

Versie maart 2025

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

Voor een overzicht van alle genen in de genpanels zie: <https://www.lumc.nl/over-het-lumc/afdelingen/klinische-genetica/genpanels/>

* Dit betreft genpanel analyse met een gegarandeerde volledige dekking van de core genen.
Gebruik voor (genpanel analyse op basis van) Whole Exome Sequencing (WES) het "Aanvraagformulier voor exoomsequencing"
<https://www.lumc.nl/over-het-lumc/afdelingen/klinische-genetica/aanvraagformulieren/>

** Alleen aan te vragen door klinisch geneticus

*** Dit betreft de basis genpanels:

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

Polycysteuze nierziekten met 4 genen (waaronder PKD1)

Spierdystrofieën / Myopathieën met 60 genen

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

NB. NGS wordt verricht bij GenomeScan B.V.

Aandoening	Type	Gen/Onderzoek	Uitslagtermijn
Bloedziekten			
o Hemochromatose	Type 1	o HFE	28 dagen
o Hemofilie (Let op: 2 buizen EDTA bloed insturen)	Type A	o F8	56 dagen
	Type B	o F9	56 dagen
o Hemoglobinopathie/thalassemie N.B.: Gebruik aanvraagformulier Hemoglobinopathie onderzoek			
Diabetes			
o Hyperproinsulinemie		o INS	56 dagen
o Insuline afhankelijke diabetes		o INS	56 dagen
o MIDD (Maternally Inherited Diabetes and Deafness)		o m.3243A>G tRNALEU/UUR	28 dagen
o MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young)	Type 1	o HNF4A	56 dagen
	Type 2	o GCK	56 dagen
	Type 3	o HNF1A	56 dagen
	Type 4	o PDX1 (IPF1)	56 dagen
	Type 5	o HNF1B	56 dagen
	Type 6	o NEUROD1	56 dagen
	Type 10	o INS	56 dagen
o PNDM (Permanente Neonatale Diabetes Mellitus)		o GCK	56 dagen
		o INS	56 dagen
		o KCNJ11	56 dagen
o Persisterende hyperinsulinemische hypoglykemie		o GCK	56 dagen
		o KCNJ11	56 dagen
Groeistoornissen/skeletafwijkingen			
o Achondroplasia		o FGFR3	56 dagen
o Acromesomele dysplasie	Type Maroteaux	o NPR2	56 dagen
o NPR2-gerelateerde grote lengte		o NPR2	56 dagen
o Erfelijke Multipel Osteochondromen		o EXT1	56 dagen
		o EXT2	56 dagen

○ Hypochondroplasie		○ FGFR3	56 dagen
○ Kleine lengte (geproportioneerd)		○ GH1	56 dagen
		○ GHR	56 dagen
		○ GHSR	56 dagen
		○ IGF1	56 dagen
		○ IGF1R	56 dagen
		○ IGFALS	56 dagen
		○ STAT5B	56 dagen
○ Kleine lengte (osteocondritis dissecans)		○ ACAN	56 dagen
○ Langer mesomele dysplasie (Leri-Weill dyschondrosteosis)		○ SHOX	56 dagen
○ Multipele epifysaire dysplasie		○ COMP	56 dagen
○ Pseudoachondroplasie		○ COMP	56 dagen
○ Thanatofore dysplasie		○ FGFR3	56 dagen
○ Van Buchem's ziekte		○ VBCH	28 dagen
Immuunsysteem			
○ Chilblain lupus	Type 1	○ TREX1	28 dagen
○ Granulomateuze ziekte, chronische, X-gebonden		○ CYBB	56 dagen
○ Lymfoproliferatief syndroom		○ XLP	28 dagen
○ Mediterrane koorts, familiale (FMF)		○ MEFV	56 dagen
○ Wiskott-Aldrich syndroom		○ WAS	28 dagen
Kanalopathieën			
○ Hyperkaliëmische periodieke paralyse (HYPP)		○ SCN4A	56 dagen
○ Hypokaliëmische periodieke paralyse (HOKPP)	Type 1	○ CACNA1S	28 dagen
	Type 2	○ SCN4A	56 dagen
○ Myotonia congenita (Thomsen, Becker)		○ CLCN1	56 dagen
○ Myotonia permanens/fluctuans		○ SCN4A	56 dagen
○ Paramyotonia congenita		○ SCN4A	56 dagen
Neurogenetica			
○ Aicardi-Goutières syndroom	Type 1	○ TREX1	28 dagen
○ Alternerende hemiplegie op kinderleeftijd	Type 2	○ ATP1A3	56 dagen
○ CADASIL		○ NOTCH3	56 dagen
○ CARASIL/ CADASIL	Type 2	○ HTRA1	56 dagen
○ Dentatorubro-Pallidoluysische Atrofie (DRPLA)		○ ATN1	28 dagen
○ Episodische ataxie	Type 2	○ CACNA1A	56 dagen
○ Hersenbloedingen, erfelijke (HCHWA-D)		○ APP	28 dagen
○ Huntington (HD), ziekte van		○ HTT	28 dagen
○ Huntington, disease-like 2 (HDL2)		○ JPH3	28 dagen
○ Hyperekplexia (familiaire Startle disease)		○ GLRA1	56 dagen
		○ GLRB	56 dagen
		○ SLC6A5	56 dagen
○ Migraine, familiale hemiplegische (FHM)		○ ATP1A2	56 dagen

		o CACNA1A	56 dagen
		o SCN1A	56 dagen
o Myoclonie dystonie		o SGCE	56 dagen
o Neuronale Ceroid Lipofuscinose (NCL)	Juveniel	o CLN3	56 dagen
	Laat infantiel	o TPP1 (CLN2)	56 dagen
	Laat infantiel	o CLN6	56 dagen
	Laat infantiel	o CLN8	56 dagen
	Laat infantiel/ adult	o PPT1 (CLN1)	56 dagen
o Paroxysmale torticollis		o CACNA1A	56 dagen
o Polyglutamine repeat ziektes		o CACNA1A, TBP, ATXN1, ATXN7, ATXN2, ATXN3 en ATN1	56 dagen
o Retinale vasculopathie met cerebrale leukodystrofie (RVCL)		o TREX1	28 dagen
Oncogenetica			
<i>*Alle onderzoeken alleen aan te vragen door klinisch geneticus</i>			
o Borst- en ovariumkanker, erfelijk*		o ATM	56 dagen
		o BARD1	56 dagen
		o BRCA1	56 dagen
		o BRCA2	56 dagen
		o BRIP1	56 dagen
		o CHEK2	56 dagen
		o PALB2	56 dagen
		o RAD51C	42 dagen
		o RAD51D	42 dagen
o Clear cell meningioma / Familial multiple meningioma*	CCM	o SMARCE1	56 dagen
		o SMARCB1	56 dagen
o FAMMM (Familial Atypical Multiple Mole-Melanoma)*		o CDK4	56 dagen
		o CDKN2A	56 dagen
		o POT1	56 dagen
		o BAP1	56 dagen
		o MITF	56 dagen
o Gastro-Intestinale Stromale Tumoren (GIST, Carney-Stratakis syndroom)		o SDHA	56 dagen
o Hyperparathyreoïdie kaaktumor syndroom (HPT-JT/HRPT2)		o CDC73	56 dagen
o Lynch syndroom (HNPCC)*		o MLH1	56 dagen
		o MSH2 (incl. EPCAM)	56 dagen
		o MSH6	56 dagen
		o PMS2	56 dagen (RNA 120 dagen)

○ Myelo-proliferatieve neoplasie (MPN, somatische mutatie)		○ JAK2 (p.Val617Phe)	28 dagen
		○ MPN-combi: JAK2 exon 12 & exon 14 (p.Val617Phe), MPL exon 10 en CALR exon 9	28 dagen
○ Niercelcarcinoom, erfelijk (Renal Cell Carcinoma)	RCC	○ SDHB	56 dagen
○ Paragangliomen en/of feochromocytomen		○ MAX	56 dagen
		○ SDHA	56 dagen
		○ SDHAF2	56 dagen
		○ SDHB	56 dagen
		○ SDHC	56 dagen
		○ SDHD	56 dagen
		○ TMEM127	56 dagen
○ Polyposis coli, adenomateus*	FAP1	○ APC (incl. GREM1)	56 dagen
	MAP	○ MUTYH	56 dagen
	NAP	○ NTHL1	56 dagen
	PPAP	○ POLD1	56 dagen
	PPAP	○ POLE	56 dagen
	FAP4	○ MSH3	56 dagen
○ Rhabdoid tumor predispositie syndroom (RTPS)*	RTPS1	○ SMARCB1	56 dagen
	RTPS2	○ SMARCA4	56 dagen
○ Small cell carcinoma of the ovary, hypercalcemic type *	SCCOHT	○ SMARCA4	56 dagen
	SCCOHT	○ SMARCB1	56 dagen
○ Schwannomatose*		○ SMARCB1	56 dagen
Polycysteuze nierziekte			
○ Autosomaal dominante polycysteuze nierziekte (ADPKD)	Dominant	○ PKD1	90 dagen
		○ PKD2	56 dagen
○ Autosomaal dominante polycysteuze nier- en leverziekte (ADPKLD)	Dominant	○ GANAB	56 dagen
○ Autosomaal recessieve polycysteuze nierziekte (ARPKD)	Recessief	○ PKHD1	56 dagen
○ Renal cysts and diabetes syndrome (RCAD)	Dominant	○ HNF1B	56 dagen
Spierdystrofieën / Myopathieën			
○ Slow-channel congenitale myasthenie syndroom-4A (CMS4A)	Type 4A	○ CHRNE	56 dagen
○ Congenitale myasthenie syndroom-5 (CMS5)	Type 5	○ COLQ	56 dagen
○ Congenitale myasthenie syndroom -9 (CMS9) associated with AChR deficiency	Type 9	○ MUSK	56 dagen
○ Congenitale myasthenie syndroom-10 (CMS10)	Type 10	○ DOK7	56 dagen
○ Congenitaal myastheen syndroom 11 geassocieerd met acetylcholine receptor deficiëntie (CMS11)	Type 11	○ RAPSIN	56 dagen
○ Congenitale myasthenie syndroom-14 (CMS14)	Type 14	○ ALG2	56 dagen

o Congenitale myasthenie syndroom-15 (CMS15)	Type 15	o ALG 14	56 dagen
o Duchenne en Becker		o DMD <i>alleen MLPA</i>	28 dagen
		o DMD <i>alleen sequencen</i>	56 dagen
		o DMD <i>MLPA , indien negatief direct gevolgd door sequencen</i>	56 dagen
o Emery-Dreifuss (X-gebonden)		o EMD	28 dagen
o Facioscapulohumerale (FSHD) (Let op: 2 buizen EDTA bloed insturen)	Type 1/2	o Rearrangement chromosoom 4	90 dagen
		o Permissieve haplotype analyse (4qA/B)	90 dagen
	Type 2	o SMCHD1	56 dagen
		o LRIF1	
		o DNMT3B	
o Spierdystrofieën	Myofibrillar myopathy	o MYOT	56 dagen
	Emery–Dreifuss muscular dystrophy (EDMD)	o LMNA	56 dagen
	Rippling muscle disease	o CAV3	28 dagen
	LGMD D4 / R1	o CAPN3	56 dagen
	LGMD R2	o DYSF	56 dagen
	LGMD R5	o SGCG	56 dagen
	LGMD R3	o SGCA	56 dagen
	LGMD R4	o SGCB	56 dagen
	LGMD R6	o SGCD	56 dagen
	LGMD R7	o TCAP	28 dagen
	LGMD R8	o TRIM32	56 dagen
	LGMD R9	o FKRP	28 dagen
	LGMD R12	o ANO5	56 dagen
o Miyoshi (MMD3)		o ANO5	56 dagen
o Myopathie met stoornissen in het extrapiramidale systeem		o MICU1	28 dagen
Stofwisselingsziekten			
o Bijnierhypoplasie, congenitale		o NR0B1 (DAX1)	56 dagen
o Cystinurie		o SLC3A1	56 dagen
		o SLC7A9	56 dagen
Syndroomdiagnostiek			
o Coffin-Siris syndroom		o ARID1A	56 dagen
		o ARID1B	56 dagen
		o SMARCA4	56 dagen

		○ SMARCB1	56 dagen
		○ SMARCE1	56 dagen
○ Ellis van Creveld syndroom		○ EVC	56 dagen
		○ EVC2	56 dagen
○ Filippi syndroom		○ CKAP2L	56 dagen
○ Marshall-Smith syndroom		○ NFIX	56 dagen
○ Nicolaides-Baraitser syndroom		○ SMARCA2	56 dagen
○ Peters Plus syndroom		○ B3GLCT (B3GALTL)	56 dagen
○ Pitt-Hopkins syndroom		○ TCF4	56 dagen
○ Rubinstein-Taybi syndroom		○ CREBBP	56 dagen
		○ EP300	56 dagen
○ Sotos syndroom		○ NSD1	56 dagen
○ Sotos-like syndroom		○ DNMT3A	56 dagen
		○ NFIX	56 dagen
		○ SETD2	56 dagen
		○ HIST1H1E	56 dagen
○ TAR (thrombocytopenia-absent radius) syndroom		○ 1q21.1 deletie en RBM8A SNP	28 dagen
○ Weaver syndroom		○ EZH2	56 dagen
Overige			
○ Hypocalciurische Hypercalcemie, familiale (FHH)		○ CASR ○ GNA11 ○ AP2S1	56 dagen
○ Keratosis follicularis spinulosa decalvans (KFSD)		○ MBTPS2	28 dagen