

Procedure genetisch onderzoek erfelijk borstcarcinoom

situering

Omkadering van genetisch onderzoek door genetische counseling is essentieel voor een kwaliteitsvolle dienstverlening. Het aanbod aan *genetic counselors* is evenwel beperkt, wat kan resulteren in belangrijke wachttijden. In sommige omstandigheden is een snel traject wenselijk en is het uitstellen van genetisch onderzoek niet te verantwoorden.

Deze procedure beschrijft hoe genetisch onderzoek voor evaluatie van erfelijkheid voor borstkanker rechtstreeks door de behandelende arts kan aangevraagd worden.

Deze procedure is van toepassing op patiënten die zelf reeds borst- of eierstokkanker ontwikkelden. Patiënten die zelf geen kanker ontwikkeld hebben en genetisch advies wensen, worden doorverwezen naar ons centrum om de mogelijkheden/beperkingen en de implicaties van dit voorspellend/predictief onderzoek te bespreken.

procedure

De behandelende arts evalueert en bevestigt de indicatie op basis van de richtlijnen van BeSHG, zie de **checklist** hierna (http://www.beshg.be/download/guidelines/Guidelines_HBOC_2018.pdf).

Indien de patiënt voldoet aan minstens één van de criteria, en de patiënt een genetisch onderzoek wenst, wordt aan de patiënt het informatieformulier '**Informatie klinisch genetisch onderzoek**' gegeven (<https://www.cmgg.be/nl/zorgverlener/formulieren>: Informatie voor patiënt en toestemmingsformulieren). De mogelijke erfelijkheid van de borst- of eierstokkanker wordt besproken en de genetische test wordt toegelicht.

moleculair genetisch onderzoek

screening van de volledige coderende sequentie van de genen *BRCA1*, *BRCA2*, *PALB2* en *TP53*, en analyse van de aan- of afwezigheid van de mutatie *CHEK2* c.1100delC

doorlooptijd:

standaard: 4 maanden

spoed: 8 weken

aanvraagformulier

Het **aanvraagformulier postnataal genetisch onderzoek** (zie hieronder) wordt volledig ingevuld, op de keerzijde wordt 'Erfelijke borst-/ovariumkanker' aangevinkt.

staal

EDTA bloed: 2 buizen van 7,5mL of 4 buizen van 4,9mL

verzenden

- op kamertemperatuur
- binnen 24-48u na afname aan het laboratorium te bezorgen
- elk staal moet voorzien zijn van de volledige naam en geboortedatum van de patiënt (bij voorkeur adrema-klever)
- het ingevulde aanvraagformulier en de checklist erfelijk borstcarcinoom (zie hieronder) worden verstuurd met het staal
- verstuur naar: UZ Gent, Medisch Onderzoeksgebouw-Stalen Medische Genetica, Ingang 34, C. Heymanslaan 10, 9000 Gent.

rapport

- U ontvangt als aanvragende arts het rapport van het genetisch onderzoek.
- Wanneer er erfelijkheid wordt aangetoond, verwijst u de patiënt(e) naar de raadpleging voor genetisch advies.
- Indien er geen erfelijkheid kan worden aangetoond, kan het risico op borstcarcinoom bij verwanten nog steeds verhoogd zijn: de risico inschatting en het screeningsadvies voor gezonde familieleden gebeurt in dit geval op basis van het **advies van de werkgroep Senologie van het UZ Gent** (zie hieronder).

Checklist erfelijk borstcarcinoom

Hieronder vindt u de belangrijkste indicaties voor het opstarten van moleculair genetisch onderzoek voor erfelijk borstcarcinoom volgens de *Belgian Society of Human Genetics* (http://www.beshg.be/download/guidelines/Guidelines_HBOC_2018.pdf): duid aan aan welk criterium uw patiënt(e) voldoet.

Voldoet uw patiënt(e) of zijn/haar familie niet aan één van deze criteria, dan kan de indicatie voor moleculair onderzoek nog steeds geëvalueerd worden via de genetische raadpleging: in dat geval plant u best een afspraak.

criteria

- Patiënte met borstcarcinoom op leeftijd ≤ 40 jaar
- Patiënte met borstcarcinoom op leeftijd ≤ 50 jaar en een verwante met borstcarcinoom, eveneens ≤ 50 jaar
- Patiënte met borstcarcinoom op leeftijd ≤ 50 jaar en een verwante met ovariumcarcinoom (gelijk welke leeftijd)
- Patiënte met borstcarcinoom op leeftijd ≤ 50 jaar en een verwante met bilateraal borstcarcinoom (gelijk welke leeftijd)
- Patiënte met borstcarcinoom op leeftijd ≤ 50 jaar en een mannelijke verwant met borstcarcinoom
- Patiënte met bilateraal borstcarcinoom, leeftijd bij diagnose van beide tumoren ≤ 50 jaar
- Patiënte met ovariumcarcinoom (gelijk welke leeftijd)
- Patiënte met een tripel negatief borstcarcinoom op leeftijd ≤ 60 jaar
- Mannelijke patiënt met borstcarcinoom (gelijk welke leeftijd)
- Familie met 3 verwanten met borstcarcinoom waarbij één patiënte een eerstegraadsverwant is van de andere twee, met bij één patiënte: leeftijd bij diagnose ≤ 50 jaar

toekomstig genetisch onderzoek

Indien het genetisch onderzoek geen afwijking kan aantonen die de aandoening verklaart, kan het genetisch materiaal van uw patiënt(e) in de toekomst opnieuw onderzocht worden wanneer nieuwe kennis over de mogelijke genetische oorzaak voor de aandoening beschikbaar is. Wanneer dit toekomstige onderzoek resultaten oplevert die belangrijk zijn voor uw patiënt(e) of voor zijn/haar familieleden, wordt u als behandelende arts op de hoogte gebracht.

- de patiënt(e) geeft hiervoor toestemming
- de patiënt(e) geeft hiervoor geen toestemming

Ondertekende heeft de informatie over het genetisch onderzoek in een persoonlijk gesprek en in begrijpelijke taal aan de patiënte uitgelegd.

Naam zorgverlener:

Datum: / /

Handtekening zorgverlener:

Borstkankerscreening bij asymptomatische vrouwen

Aanbevelingen UZ Gent

1) Screening asymptomatische vrouwen

	Aantal 1ste of 2de graads familieleden met :					Andere factoren :			
	mammacarcinoom	bilateraal mammacarcinoom	mannelijk familielid met mammacarcinoom	ovariumcarcinoom	sarcoma op jonge leeftijd, bijnierschors tumoren, patroon van multiple carcinomen	BRCA +	densiteit borstklierweefsel	mantelveld radiotherapie op jonge leeftijd	joodse afkomst (Ashkenazi)
gemiddeld risico (<17%)	geen (risico mamma 10%)	geen	geen	geen	geen	nee	BI-RADS 1 tot 3	nee	nee
	1 >40 jaar								
verhoogd risico (17-30%)	1 <40 jaar	geen	geen	geen	geen	nee	BI-RADS 4 (extreem dens)	nee	nee
	2 gemiddeld >50 jaar								
	3 gemiddeld >60 jaar								
sterk verhoogd risico (>30%)	2 gemiddeld <50 jaar	1 <50 jaar	1 <50 jaar	2	1	ja	/	ja	ja
	3 gemiddeld <60 jaar	1 >50 jaar + 1 1ste of 2de gr mammacarcinoom	1 >50 jaar + 1 1ste of 2de gr mammacarcinoom	1 + 1 1ste of 2de gr mammacarcinoom					
	4 minstens 1 1ste gr								
	4 gemiddeld <60j aan vaders zijde								

Gemiddeld risico: mammografie om de 2 jaar tussen 50 en 69 jaar

- in kader van de gratis Vlaamse Borstkankerscreening (geen echografie)

Verhoogd risico: jaarlijks mammografie vanaf 40 jaar

- Bij eerste presentatie eenmalig echografie (jaarlijkse screening met echografie wordt niet aanbevolen)
- Bij extreem dens borstklierweefsel (BI-RADS 4) wel jaarlijks echografie
- Tussen 50 en 69 jaar kan de mammografie om de 2 jaar gebeuren in kader van de gratis Vlaamse Borstkankerscreening

Sterk verhoogd risico: jaarlijks MRI vanaf 30 jaar of vanaf 5 jaar voor de leeftijd van diagnose bij jongste familielid (Niet voor leeftijd 25 jaar)

- Én eenmalig mammografie op leeftijd 40 jaar
- Én mammografie om de 2 jaar tussen 50 en 69 jaar in kader van de gratis Vlaamse Borstkankerscreening.
- Alternatief: preventieve mammeotomie en salpingo-ovariëctomie**

2) Vrouwen >70 jaar

- Verder screenen op eigen initiatief zolang levensverwachting >10 jaar
- Op dezelfde manier verder screenen zoals tussen 50 en 69 jaar naargelang risicocategorie

3) Opvolging na borstkanker (tumorectomie of mammeotomie) of na biopsie LCIS, ADH of ALH

- Jaarlijks mammografie (na mammeotomie met autologe reconstructie volstaan oblique opnames) + echografie
- Vanaf 10 jaar na diagnose:
 - Eventueel mammografie om de twee jaar (kan in kader van gratis Vlaamse Borstkankerscreening)
 - Eventueel echografie achterwege laten (als sentinel negatief en BI-RADS 1 tot 3 borstdensiteit)

4) Opvolging na preventieve mammeotomie met autologe reconstructie

- Eventueel jaarlijkse mammografie (enkel oblique opnames volstaan) + echografie

Aanvraagformulier

Postnataal genetisch onderzoek voor constitutionele (aangeboren) aandoeningen

CENTRUM MEDISCHE GENETICA UZ GENT

T +32 9 332 24 77

F +32 9 332 65 49

Buizenpost: 2477

Gelieve de stalen op kamertemperatuur te bewaren en binnen 24 – 48u na afname aan het laboratorium te bezorgen. Gelieve elk staal te voorzien van de volledige naam en geboortedatum van de patiënt. Verstuur naar: UZ Gent, Medisch onderzoeksgebouw – Stalen Medische Genetica, ingang 34, C. Heymanslaan 10, 9000 Gent. Meer informatie over afname, bewaren en transport van specifieke weefsels en over de specifieke testen: www.cmgg.be / www.uzgent.be/nl/zorgaanbod/mdspecialismen/CMGG.

IDENTIFICATIE PATIËNT

(afzonderlijk formulier per patiënt vereist)

Naam en voornaam _____
 Geboortedatum _____
 Rijksregisternummer _____
 Geslacht M / V Etnische afkomst _____
 Adres _____

Naam ziekteverzekering _____

Lidnummer _____ KG1/KG2 _____ / _____

Indien patiënt gehospitaliseerd

Erkenningsnummer ziekenhuis _____

Hospitalisatiedienst _____

Hospitalisatiedatum _____

IDENTIFICATIE AANVRAGER

Naam en voornaam _____

RIZIV-nummer _____

Adres / afdeling / telefoon / fax _____

Handtekening _____

Kopie resultaat naar: (adres) _____

AANVRAAGDATUM ____ / ____ / ____

AFNAME DOOR _____

DATUM AFNAME ____ / ____ / ____, uur _____

of STAAL REEDS IN LABORATORIUM

TYPE LICHAAMSMATERIAAL: bloed wangbrush huidbiopt andere:

INDICATIE/VRAAGSTELLING

- bevestiging/uitsluiting van klinische diagnose
- dragerschaponderzoek voor X-gebonden of autosomaal recessieve aandoening (*)
- familiaal risico partner drager consanguïniteit met partner gameetdonor andere: _____
- predictief onderzoek (*) (enkel na consultatie in genetisch centrum; twee onafhankelijke stalen vereist)
- ander gericht mutatie-onderzoek (*)
- nazicht of mutatie bij kind *de novo* is onderzoek segregatie mutatie/variant in de familie bevestiging resultaat op onafhankelijk staal
- ouder van kind/foetus met chromosoomafwijking
- wetenschappelijke doeleinden: _____
- stockeren DNA (EDTA-bloed) aanleg EBV-celijn (natrium-heparine bloed) aanleg fibroblastencultuur (huidbiopt in steriel fysiologisch medium)
- aanleg lymfocytencultuur (EDTA-bloed)

(*) vul "relevante informatie over familieleden" in – omcirkel het gen in de lijst op de keerzijde

KLINISCHE INFORMATIE VERPLICHT

(Artikel 33, K.B. 10.11.2012 - in werking 1.1.2013, betreffende de nomenclatuur van de geneeskundige verstrekkingen: de klinische vraagstelling moet behoorlijk ingevuld zijn)

in bijlage klinisch verslag / checklist (soms verplicht!, zie checklists op <http://cmgg.be> – Zorg – Zorgverlener - Test-specifieke vragenlijsten)



Universitair Ziekenhuis Gent
 C. Heymanslaan 10 | B 9000 Gent
www.uzgent.be

Herhaal naam patiënt a.u.b.: _____

RELEVANTE INFORMATIE OVER FAMILIELEDEN **ouders consanguïen** **partner reeds genetisch onderzocht**

naam en geboortedatum partner: _____

resultaat: _____

 familied(-leden) reeds genetisch onderzocht:

naam en geboortedatum indexpatiënt familie: _____

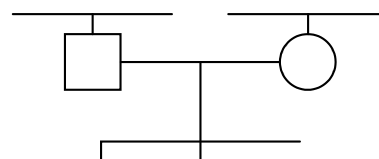
relatie met indexpatiënt: _____

gendefect in de familie: _____

genetisch centrum waar onderzoek gebeurde: _____

Stamboom

- man / vrouw / geslacht onbekend aangetaste man / vrouw
 overleden man / vrouw drager / draagster
 consanguïniteit

**Stamboom – vermeld namen en geboortedata; duid te onderzoeken persoon met een pijl aan; gebruik de symbolen volgens de legende.****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.cmgg.be/assets/bestanden/nl/borstcarcinoom.pdf>; gelieve deze te vermelden op de aanvraag* zie overzicht van de genen op <https://www.cmgg.be/nl/zorgverlener/labguide/constitutioneel-genetische-aandoeningen>**FERTILITEITSPROBLEEM, DSD**

- H Subfertiliteit, infertiliteit, herhaald miskraam: conventionele karyotypering
 E Herhaald miskraam: *MTHFR* c.677C>T
 E Verstoorde spermatogenese (microdeleties Y-chr.)
 E Azoöspermia door CAVD (*CFTR*)
 E Prematuur ovarieel falen, *FMR1*-gerelateerd
 E Disorder of Sex Development / DSD (*NR5A1*)
 E2 Disorder of Sex Development / DSD ([genpanel](#))[†]
 H Klinefelter syndroom
 H Turner syndroom (monosomie X)

GAMEETDONOR, CONSANGUÏNITEIT

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

ONTWIKKELINGSSTOORNISSEN, VERSTANDELIJKE BEPERKING EN EPILEPSIE**Vermoeden van chromosomale afwijking:**

- H Conventionele karyotypering
 E Moleculaire karyotypering
 E Angelman syndroom/ AS (methylatie chr. 15)
 E Fragiele-X syndroom (*FMR1*)
 E Prader-Willi syndroom/ PWS (methylatie chr. 15)
 E Rett syndroom (*MECP2*)
 H Trisomie 21 / syndroom van Down
 H Ander syndroom:
 E Uniparentale disomie - specificeer het chromosoom: 7 – 11 - 14 – 15 – 16
 ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!
 E2 Intellectual disability & epilepsy ([genpanel](#))[†]
 ook EDTA bloedstaal van beide ouders nodig!

Ouder/familied van index patiënt:

- H Conventionele karyotypering
 E Segregatie-analyse:
 E Moleculaire karyotypering
 E Variant analyse (intell. disability & epilepsy genpanel)

METABOLISME, BLOED, ADEMHALING, SPIJSVERTERING, NIEREN

- E Congenitaal Centraal Hypoventilatie Syndroom (*PHOX2B*)
 E Ziekte van Fabry (*GLA*)
 man: enkel na bevestiging deficiëntie *alpha-galactosidase*
 E Erfelijke hemochromatose type 1 (*HFE*)
 concentratie serumferritine:
 transferrine-saturatie (%):

- E Hyperhomocysteinemie (*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 Achondroplasia (hotspot analyse *FGFR3*)[†]
 E Acrocapitofemorale dysplasie (*IHH*)
 E Brachydactylie type A1 (*IHH*)
 E Buschke-Ollendorf syndroom (*LEMD3*)
 E Craniosynostose/Apert Syndroom (hotspot *FGFR2*)[†]
 E Craniosynostose Boston Type (*MSX2*)
 E2 Ectrodactylie; cleft lip/palate syndroom type 3; ectodermale dysplasie genpanel ([genpanel](#))[†]
 E Feingold syndroom (*MYCN*)
 E Hypochondrogenese (*COL2A1*)
 E Hypochondroplasia (hotspot analyse *FGFR3*)[†]
 E Hypofosfatasia (*ALPL*)
 E Kniest dysplasie (*COL2A1*)
 E Leri-Weill dyschondrosteosis (*SHOX*)
 E Melorheostose (*LEMD3*)
 E Muenke syndroom (hotspot analyse *FGFR3*)[†]
 E Multipiele epifytaire dysplasie, AD (*COL2A1*)
 E Multipiele epifytaire dysplasie, AR (*SLC26A2*)
 E2 Osteogenesis imperfecta genpanel 1 (*COL1A1, COL1A2, IFITM5*)
 E2 Osteogenesis imperfecta genpanel 2 ([genpanel](#))[†]
 E Osteopoikilose (*LEMD3*)
 E Osteoporose (*LRP5, WNT1, PLS3*)
 E Proteus syndroom (*AKT1*) ☼
 E Saethre-Chotzen syndroom (*TWIST1*)
 E Spondylo-epifytaire dysplasie congenitaal (*COL2A1*)
 E Spondylo-megaepifytaire-metafysaire dysplasie (*NKX3-2*)
 E2 Stickler syndroom (*COL2A1, COL11A1, COL11A2*)
 E Thanatofore dysplasie (hotspot analyse *FGFR3*)[†]

Herhaal naam patiënt a.u.b.:

BINDWEEFSEL, BLOEDVATEN, HUID

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

NEUROLOGISCHE EN NEUROMUSCULAIRE AANDOENINGEN

- Ataxia telangiectasia (*ATM*)
- Bethlem myopathie (*COL6A1,-6A2,-6A3,-12A1*)
- CADASIL (*NOTCH3*)
- Charcot-Marie-Tooth type 1A/ CMT1A (*PMP22-dup*)
- Fragiele X geassocieerd Tremor-Ataxie syndroom/ FXTAS (*FMR1*)
- Hereditaire drukneuropathie/ HNPP (*PMP22-deletie*)
- Neuromusculaire dystrofie ([genpanel](#))[†]
- Myelosclerose myopathie (*COL6A1,-6A2,-6A3,-12A1*)
- Myotone dystrofie type 1, ziekte van Steinert (*DMPK*)
- Spinale musculaire atrofie/ SMA, Werdnig-Hoffmann, Kugelberg-Welander (*SMN1*)
- Ullrich congenitale spierdystrofie (*COL6A1,-6A2,-6A3,-12A1*)
- Ziekte van Huntington

OFTALMOGENETICA EN OTOGENETICA

- Achromatopsie (*CNGB3, CNGB3*)
- Aniridia (*PAX6*)
- Anterieure segment dysgenese (*FOXC1, PITX2, PITX3, FOXE3*)
- Best (vitelliforme) maculaire dystrofie (*BEST1, PRPH2, IMPG1, IMPG2*)
- Blepharophimosis, BPES type I en II (*FOXL2*)
- Cataract ([genpanel](#))[†]

- Choroideremia (*CHM*)
- Congenitale stationaire nachtblindheid, X-L (*NYX*)
- Dooftheid DFNB1A en DFNB1B (*GJB2 - Cx26* en *GJB6 - Cx30*)
- Ectopia Lentis (*LTBP2, ADAMTSL4, FBN1*)
- Enhanced S-cone syndrome/ ESCS (*NR2E3*)
- Familiale exsudatieve vitreoretinopathie / FEVR (*FZD4, TSPAN12, LRP5, NDP*)
- FRMD7-gerelateerde infantiele nystagmus (*FRMD7*)
- Leber congenitale amaurosis/ LCA ([genpanel](#))[†]
- Maculaire dystrofie (*PRPH2*)
- Megalocornea (*LTBP2*)
- Microphthalmia/Anophthalmia/Coloboma – Anterieure Segment Dysgenese ([genpanel](#))[†]
- Microsferofakie (*LTBP2*)
- Occulte maculaire dystrofie (*RP1L1*)
- Oculair albinisme type 1 / OA1 (*GPR143*)
- Oculocutaan albinisme type 1 en 2 (*TYR, OCA2*)
- Oculocutaan albinisme type 3, 4, 6 en 7 (*TYRP1, SLC45A2, SLC24A2, C10ORF11*)
- Optische atrofie type 1 (*OPA1*)
- Primair Congenitaal Glaucoom (*LTBP2*)
- Retinale dystrofie/ RetNet ([genpanel](#))[†]
- Retinale dystrofie, early-onset/ EORD ([genpanel](#))[†]
- Retinitis pigmentosa, AD ([genpanel](#))[†]
- Retinitis pigmentosa, X-L (*RPGR ORF15, RPGR exon 1-14, RP2, OFD1*)
- Sorsby fundus dystrofie (*TIMP3*)
- Usher syndroom, type IIA (*USH2A*)
- ziekte van Stargardt (*ABCA4*)

FAMILIALE KANKER EN KANKER-GERELATEERDE SYNDROMEN

- Birt-Hogg-Dube syndroom (*FLCN*)
- Cowden disease (*PTEN*)
- Erfelijke borst-/ ovariumkanker (*BRCA1, BRCA2, PALB2, TP53, CHEK2 1100del*)[!]
- Erfelijke colonkanker - Familiale adenomateuze colon polypose / FAP/ MAP/ PPAP (*APC, MUTYH, NTHL1, POLE, POLD1*)
- Erfelijke colonkanker non-polyposis/HNPCC/ Lynch:
- onderzoek microsatelliet-instabiliteit (MSI)
- onderzoek methylatie promotor *MLH1*-gen
- mutatie-onderzoek (*MLH1, MSH2, MSH6, PMS2*)[☞]
- Fanconi anemia ([genpanel](#))[†]
- Feochromocytomen, hereditaire paragangliomen (*SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, MAX, TMEM127, SDHAF2*)
- Melanoom, familiaal maligne (*CDKN2A, CDK4, POT1, BAP1*)
- Multipel endocriene neoplasie/ MEN type 2A, MEN type 2B, schildklierkarcinoom, FMTC, familiale Hirschsprung (*RET*)
- Neurofibromatose type 1 (*NF1*)^{!!}
- Neurofibromatose type 2 (*NF2*)
- Von Hippel Lindau syndroom (*VHL*)

FARMACOGENETISCH ONDERZOEK

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

IMMUUNAANDOENINGEN

- Primaire immuundeficiëntie (PID), APECED (*AIRE*)
- Primaire immuundeficiëntie, subpanel antilichaam deficiëntie (CVID, agammaglobulinemie, hyper-IgM syndroom) ([genpanel](#))[†]
- Primaire immuundeficiëntie, subpanel chronische mucocutane candidiasis (CMC, hyper-IgE S.) ([genpanel](#))[†]
- Primaire immuundeficiëntie, subpanel SCID ([genpanel](#))[†]

ANDERE: