

AANGEVRAAGD ONDERZOEK

E = bloed op EDTA (5ml); E2 = bloed op EDTA (2x5ml) (of minstens 50µg gDNA) H = bloed op natrium-heparine; B = borsteltje wangcellen; T = tumormateriaal vereist

!! staal onmiddellijk na afname bezorgen (binnen 24h – kamertemperatuur); ☎ = neem vooraf contact met labo

! patiënten moeten voldoen aan volgende inclusiecriteria: https://www.college-genetics.be/assets/recommandations/fr/guidelines/BeSHG-Guidelines_HBOC_2012.pdf; gelieve deze te vermelden op de aanvraag**Fertiliteitsprobleem, DSD**

- H Subfertiliteit, infertiliteit, herhaald miskraam: conventionele karyotypering
- E Herhaald miskraam: *MTHFR* c.677C>T
- E Verstoorde spermatogenese (microdeleties Y-chr.)
- E Azoospermia door CAVD (*CFTR*)
- E Prematuur ovarieel falen, *FMR1*-gerelateerd
- E Disorder of Sex Development / DSD panel (*NR5A1, SOX9, WT1, SRY, DMRT1, AR*)

Gameetdonor, consanguïteit

- H Conventionele karyotypering
- E Dragerschap mucoviscidose/ CF (*CFTR*)
- E Dragerschap spinale muscul. atrofie/ SMA (*SMN1*)

Chromosomale aandoeningen, mentale retardatie

Ouder van kind met chromosomale afwijking:

- H Conventionele karyotypering
- E Moleculaire karyotypering: array-CGH

Vermoeden van chromosomale afwijking:

- H Conventionele karyotypering
- E Moleculaire karyotypering: array-CGH
- E Angelman syndroom/ AS (methylatie chr. 15)
- E Fragiele-X syndroom (*FMR1*)
- H Klinefelter syndroom
- E Prader-Willi syndroom/ PWS (methylatie chr. 15)
- E Rett syndroom (*MECP2*)
- H Trisomie 21 / syndroom van Down
- H Turner syndroom (monosomie X)
- H Ander syndroom:
- E Uniparentale disomie - specificeer het chromosoom: 7 – 11 - 14 – 15 – 16
ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!
- H Voorbereiding PGD:
specificeer: FISH voor

Metabolisme, bloed, ademhaling, spijsvertering, nieren

- E Congenitaal Centraal Hypoventilatie Syndroom (*PHOX2B*)
- E Ziekte van Fabry (*GLA*)
man: enkel na bevestiging deficiëntie *alpha-galactosidase*
- E Hereditaire-hemochromatose type 1 (*HFE*)
concentratie serumferritine:
transferrine-saturatie (%):
- E Homocystinuria (*MTHFR* c.677C>T)
- E Mucoviscidose / cystic fibrosis/ CF, *CFTR*-gerelateerde aandoeningen (*CFTR*)
- E (of B) 50 frequente mutaties (eerstelijns onderzoek)
E volledige screening *CFTR*-gen
- E Pancreatitis, hereditaire (*PRSS1*)
- E Pancreatitis, idiopatische (*CFTR*)
- E Proteïne S (alfa) deficiëntie (*PROS1*)
vrije proteïne S waarden:
- E2 Polycystische nieren (*PKD1, PKD2*)

Afwijkende groei / botaandoeningen

- E Achondrogenese type 2 (*COL2A1*)
- E Achondroplasie (hotspot analyse *FGFR3*)¹
- E Acrocapitofemorale dysplasie (*IHH*)
- E Brachydactylie type A1 (*IHH*)
- E Buschke-Ollendorf syndroom (*LEMD3*)
- E Craniosynostose/Apert Syndroom (hotspot analyse *FGFR2*)¹
- E Craniosynostose Boston Type (*MSX2*)
- E2 Ectrodactylie; cleft lip/palate syndroom type 3; ectodermale dysplasie genpanel (*genpanel*)¹
- E Feingold syndroom (*MYCN*)
- E Hypochondrogenese (*COL2A1*)
- E Hypochondroplasie (hotspot analyse *FGFR3*)¹
- E Hypofosfatasia (*ALPL*)
- E Kniest dysplasie (*COL2A1*)
- E Leri-Weill dyschondrosteosis (*SHOX*)
- E Melorheostose (*LEMD3*)
- E Muenke syndroom (hotspot analyse *FGFR3*)¹
- E Multipelle epifysaire dysplasie, AD (*COL2A1*)
- E Multipelle epifysaire dysplasie, AR (*SLC26A2*)
- E2 Osteogenesis imperfecta genpanel 1 (*COL1A1, COL1A2, IFITM5*)
- E2 Osteogenesis imperfecta genpanel 2 (*genpanel*)¹
- E Osteopoiikose (*LEMD3*)

- E Osteoporose (*LRP5, WNT1, PLS3*)
- E Proteus syndroom (*AKT1*) ☎
- E Saethre-Chotzen syndroom (*TWIST1*)
- E Spondylo-epifysaire dysplasie congenitaal (*COL2A1*)
- E Spondylo-megaepifysaire-metafysaire dysplasie (*NKX3-2*)
- E2 Stickler syndroom (*COL2A1, COL11A1, COL11A2*)
- E Thanatofore dysplasie (hotspot analyse *FGFR3*)¹

Bindweefsel, bloedvaten, huid

- E Arteriële tortuositeit syndroom (*SLC2A10, FBLN4* (=EFEMP2))
- E Beals-Hecht syndroom/ Congenitale Contracturale Arachnodactylie (CCA) / Arthrogrypose Distale Type 9 (*FBN2*)
- E Bicuspidie aortaklep (bicuspid aortic valve - BAV) (*SMAD6, NOTCH1, NKX2.5, GATA5*)
- E Brittle Cornea syndroom (*ZNF469, PRDM5*)
- E Bruck syndroom (*FKBP10, PLOD2*)
- E Brugada syndroom (*SCN5A*)
- E2 Cardio panel (*targeted genpanel*)¹
- E Catecholaminerige polymorfe ventrikeltachycardie (*RYR2*)
- E Cerebral small vessel disease (*COL4A1, COL4A2*)
- E2 Congenitale structurele hart afwijkingen (*targeted genpanel*)¹
- E2 Cutis laxa (*genpanel*)¹
- E EDS, arthrochalis type (EDS type VIIB - exon 5-7 *COL1A1* en *COL1A2*)
- E EDS, klassiek type (EDS types I & II - *COL5A1, COL5A2*)
- E2 EDS, AR (*genpanel*)¹
- E EDS, periodontitis type (*C1R, C1S*)
- E EDS, vasculair type (EDS type IV - *COL3A1*)
- E2 Familiale thoracale aorta aneurysmata genpanel 1 (*genpanel*)¹
- E2 Familiale thoracale aorta aneurysmata genpanel 2 (*genpanel*)¹
- E Gegeneraliseerde arteriële calcificatie in de kinderjaren (GACI) (*ENPP1, ABCC6*)
- E Geïsoleerde retinale arteriële tortuositeit (*COL4A1, COL4A2*)
- E2 Geroderma osteodysplasticum (*genpanel*)¹
- E Hemorragische stroke (*COL4A1, COL4A2*)
- E Hereditary angiopathy with nephropathy, aneurysms and muscle cramps syndrome (HANAC) (*COL4A1, COL4A2*)
- E2 Hypertrofe cardiomyopathie (*MYBPC3, MYH7, TNNT2*)
- E Idiopathische witte stofletsels (*COL4A1, COL4A2*)
- E Long QT syndroom (*SCN5A, KCNH2, KCNQ1*)
- E Marfan syndroom (*FBN1*)
- E Occipitaal hoomsyndroom; Distale Spinale Musculaire atrofie (X-linked distal SMA) (*ATP7A*)
- E Porencefalie genpanel (*COL4A1, COL4A2*)
- E2 Pseudoxanthoma Elasticum (PXE) (*ABCC6, ENPP1, GGX, VEGFA* [hotspots])
- E PXE-like syndroom met stollingsziekte (*GGCX*)
- E RIN2 syndroom (*RIN2*)
- E Vasculaire mineralisatie (*ANKH, NT5E=CD73, ENPP1*)
- E2 Weill-Marchesani syndroom (*ADAMTS10, ADAMTS17, FBN1, LTBP2*)

Neurologische en neuromusculaire aandoeningen

- E Ataxia telangiectasia (*ATM*)
- E2 Bethlem myopathie (*COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL12A1*)
- E CADASIL (*NOTCH3*)
- E Charcot-Marie-Tooth type 1A/ CMT1A (*PMP22-dup*)
- E Fragiele X geassocieerd Tremor-Ataxie syndroom/ FXTAS (*FMR1*)
- E Hereditaire drukneuropathie/ HNPP (*PMP22-deletie*)
- E2 Limb-Girdle spierdystrofie (*targeted genpanel*)¹
- E2 Myelosclerose myopathie (*COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL12A1*)
- E Myotone dystrofie type 1, ziekte van Steinert (*DMPK*)
- E Spinale musculaire atrofie/ SMA, Werdnig-Hoffmann, Kugelberg-Welander (*SMN1*)
- E2 Ullrich congenitale spierdystrofie (*COL6A1, COL6A2, COL6A3, COL12A1*)
- E2 Ziekte van Huntington

Oftalmogenetica en otogenetica

- E Achromatopsie (*CNGB3, CNGB3*)
- E Aniridia (*PAX6*)
- E Anterieure segment dysgenese (*FOXC1, PITX2, PITX3, FOXE3*)
- E Best (vitelliforme) maculaire dystrofie (*BEST1, PRPH2, IMPG1, IMPG2*)
- E Blepharophimosis, BPES type I en II (*FOXL2*)
- E Choroideremia (*CHM*)
- E Congenitale stationaire nachtblindheid, X-L (*NYX*)
- E Dooftheid DFNB1A en DFNB1B (*GJB2 - Cx26* en *GJB6 - Cx30*)
- E2 Ectopia Lentis (*LTBP2, ADAMTSL4, FBN1*)
- E Enhanced S-cone syndrome/ ESCS (*NR2E3*)
- E Familiale exsudatieve vitreoretinopathie / FEVR, AD (*FZD4, TSPAN12, LRP5*)
- E *FRMD7*-gerelateerde infantiele nystagmus (*FRMD7*)
- E2 Leber congenitale amaurosis/ LCA (*genpanel*)¹
- E Maculaire dystrofie (*PRPH2*)
- E Megalocornea (*LTBP2*)
- E Microsferofakie (*LTBP2*)
- E Occulte maculaire dystrofie (*RP1L1*)
- E Oculair albinisme type 1 / OA1 (*GPR143*)
- E Oculocutaan albinisme type 1 en 2 (*TYR, OCA2*)
- E Oculocutaan albinisme type 3, 4, 6 en 7 (*TYRP1, SLC45A2, SLC24A2, C10ORF11*)
- E Optische atrofie type 1 (*OPA1*)
- E Primair Congenitaal Glaucoom (*LTBP2*)
- E2 Retinale dystrofie (*RetNet targeted genpanel*)¹
- E2 Retinale dystrofie, early-onset/ EORD (*genpanel*)¹
- E2 Retinitis pigmentosa, AD (*genpanel*)¹
- E Retinitis pigmentosa, X-L (*RPGR ORF15, RPGR exon 1-14, RP2, OFD1*)
- E Sorsby fundus dystrofie (*TIMP3*)
- E Usher syndroom, type IIA (*USH2A*)
- E ziekte van Stargardt (*ABCA4*)

Familiale kanker en kanker-gerelateerde syndromen

- E Birt-Hogg-Dube syndroom (*FLCN*)
- E Cowden disease (*PTEN*)
- E2 Erfelijke borst-/ ovariumkanker (*BRCA1, BRCA2, PALB2, TP53, CHEK2 1100del*)¹
- E2 Erfelijke colonkanker - Familiale adenomateuze colon polyposis / FAP/ MAP (*APC, MUTYH, NTHL1*)
- E2 Erfelijke colonkanker / PPAP (*POLE, POLD1*)
- E2 Erfelijke colonkanker non-polyposis/HNPCC/ Lynch: E en T onderzoek microsatelliet-instabiliteit (MSI)
E2 mutatie-onderzoek (*MLH1, MSH2, MSH6*) ☎
E2 mutatie-onderzoek (*PMS2*)
- E2 Fanconi anemia (*genpanel*)¹
- E2 Feochromocytomen, hereditaire paragangliomen (*SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, MAX, TMEM127, SDHAF2*)
- E Melanoom, familiaal maligne (*CDKN2A*)
- E Multipelle endocriene neoplasie/ MEN type 2A, MEN type 2B, schildklierkarcinoom, FMTC, familiale Hirschsprung (*RET*)
- E Neurofibromatose type 1 (*NF1*)^{!!}
- E Neurofibromatose type 2 (*NF2*)
- E Von Hippel Lindau syndroom (*VHL*)

Farmacogenetisch onderzoek

- E Butyrylcholinesterase deficiëntie (*BCHE*)
- E Erfelijke gecombineerde deficiëntie van vitamine K-afhankelijke stollingsfactoren (*VKORC1, GGX*)
- E Farmacogenetische Abacavir hypersensitiviteit (*HLA5701*)

Immuunaandoeningen

- E2 Primaire immuun deficiëntie, APECED (*AIRE*)
- E2 Primaire immuun deficiëntie, subpanel antilichaam deficiëntie (CVID, agammaglobulinemie, hyper-IgM syndroom, hyper-IgE syndroom) (*genpanel*)¹
- E2 Primaire immuun deficiëntie, subpanel chronische mucocutane candidiasis (CMC) (*genpanel*)¹
- E2 Primaire immuun deficiëntie, subpanel SCID (*genpanel*)¹

□ **Andere:**

