (<i>copy number variation</i> , CNV) d.m.v. moleculaire karyotypering	DNA-isolatie uit bloed CNV-seq (moleculaire karyotypering) en data-analyse (in-huis methode)
33-27	CD-138 positieve plasmacellen geïsoleerd uit bloed of beenmerg	Onderzoek naar verworven numerieke chromosoomafwijkingen (<i>copy number variation</i> , CNV) voor patiënten met multipel myeloma	DNA-isolatie uit de specifieke CD-138 positieve cellen (in-huis methode) CNV-seq (moleculaire karyotypering) en data-analyse (in-huis methode)
33-28a	Tumorweefsel	Analyse microsatelliet-instabiliteiten (MSI)	DNA-isolatie uit formaline-gefixeerd tumorweefsel in paraffine of DNA-isolatie uit vers tumorweefsel (in-huis methode) PCR-amplificatie van polymorfe merkers fragmentanalyse met ABI genetic analyzer (in-huis-methode)
33-28b	Tumorweefsel	Analyse methylatie promotor <i>MLH1</i>-gen	DNA-isolatie uit formaline-gefixeerd tumorweefsel in paraffine of DNA-isolatie uit vers tumorweefsel (in-huis methode) MS-MLPA (Methylation specific Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) (kit van MRC Holland)
33-29a	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	Hereditaire borst-/ovariumkanker (HBOC) scanning van de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties van het BRCA1-gen, het BRCA2-gen, het PALB2-gen en het TP53-gen (HBOC-panel) + onderzoek naar deleties en duplicaties in BRCA1/2 + detectie van CHEK2 c.1100delC	DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van alle genfragmenten (de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties) DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis methode); en MLPA voor de detectie van deleties of duplicaties in BRCA1/2 en voor detectie van CHEK2 c.1100delC (kit van MRC Holland)
33-29b	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), foetale cellen	Hereditaire borst-/ovariumkanker (HBOC) Gericht DNA-onderzoek van één of meer fragmenten van het BRCA1-gen en/of het BRCA2-gen en/of het PALB2-gen en/of het TP53-gen en/of CHEK2 c.1100delC	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer) Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader, Controle maternale contaminatie met Powerplex 16 (Promega) Gerichte mutatie-analyse van mutatie met DNA-sequentiebepaling volgens Sanger

Testcode	Matrix	Gemeten eigenschap	Testmethode
33-30	Tumorweefsel (meestal FFPE) van patiënten met borst- en/of ovariumkanker	tBRCA-test: Hereditaire borst-/ovariumkanker (HBOC) scanning van de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties van het BRCA1-gen en het BRCA2-gen, in de tumorcellen	DNA-isolatie uit formaline-gefixeerd tumorweefsel in paraffine of DNA-isolatie uit vers tumorweefsel PCR-amplificatie van alle genfragmenten (de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties) DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis methode)
33-31a	Perifeer ongestold bloed of aangetaste cellen	Neurofibromatose 1: Scanning van de volledige coderende sequentie van het NF1-gen (cDNA) + bevestiging eventueel genetisch defect op gDNA + onderzoek naar deleties en duplicaties	Kweken van lymfocyten of andere cellen (in-huis methode) RNA-isolatie uit de gekweekte cellen (in-huis methode) Aanmaak complementair DNA (cDNA) uit RNA (in-huis-methode) PCR-amplificatie van het NF1 cDNA DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer) Karakterisatie van het defect op genomisch DNA: DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer); en MLPA voor de detectie van deleties of duplicaties (kit van MRC Holland)
33-31b	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), foetale cellen	Neurofibromatose 1: Gericht DNA-onderzoek van één of meer fragmenten van het NF1-gen	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer) Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader, Controle maternale contaminatie met Powerplex 16 (Promega) Gerichte mutatie-analyse van mutatie met DNA-sequentiebepaling volgens Sanger
33-32	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), foetale cellen	Fragiele X syndroom: Bepaling van de lengte van een (CGG) _n sequentie (bepaling van aantal CGG) in het 5' onvertaald gebied van het FMR1-gen	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de genfragmenten (in-huis methode) en door TP-PCR (AmplideXTM FMR1 kit van Asuragen) fragmentanalyse met ABI Genetic Analyzer Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader, Controle maternale contaminatie met Powerplex 16 (Promega) Test voor het Fragiele X syndroom (PCR, TP-PCR)
33-33a	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	CADASIL (Cerebral arteriopathy with subcortical infarcts and leukencephalopathy): Scanning van de coderende sequentie in exonen 2 tot en met 24 (exonen met EGFL-domein) en aanpalende niet-coderende sequenties van het NOTCH3-gen	DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de genfragmenten van de exonen 2 tot en met 24 en aanpalende sequenties en DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis methode)

Testcode	Matrix	Gemeten eigenschap	Testmethode
33-33b	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), foetale cellen	CADASIL (Cerebral arteriopathy wih subcortical infarcts and leukencephalopathy): DNA-onderzoek van één of meer fragmenten van het NOTCH3-gen	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer) Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader, Controle maternale contaminatie met Powerplex 16 (Promega) Gerichte mutatie-analyse van mutatie met DNA-sequentiebepaling volgens Sanger
33-34a	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	Ziekte van Stargardt: Scanning van de coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties van het ABCA4-gen	DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van alle genfragmenten (de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties) en DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis methode)
33-34b	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), foetale cellen	Ziekte van Stargardt: DNA-onderzoek van één of meer fragmenten van het ABCA4-gen	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer) Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader, Controle maternale contaminatie met Powerplex 16 (Promega) Gerichte mutatie-analyse van mutatie met DNA-sequentiebepaling volgens Sanger
33-35a	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA) of fibroblasten	Ehlers-Danlos syndroom, klassiek type: Scanning van de coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties van het COL5A1- en het COL5A2-gen	DNA-isolatie uit bloed DNA-isolatie uit fibroblasten (in-huis methode) PCR-amplificatie van alle genfragmenten (de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties) en DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis methode) en eventueel aanvullend BW-array (in-huis methode)

Testcode	Matrix	Gemeten eigenschap	Testmethode
33-35b	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), fibroblasten, foetale cellen	Ehlers-Danlos syndroom, klassiek type: DNA-onderzoek van één of meer fragmenten van het COL5A1- en het COL5A2-gen	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer) Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader, Controle maternele contaminatie met Powerplex 16 (Promega) Gerichte mutatie-analyse van mutatie met DNA-sequentiebepaling volgens Sanger of BW-array
33-36a	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA) of fibroblasten	Ehlers-Danlos syndroom, vasculair type: Scanning van de coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties van het COL3A1-gen	DNA-isolatie uit bloed DNA-isolatie uit fibroblasten (in-huis methode) PCR-amplificatie van alle genfragmenten (de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties) en DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis methode)
33-36b	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), fibroblasten of foetale cellen	Ehlers-Danlos syndroom, vasculair type: DNA-onderzoek van één of meer fragmenten van het COL3A1-gen	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer) Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader, Controle maternele contaminatie met Powerplex 16 (Promega) Gerichte mutatie-analyse van mutatie met DNA-sequentiebepaling volgens Sanger
33-37a	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA) of fibroblasten	Bethlem myopathie: Scanning van de coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties van het COL6A1-gen, het COL6A2-gen, het COL6A3-gen en het COL12A1-gen	DNA-isolatie uit bloed DNA-isolatie uit fibroblasten (in-huis methode) PCR-amplificatie van alle genfragmenten (de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties) en DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis methode) en BW-array (in-huis methode)

Testcode	Matrix	Gemeten eigenschap	Testmethode
33-37b	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), fibroblasten of foetale cellen	Bethlem myopathie: DNA-onderzoek van één of meer fragmenten van het COL6A1-gen, of COL6A2-gen of het COL6A3-gen of het COL12A1-gen	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer) Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader, Controle maternale contaminatie met Powerplex 16 (Promega) Gerichte mutatie-analyse van mutatie met DNA-sequentiebepaling volgens Sanger of BW-array
33-38a	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA) of fibroblasten	Ullrich congenitale musculaire dystrofie: Scanning van de coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties van COL6A1-gen, het COL6A2-gen, het COL6A3-gen en het COL12A1-gen	DNA-isolatie uit bloed DNA-isolatie uit fibroblasten (in-huis methode) PCR-amplificatie van alle genfragmenten (de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties) en DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis methode) en BW-array (in-huis methode)
33-38b	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), fibroblasten, foetale cellen	Ullrich congenitale musculaire dystrofie: DNA-onderzoek van één of meer fragmenten van het COL6A1-gen, of COL6A2-gen of het COL6A3-gen of het COL12A1-gen	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer) Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader, Controle maternale contaminatie met Powerplex 16 (Promega) Gerichte mutatie-analyse van mutatie met DNA-sequentiebepaling volgens Sanger of BW-array
33-39a	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA) of fibroblasten	Familiale thoracale aorta aneurysmata/ FTAA: Scanning van de coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties van alle genen van panel 1 (panel 1: COL3A1, ACTA2, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2, FBN1, SKI, MYH11, SMAD2)	DNA-isolatie uit bloed DNA-isolatie uit fibroblasten (in-huis methode) PCR-amplificatie van alle genfragmenten (de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties) en DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis methode) met eventueel aanvullend BW-array voor de detectie van deleties of duplicaties in sequenties van belang voor bindweefselziekten (in-huis methode)

Testcode	Matrix	Gemeten eigenschap	Testmethode
33-39b	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), fibroblasten, foetale cellen	Familiale thoracale aorta aneurysmata/ FTAA: DNA-onderzoek van één of meer fragmenten van één of meer van de genen van panel 1 (COL3A1, ACTA2, SMAD3, TGFB2, TGFB1, TGFB2, FBN1, SKI, MYH11, SMAD2)	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer) Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader, Controle maternale contaminatie met Powerplex 16 (Promega) Gerichte mutatie-analyse van mutatie met DNA-sequentiebepaling volgens Sanger of BW-array
33-40a	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	Oculocutane Albinisme type 3, 4, 6, 7 (OCA genpanel 2): scanning van de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties van het OCA-genpanel (<i>TYRP1, SLC45A2, SLC24A5, C10orf11</i>)	DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van alle genfragmenten (de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties) en DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis methode)
33-40b	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), foetale cellen	Oculocutane Albinisme type 3, 4, 6, 7 (OCA genpanel 2): Gericht DNA-onderzoek van één of meer fragmenten van één (of meerdere) genen van het OCA-genpanel (<i>TYRP1, SLC45A2, SLC24A5, C10orf11</i>)	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer) Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader, Controle maternale contaminatie met Powerplex 16 (Promega) Gerichte mutatie-analyse van mutatie met DNA-sequentiebepaling volgens Sanger of BW-array
33-41a	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	Leber Congenitale Amaurosis (LCA) scanning van de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties van het LCA-genpanel: <i>AIP1, CEP290, CRB1, CRX, GUCY2D, IQCB1, LCA5, LRAT, NMNAT1, RDH12, RPE65</i>	DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van alle genfragmenten (de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties) DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis-methode)
33-41b	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), foetale cellen	Leber Congenitale Amaurosis (LCA) Gericht DNA-onderzoek van één of meer fragmenten van één (of meerdere) genen van het LCA-genpanel	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer) Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader, Controle maternale contaminatie met Powerplex 16 (Promega) Gerichte mutatie-analyse van mutatie met DNA-sequentiebepaling volgens Sanger of BW-array

Testcode	Matrix	Gemeten eigenschap	Testmethode
33-42	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	Prader-Willi syndroom (PWS) / Angelman syndroom (AS) Onderzoek naar veranderd kopij-aantal of methylatie in de PWS-AS regio (15q11-13)	DNA-isolatie uit bloed MS-MLPA (Methylation specific Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification) (kit van MRC Holland)
33-43	Trophectoderm-biopsie op dag 5 of 6 na de bevruchting	Preïmplantatie genetische diagnose (PGD) voor ongebalanceerde chromosomale afwijkingen (ongebalanceerde translocaties, inversies en aneuploidie) in embryo's	DNA-isolatie uit trophoctoderm (in-huis-methode) <i>Whole genome amplification</i> (SurePlex DNA Amplification System Illumina) PGD-CNV-seq (<i>shallow whole genome sequencing</i> voor <i>copy number variations</i> , CNV) Data-analyse (in-huis-methode)
33-44a	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	X-gebonden recessief retinitis pigmentosa (X-linked-RP, XL-RP) scanning van de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties van het XL-RP-genpanel: <i>RP2, RPGR exon 1 t.e.m. exon 14, RPGR ORF15, OFD1</i>	DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van alle genfragmenten (de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties) DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis-methode)
33-44b	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), foetale cellen	X-gebonden recessief retinitis pigmentosa (X-linked-RP, XL-RP) DNA-onderzoek van één of meer fragmenten van één (of meerdere) genen van het XL-RP-genpanel	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer) Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader, Controle maternale contaminatie met Powerplex 16 (Promega) Gerichte mutatie-analyse van mutatie met DNA-sequentiebepaling volgens Sanger
33-45a	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	Autosomaal dominant retinitis pigmentosa (ADRP) scanning van de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties van het ADRP-genpanel: <i>CRX, NR2E3, PRPF6, PRPF8, PRPF31, PRPH2, RDH12, RHO, RP1, RPE65, SNRNP200</i>	DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van alle genfragmenten (de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties) DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis-methode)
33-45b	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), foetale cellen	Autosomaal dominant retinitis pigmentosa (ADRP) Gericht DNA-onderzoek van één of meer fragmenten van één (of meerdere) genen van het ADRP-genpanel	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer) Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader, Controle maternale contaminatie met Powerplex 16 (Promega) Gerichte mutatie-analyse van mutatie met DNA-sequentiebepaling volgens Sanger

Testcode	Matrix	Gemeten eigenschap	Testmethode
33-46a	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA) of fibroblasten	COL4A1/COL4A2-gerelateerde aandoeningen (<i>cerebral small vessel disease</i> , geïsoleerde retinale arteriolaire tortuositeit, <i>hereditary angiopathy with nephropathy, hereditary aneurysms and muscle cramps syndrome (HANAC)</i> , <i>idiopathic cerebral white matter lesions</i> , porencefalie): Scanning van de coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties van de genen <i>COL4A1</i> en <i>COL4A2</i>	DNA-isolatie uit bloed DNA-isolatie uit fibroblasten (in-huis methode) PCR-amplificatie van alle genfragmenten (de volledige coderende sequentie en aanpalende niet-coderende sequenties) en DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis methode) en eventueel aanvullend BW-array (in-huis methode)
33-46b	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA), fibroblasten, foetale cellen	COL4A1/COL4A2-gerelateerde aandoeningen (<i>cerebral small vessel disease</i> , geïsoleerde retinale arteriolaire tortuositeit, <i>hereditary angiopathy with nephropathy, hereditary aneurysms and muscle cramps syndrome (HANAC)</i> , <i>idiopathic cerebral white matter lesions</i> , porencefalie) DNA-onderzoek van één of meer fragmenten van de genen <i>COL4A1</i> , <i>COL4A2</i>	Postnataal: DNA-isolatie uit bloed PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten DNA-sequentiebepaling volgens Sanger van deze amplificatieproducten (ABI Genetic Analyzer) Prenataal: DNA-isolatie uit foetale cellen (chorionvlokken of amniocyten) en DNA-isolatie uit cellen van moeder en eventueel uit cellen van vader, Controle materiele contaminatie met Powerplex 16 (Promega) Gerichte mutatie-analyse van mutatie met DNA-sequentiebepaling volgens Sanger of BW-array
33-47	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA)	Intellectual disability, epilepsie	DNA-isolatie uit bloed Staalvoorbereiding met Agilent SureSelectXT Target Enrichment System (Agilent Technologies), manueel of gerobotiseerd en massieve parallele <i>sequencing</i> op HiSeq3000 Data-analyse van de exonen van een specifiek <i>gene panel</i> (in-huis methode)

Testcode	Matrix	Gemeten eigenschap	Testmethode
Moleculaire biologie volgens artikel 33bis, K.B. 7-6-2007			
33bis-01	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA) of beenmerg	Bepaling van genetische polymorfismen bij een donor van hematopoïetische stamcellen voor allogene stamceltransplantatie	DNA-isolatie uit bloed of uit beenmerg PCR-amplificatie van de merkers van het "PowerPlex® 16 System" (Promega) Scheiding en detectie van de geamplificeerde DNA-fragmenten met capillaire elektroforese (ABI Genetic Analyzer)
33bis-02	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA) of beenmerg; uitzonderlijk wangcellen	Bepaling van genetische polymorfismen bij een ontvanger van allogene hematopoïetische stamcellen	DNA-isolatie uit bloed of uit beenmerg DNA-isolatie uit wangcellen PCR-amplificatie van de merkers van het "PowerPlex® 16 System" (Promega) Scheiding en detectie van de geamplificeerde DNA-fragmenten met capillaire elektroforese (ABI Genetic Analyzer)
33bis-03	Perifeer ongestold bloed (bij voorkeur op EDTA) of beenmerg; of CD3+ T-cellen	Opvolging van chimerismestatus na een allogene stamceltransplantatie met een moleculair biologische methode	DNA-isolatie uit bloed of uit beenmerg DNA-isolatie uit CD3+ T-cellen (in-huis methode) PCR-amplificatie van de merkers van het "PowerPlex® 16 System" (Promega) Kwantitatieve fragmentanalyse (berekening donorchimerisme) na scheiding en detectie van de geamplificeerde DNA-fragmenten met capillaire elektroforese (ABI Genetic Analyzer)
33bis-04	Beenmerg, bloed met een maligniteit	Opsporen van een verworven chromosoom-of genafwijking in de diagnostische investigatiefase van een chronische lymfoïde of myeloïde aandoening (non-Hodgkin lymfoom, chronische lymfatische leukemie, multiple myeloom) Opsporen van numerieke afwijkingen en translocaties van chromosomen (IGH-BCL2, CCND1-IGH, FGFR3-IGH, MAF-IGH2, BCL6, MYC, MALT1, ALK, deletie 13q14, deletie 17p, ATM deletie, trisomie 12, 6q deletie)	Fluorescentie in-situ hybridisatie (FISH) op niet gekweekte cellen (in-huis methode)
33bis-05	Beenmerg, bloed met een maligniteit	Opsporen van een verworven chromosoom-of genafwijking in de opvolging van een chronische lymfoïde of myeloïde aandoening (non-Hodgkin lymfoom, chronische lymfatische leukemie, multiple myeloom) Opsporen van numerieke afwijkingen en translocaties van chromosomen (IGH-BCL2, CCND1-IGH, FGFR3-IGH, MAF-IGH2, BCL6, MYC, MALT1, ALK, deletie 13q14, deletie 17p, ATM deletie, trisomie 12, 6q deletie)	Fluorescentie in-situ hybridisatie (FISH) op niet gekweekte cellen (in-huis methode)

Testcode	Matrix	Gemeten eigenschap	Testmethode
33bis-06	Tumorweefsel (niet gefixeerd of FFPE-weefsel) van patiënten met colorectale kanker	Detectie van somatische <i>BRAF</i> -, <i>NRAS</i> - en <i>KRAS</i> -mutaties van belang voor het selecteren van de therapie	Gerichte mutatie-analyse van codon 12, 13, 59, 61,117, 146 in het <i>KRAS</i> -gen en in het <i>NRAS</i> -gen en van codon 600 in het <i>BRAF</i> -gen: DNA-isolatie uit het tumorweefsel PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten en DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis methode)
33bis-07	Tumorweefsel (niet gefixeerd of FFPE-weefsel) van patiënten met gastro-intestinale tumor (GIST) en melanoom	Detectie van somatische mutaties in de genen <i>PDGFRA</i> , <i>KIT</i> , <i>BRAF</i>	Mutatie-onderzoek in 3 genen <i>PDGFRA</i> , <i>KIT</i> , <i>BRAF</i> - 10 amplicons: DNA-isolatie uit het tumorweefsel PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten en DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis methode)
33bis-08	Tumorweefsel (niet gefixeerd of FFPE-weefsel) van patiënten met glioma	Detectie van somatische mutaties in de genen <i>IDH1</i> , <i>IDH2</i> , <i>BRAF</i> en <i>H3F3A</i>	Mutatie-onderzoek in 4 genen <i>IDH1</i> , <i>IDH2</i> , <i>BRAF</i> en <i>H3F3A</i> - 5 amplicons: DNA-isolatie uit het tumorweefsel PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten en DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis methode)
33bis-09	Tumorweefsel (niet gefixeerd of FFPE-weefsel) van patiënten met glioblastoma	Detectie van promotormethylatie in het <i>MGMT</i> gen	Methylatie-onderzoek in de promotorregio van het <i>MGMT</i> gen: DNA-isolatie uit het tumorweefsel Bisulfietbehandeling en opzuivering van DNA (in-huis methode) Kwantitatieve methylatie-specifieke PCR gevolgd door fragmentanalyse voor detectie van de geamplificeerde DNA-fragmenten met capillaire elektroforese (in-huis-methode)
33bis-10	Tumorweefsel (niet gefixeerd of FFPE-weefsel) van patiënten met longkanker	Detectie van somatische mutaties in de genen <i>BRAF</i> , <i>EGFR</i> , <i>ERBB2</i> , <i>ALK</i> , <i>MET</i> , <i>ROS1</i> en <i>KRAS</i>	Mutatie-onderzoek in 7 genen <i>BRAF</i> , <i>EGFR</i> , <i>ERBB2</i> , <i>ALK</i> , <i>MET</i> , <i>ROS1</i> en <i>KRAS</i> - 19 amplicons: DNA-isolatie uit het tumorweefsel PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten en DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis methode)
33bis-11	Tumorweefsel (niet gefixeerd of FFPE-weefsel) van patiënten met thyroïde kanker	Detectie van somatische mutaties in de genen <i>BRAF</i> , <i>HRAS</i> , <i>NRAS</i> en <i>KRAS</i>	Mutatie-onderzoek in 4 genen <i>BRAF</i> , <i>HRAS</i> , <i>NRAS</i> en <i>KRAS</i> - 10 amplicons: DNA-isolatie uit het tumorweefsel PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten en DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis methode)

Testcode	Matrix	Gemeten eigenschap	Testmethode
33bis-12	Tumorweefsel (niet gefixeerd of FFPE-weefsel) van patiënten met borstkanker	Detectie van somatische mutaties in de genen <i>ESR1</i> en <i>PIK3CA</i>	Mutatie-onderzoek in 2 genen <i>ESR1</i> en <i>PIK3CA</i> - 9 amplicons: DNA-isolatie uit het tumorweefsel PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten en DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis methode)
33bis-13	Tumorweefsel (niet gefixeerd of FFPE-weefsel) van patiënten met pancreaskanker	Detectie van somatische mutaties in de genen <i>GNAS</i> en <i>KRAS</i>	Mutatie-onderzoek in 2 genen <i>GNAS</i> en <i>KRAS</i> - 4 amplicons: DNA-isolatie uit het tumorweefsel PCR-amplificatie van de betreffende genfragmenten en DNA-sequentiebepaling van die amplificatieproducten met Next Generation Sequencing met de MiSeq (Illumina) en data-analyse (in-huis methode)
33bis-14	Perifeer ongestold bloed (afgenomen in STRECK tube)	Niet-invasieve prenatale test (NIPT): Onderzoek naar trisomie 21, trisomie 13 of trisomie 18 bij ongeboren kind	Isolatie van celvrij DNA uit plasma Maken sequencing library, gerobotiseerd of manueel Massieve parallele sequencer op HiSeq3000 Data -analyse (in huis methode)