

Overzicht DNA-diagnostiek in Nederland (24 februari 2009)**Richtlijn voor uitslagtermijnen**

prenatale diagnostiek	2 (maximaal 3) weken
analyseren van een in de familie bekende mutatie	6 weken*
het opsporen van een in de familie nog onbekende mutatie	zie tabel
koppelingsonderzoek	zie tabel

* NB Voor partners van een familielid uit een familie met een bekende mutatie geldt de termijn zoals in de tabel is aangegeven voor het opsporen van een in de familie nog onbekende mutatie.

Codes centra:

1 AMC Amsterdam (KG), 2 Groningen, 3 Leiden, 4 Maastricht, 5 Nijmegen, 6 Rotterdam, 7 Utrecht, 8 VUmc Amsterdam, 9 NKI/AvL Amsterdam, 10 AMC Amsterdam (IOI), 11 AMC Amsterdam (GMZ), 12 AMC Amsterdam (Neuro), 14 AMC Amsterdam (Patho), 15 AMC Amsterdam (LVG)

Ziekte	OMIM#	Gen	Duur	Centrum	Opm.
2-Methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase	231670	HADH2	3 tot 6 maanden	11	
3-alpha-methylglutacon acidurie type 1	250950	AUH	3 tot 6 maanden	11	
3-alpha-methylglutaconyl-CoA dehydrogenase deficiëntie	250950	AUH	3 tot 6 maanden	11	
5-alpha-reductase deficiëntie (PPSH)	264600	SRD5A2	6 maanden	6	
Achondroplasie	100800	FGFR3	3 maanden	3, 4, 6, 8	
Achromatopsie type 2	216900	CNGA3	3 maanden	5	1
Achromatopsie type 3	262300	CNGB3	3 maanden	5	1
Adrenogenitaal Syndroom (11-b hydroxylase deficiëntie)	202010	CYP11B1	6 maanden	5	
Adrenogenitaal syndroom (21-hydroxylase deficiëntie)	201910	CYP21A2	6 maanden	5	
Adrenogenitaal syndroom (p450c17 en p450c21 deficiëntie)	201750	POR	6 maanden	5	
Adrenogenitaal Syndroom type II (3-b hydroxysteroid dehydrogenase deficiëntie)	201810	HSD3B2	6 maanden	5	
Adrenoleukodystrofie neonataal	602136	PEX1	3-6 maanden	11	
Adrenoleukodystrofie, X-gebonden	300100	ABCD1	3 maanden	5, 11	
ADULT syndroom	103285	TP63	3 maanden	5	
Adult-onset autosomal dominant leukodystrophy	169500	LMNB1	6 maanden	8	
AEC syndroom (Hay-Wells)	106260	TP63	3 maanden	5	
Agammaglobulinemie, X-gebonden	300300	BTK	3 maanden	3, 7	
AID deficiëntie	605257	AICDA	6 maanden	7	
Alagille syndroom	118450	JAG1	6 maanden	6	
Alan Herndon Dudley syndroom / Monocarboxylate transporter 8 deficiency	300523	MCT8	6 maanden	6	

Codes centra: 1 AMC Amsterdam, 2 Groningen, 3 Leiden, 4 Maastricht, 5 Nijmegen, 6 Rotterdam, 7 Utrecht, 8 VUmc Amsterdam, 9 NKI/AvL Amsterdam, 10 AMC Amsterdam (IOI), 11 AMC Amsterdam (GMZ), 12 AMC Amsterdam (Neuro), 14 AMC Amsterdam (Patho), 15 AMC Amsterdam (LVG)

Albinisme, Oculocutaan, type 1	203100	TYR	6 maanden	10	
Albinisme, Oculocutaan, type 2	203200	OCA2	6 maanden	10	
Albinisme, X-linked (OA1)	300500	OA1	6 maanden	10	
Albright hereditary osteodystrophy (AHO)	103580	GNAS	3 maanden	1, 7	
Alexander, ziekte van	203450	GFAP	3 maanden	8	
Alpers syndroom	203700	POLG	6 maanden	4, 5	
Alport syndroom, autosomaal recessief	120070	COL4A3	in overleg	4	6, 7
Alport syndroom, autosomaal recessief/dominant	120131	COL4A4	in overleg	4	6, 7
Alport syndroom, X-gebonden	303630	COL4A5	in overleg	4	6, 7
Alzheimer disease, familial, type 4; AD4	606889	PSEN2	6 maanden	6, 8	
Alzheimer, familiale preseniele ziekte van	104300	PSEN1	6 maanden	6	
Alzheimer disease familial, AD1	104300	APP	6 maanden	8	
Amyloidotische polyneuropathie	176300	TTR	3 maanden	2	
Amyotrofe Lateraal Sclerose (ALS1)	105400	SOD1	6 maanden	6, 12	
Amyotrofe Lateraal Sclerose (ALS9)	611895	ANG	6 maanden	12	
Amyotrofe laterale sclerose	105400	SOD1	6 maanden	6	
Amyotrofie, Neuralgisch, Hereditair	162100	SEPT9	6 maanden	12	
Andersen syndroom	170390	KCNJ2	3 maanden	1	
Androgeenreceptor-deficiëntie	300068	AR	6 maanden	6	
Anemie, hypochromisch, microcytair (DMT1)	206100	SLC11A2	6 maanden	5	
Angelman syndroom	105830	Methylering	2 maanden	1, 4, 5, 6	
Angelman syndroom	105830	UBE3A	3 maanden	1, 4, 5, 6	
Angioneurotisch oedeem	106100	SERPING1	3 maanden	1	
Anhidrotische ectodermale dysplasie (AED)	30510	ED1	4 maanden	2	
Anhidrotische ectodermale dysplasie (AED) AD of AR	606603	EDARADD	4 maanden	2	
Anhidrotische ectodermale dysplasie (AED) AD of AR	604095	EDAR	4 maanden	2	
Aniridie	106210	PAX6	3 maanden	1	
Antitrypsine-deficiëntie (alpha 1)	107400	AAT	2 maanden	6	

Aortic Valve disease	190198	NOTCH1	6 maanden	2	
Apparent Mineralocorticoid Excess type 1 (AME1)	218030	HSD11B2	6 maanden	5	
Arginine glycine amidino transferase (AGAT) deficiëntie	602360	AGAT	3 maanden	8	
Arginine-succinaat lyase deficiëntie	207900	ASL	3 tot 6 maanden	11	
Aritmogene rechter ventrikel dysplasie/cardiomyopathie (ARVD12)	601214	JUP	3 maanden	1	
Aritmogene rechter ventrikel dysplasie/cardiomyopathie (ARVD5)	604400	TMEM43	3 maanden	1, 2	20
Aromatische L-aminozuur decarboxylase deficiëntie (AADC)	608643	DDC	4 maanden	5, 11	
Arts syndroom/ Charcot-Marie-Tooth disease 5	301835	PRPS1	6 maanden	5	
Arylsulfatase A-pseudodeficiëntie	250100	ARSA	3 maanden	7	
Ataxia telangiectasia	208900	ATM	6 maanden	9	
Ataxia-oculomotor apraxia (AOA/AOA1)	208920	APTX	3 maanden	6	
Ataxie met geïsoleerde vitamine E deficiëntie (AVED)	277460	TTPA	3 maanden	5	
ATR-X (alpha-thalassemie met mentale retardatie, X-gebonden)	301040	ATRX	3 maanden	5	
Atrium septum defect 2 (ASD2)	607941	GATA4	3 maanden	1, 4, 6	
Atrium septum defect met atrioventriculaire geleidingsstoornis	108900	NKX2.5	3 maanden	1, 6, 7	
Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom (ALPS), type 1a	134637	FAS	6 maanden	7	
Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom (ALPS), type 1b	134638	FASL	6 maanden	7	
Auto-immuun lymfoproliferatief syndroom (ALPS), type 2a	601762	CASP10	6 maanden	7	
Autosomaal dominante doofheid, type 8/12 (DFNA8/12)	601543	TECTA	6 maanden	5	
Autosomaal Dominante Spastische Paraplegie 31	610250	REEP1	6 maanden	5	
Autosomaal Dominante Spastische Paraplegie 3A	182600	SPG3A	6 maanden	5	
Autosomaal recessieve doofheid, type 21 (DFNB21)	603629	TECTA	6 maanden	5	
Autosomaal Recessieve Spastische Paraplegie 11	604360	SPG11	6 maanden	5	
Autosomal dominant nocturnal frontal lobe epilepsy (ADNFLE)	605375	CHRN2	6 maanden	7	
Autosomal dominant nocturnal frontal lobe epilepsy (ADNFLE)	600513	CHRNA4	6 maanden	7	
Azoö/oligozoöspermie (Y-deleties)	400003	AZF genen	2 maanden	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8	
Bannayan-Riley-Ruvalcaba syndroom	153480	PTEN	?	5	

			maanden		
Barth syndroom	302060	TAZ	3 maanden	1, 4	
Bartter syndroom type 2	601678	KCNJ1	6 maanden	5	
Bartter syndroom type 3	607364	CLCNKB	6 maanden	5	
Bartter syndroom type 4	602522	BSND	6 maanden	5	
Basaal cel nevus syndroom (BCNS;Gorlin)	109400	PTCH	6 maanden	8	
Beckwith-Wiedeman syndroom	130650	Methylering	3 maanden	1	
Beckwith-Wiedeman syndroom	130650	CDKN1C	3 maanden	1	
Bijnierhypoplasie, congenitale (AHC)	300200	DAX1	3 maanden	3, 7	
Birt-Hogg-Dubé syndroom	135150	FLCL	3 maanden	8	
Blackfan-Diamond anemie	610629	RPS24	6 maanden	8	
Blackfan-Diamond syndroom	105650	RPS19	6 maanden	8	
Blau syndroom	186580	NOD2	6 maanden	7	
Blepharophimosis, ptosis, en epicanthus inversus (BPES)	110100	FOXL2	3 maanden	8	
Bloch-Sulzberger syndroom (IP2)	308300	NEMO	2-6 maanden	2	14
Borst- en ovariumkanker, erfelijk (BRCA1)	113705	BRCA1	4 maanden	2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9	
Borst- en ovariumkanker, erfelijk (BRCA2)	600185	BRCA2	4 maanden	2, 3, 4, 5, 6, 7, 8, 9	
Brachydactylie type b	113000	ROR2	3 maanden	5	
Brachydactylie type b	611377	NOG	3 maanden	5	
Branchio-oto-renaal (BOR) syndroom	113650	SIX1	6 maanden	5	
Branchio-oto-renaal (BOR) syndroom	113650	EYA1	6 maanden	5	
Branchiootie syndrome (BOS)	602588	EYA1	6 maanden	5	
Brugada syndroom	601144	SCN5A	6 maanden	1, 4	
Börjeson-Forssman-Lehmann syndroom (BFLS)	301900	PHF6	3 maanden	5	
CADASIL	125310	NOTCH3	6 maanden	3	
Canavan, ziekte van	271900	ASPA	3 maanden	8	
Cardiale aanlegstoornis/ malformatie, congenitaal	300265	ZIC3	3 maanden	4	

Cardiale aanlegstoornis/ malformatie, congenitaal	605194	CFC1	3 maanden	4	
Cardio-Facio-Cutaneous syndroom (CFC)	115150	BRAF	6 maanden	5	
Cardio-Facio-Cutaneous syndroom (CFC)	115150	KRAS	6 maanden	5	
Cardiofaciocutaneous syndroom (CFC)	115150	MAP2K2	6 maanden	5	
Cardiofaciocutaneous syndroom (CFC)	115150	MAP2K1	6 maanden	5	
Cardiomyopathie, Aritmogeen rechter ventrikel dysplasie (ARVD/C9)	609040	PKP2	3 maanden	1, 2, 7	
Cardiomyopathie, aritmogeen rechter ventrikel dysplasie (ARVD10)	610193	DSG2	3 maanden	1, 2, 7	
Cardiomyopathie, aritmogeen rechter ventrikel dysplasie (ARVD11)	610476	DSC2	3 maanden	1, 2, 7	
Cardiomyopathie, Aritmogeen rechter ventrikel dysplasie (ARVD8)	607450	DSP	3 maanden	1, 7	
Cardiomyopathie, dilaterende	601494	TNNT2	3 maanden	1, 4, 6	
Cardiomyopathie, dilaterende	115200	LMNA	3 maanden	1	
Cardiomyopathie, dilaterende	601411	SGCD	4 maanden	2	
Cardiomyopathie, dilaterende	611878	TPM1	3 maanden	1, 4	
Cardiomyopathie, dilaterende	160760	MYH7	6 maanden	1, 2, 4, 6	
Cardiomyopathie, dilaterende	611878	EMD	6 maanden	2, 4	
Cardiomyopathie, dilaterende / hypertrofische	600824	CSRP3	6 maanden	2, 4	
Cardiomyopathie, dilaterende / hypertrofische, mitochondrieel	251900	mtDNA	6 maanden	4	
Cardiomyopathie, dilaterende type 1A (CMD1A)	115200	ACTC	6 maanden	4, 6	
Cardiomyopathie, dilaterende type 1I (CMD1I)	604765	DES	3 maanden	2, 4	
Cardiomyopathie, dilaterende type 3A (CMD3A)	300069	TAZ	3 maanden	1, 4	
Cardiomyopathie, dilaterende, met 'woolly hair' & keratoderma	605676	DSP	6 maanden	1	
Cardiomyopathie, hypertrofische (CMH)	192600	ACTC	6 maanden	4, 6	
Cardiomyopathie, hypertrofische, met WPW	600858	LAMP2	3 maanden	1	
Cardiomyopathie, hypertrofische, met WPW	600858	PRKAG2	3 maanden	1, 4, 6	
Cardiomyopathie, hypertrofische, type 1	192600	MYH7	6 maanden	1, 2, 4, 6	
Cardiomyopathie, hypertrofische, type 2	115195	TNNT2	3 maanden	1, 4, 6	
Cardiomyopathie, hypertrofische, type 3 (CMH3)	115196	TPM1	3 maanden	1, 4	

			maanden		
Cardiomyopathie, hypertrofische, type 4	115197	MYBPC3	6 maanden	1, 4, 6	
Cardiomyopathie, hypertrofische, type 7 (CMH7)	191044	TNNI3	3 maanden	1, 2, 6	
Cardiomyopathie, hypertrofische, type 8 (CMH8)	608751	MYL3	4 maanden	4, 6	
Cardiomyopathie, hypertrofische, type10 (CMH10)	608758	MYL2	4 maanden	4, 6	
Cardiomyopathie, linker ventrikel non-compactie, X-linked	300183	TAZ	3 maanden	1, 4	
Cardiomyopathie, restrictieve	115210	TNNI3	3 maanden	1, 2, 6	
Carney complex type 1	160980	PRKAR1A	3 maanden	1	
Carnitine palmitoyltransferase I deficiëntie	255120	CPT1	3-6 maanden	11	3
Carnitine palmitoyltransferase II deficiëntie	600649	CPT2	3-6 maanden	11	
Carnitine-acylcarnitine translocase deficiëntie	212138	CACT	3-6 maanden	11	3
Carpenter syndroom	201000	RAB23	6 maanden	8	
Cataract & Cardiomyopathie, dilaterende	123590	CRYAB	3 maanden	7	
Catecholaminergic induced polymorphic ventrikel fibrillation (CPVT)	604772	RYR2	6 maanden	1	
Catecholaminergic induced polymorphic ventrikel fibrillation (CPVT)	604772	CASQ2	3 maanden	1	
CD3 γ -deficiënte SCID	186740	CD3G	6 maanden	7	
CD3 δ -deficiënte SCID	186790	CD3D	6 maanden	7	
CD3 ϵ -deficiënte SCID	186830	CD3E	6 maanden	7	
CD40 ligand deficiëntie	300386	CD40LG	6 maanden	7	
Centraal areolaire chorioide dystrofie	179605	RDS	3 maanden	5, 6	1
Centraal Reuscel Granuloom (Cherubisme)	118400	SH3BP2	1-3 maanden	1	
Central Core Disease	117000	RYR1	6 maanden	5	2
Cerebral Cavernous Malformations 1 (CCM1)	604214	KRIT1	6 maanden	6	
Cerebral Cavernous Malformations 2 (CCM2)	603284	MGC4607	6 maanden	6	
Cerebral Cavernous Malformations 3 (CCM3)	603285	PDCD10	6 maanden	6	
Cerebrotendineuze xanthomatose (CTX)	213700	CYP27A1	3 maanden	5	
Charcot Marie Tooth, ziekte van: CMTX	302800	GJB1	3-6 maanden	12	

Charcot Marie Tooth, ziekte van: type 1A	118220	PMP22	2 maanden	12	15
Charcot Marie Tooth, ziekte van: type 1B	118200	MPZ	3-6 maanden	12	
Charcot Marie Tooth, ziekte van: type 1C	601098	LITAF	3 maanden	12	
Charcot Marie Tooth, ziekte van: type 2A2	609260	MFN2	6 maanden	12	
Charcot Marie Tooth, ziekte van: type 2B	600882	RAB7	6 maanden	12	
Charcot Marie Tooth, ziekte van: type 2D	601472	GARS	6 maanden	12	
Charcot Marie Tooth, ziekte van: type 2E	607684	NEFL	6 maanden	12	
Charcot Marie Tooth, ziekte van: type 2F	606595	HSPB1	6 maanden	12	
Charcot Marie Tooth, ziekte van: type 2K / 4A	607831	GDAP1	6 maanden	12	
Charcot Marie Tooth, ziekte van: type 4C	601596	SH3TC2	6 maanden	12	
Charcot Marie Tooth, ziekte van: type 4D	601455	NDRG1	6 maanden	12	
Charcot Marie Tooth, ziekte van: type C, dominant intermediair	608323	YARS	6 maanden	12	
CHARGE (Colobomen, Hartafwijkingen, Atesie van de choanen, Retardatie, Genitale hypoplasie, E(oor)afwijkingen)	214800	CHD7	6 maanden	5, 6	
Cherubisme	118400	SH3BP2	1-3 maanden	1	
Cholestase, progressieve familiale intrahepatische type 1 (PFIC1)	211600	ATP8B1	6 maanden	1, 7	
Cholestase, progressieve familiale intrahepatische type 2 (PFIC2)	601847	ABCB11	6 maanden	1, 7	
Cholestase, progressieve familiale intrahepatische type 3 (PFIC3)	602347	ABCB4	6 maanden	1	
Chorea, benign hereditary	118700	TITF1	3 maanden	1, 8	
Choroideremie (TCD)	303100	CHM	6 maanden	5	
Chromosoom 17q21.31 deletie syndroom	610443	onbekend	3 maanden	5	
Chromosoom 9q deletie syndroom	610253	EHMT1	3 maanden	5	
Chronische Granulomateuze Ziekte	306400	CYBB	in overleg	3	
CINCA syndroom	607115	CIAS1	6 maanden	7	
Complex (oxphos) deficiëntie, gecombineerde	606075	TWINKLE	6 maanden	4, 5	
Complex (oxphos) deficiëntie, gecombineerde	609204	MRPS16	6 maanden	5	
Complex (oxphos) deficiëntie, gecombineerde	606639	GFM1	6 maanden	4, 5	
Complex (oxphos) deficiëntie, gecombineerde	608109	PUS1	6 maanden	4, 5	

			maanden		
Complex I deficiëntie, autosomaal recessief	252010	NDUFV2	6 maanden	4, 5	9
Complex I deficiëntie, autosomaal recessief	252010	NDUFA1	6 maanden	5	
Complex I deficiëntie, autosomaal recessief	252010	NDUFS8	6 maanden	4, 5	9
Complex I deficiëntie, autosomaal recessief	252010	NDUFS2	6 maanden	4, 5	9
Complex I deficiëntie, autosomaal recessief	252010	NDUFS6	6 maanden	5	
Complex I deficiëntie, autosomaal recessief	252010	NDUFV1	6 maanden	4, 5	9
Complex I deficiëntie, autosomaal recessief	252010	MIMITIN	6 maanden	5	
Complex I deficiëntie, autosomaal recessief	252010	NDUFS7	6 maanden	4, 5	9
Complex I deficiëntie, autosomaal recessief	252010	NDUFS1	6 maanden	4, 5	9
Complex I deficiëntie, autosomaal recessief	252010	NDUFS3	6 maanden	5	
Complex I deficiëntie, autosomaal recessief	252010	NDUFS4	6 maanden	4, 5	9
Complex I deficiëntie, X-gebonden	300403	NDUFB11	6 maanden	5	9
Complex II deficiëntie, autosomaal recessief	185470	SDHB	6 maanden	5	9
Complex II deficiëntie, autosomaal recessief	252011	SDHA	6 maanden	4, 5	9
Complex III deficiëntie, autosomaal recessief	191330	UQCRB	6 maanden	5	9
Complex III deficiëntie, autosomaal recessief	606104	BCS1L	6 maanden	4, 5	9
Complex IV deficiëntie, autosomaal recessief	220110	SCO1	6 maanden	4, 5	9
Complex IV deficiëntie, autosomaal recessief	220110	COX10	6 maanden	4, 5	9
Complex IV deficiëntie, autosomaal recessief	220110	COX15	6 maanden	5	9
Complex IV deficiëntie, autosomaal recessief	220110	SCO2	6 maanden	4, 5	9
Complex IV deficiëntie, autosomaal recessief	220110	SURF1	6 maanden	4, 5	9
Complex IV deficiëntie, autosomaal recessief (Leigh, Frans-Canadese type)	220110	LRPPRC	6 maanden	5	9
Complex V deficiëntie, autosomaal recessief	604273	ATP12	6 maanden	5	9
Congenitale bilaterale aplasie vas deferens (CBAVD)	277180	CFTR	2 maanden	2, 6, 8	
Congenitale hypomyelinisatie (CHN of CMT4E)	605253	EGR2	3 maanden	12	
Conradi-Hünemann/Happle syndroom (CDPX2)	302960	EBP	3-6 maanden	11	

Cornelia de Lange syndroom	122470	NIPBL	6 maanden	1	
Cornelia de Lange syndroom, X-gebonden	300590	SMC1A	5 maanden	1	
Costello syndroom	218040	BRAF	6 maanden	5	
Costello syndroom	218040	KRAS	6 maanden	5	
Costello syndroom	218040	HRAS	6 maanden	5	
Cowden, ziekte van	158350	PTEN	3 maanden	5	
Craniosynostosis	136350	FGFR1	6 maanden	4, 6, 8	16
Craniosynostosis	134934	FGFR3	6 maanden	4, 6, 8	16
Craniosynostosis	176943	FGFR2	6 maanden	4, 6, 8	16
Craniosynostosis	601622	TWIST	6 maanden	4, 6, 8	16
Creatine transporter defect, X-gebonden	300352	SLC6A8	3 maanden	8	
Crigler Najjar syndroom	218800	UGT1A1	6 maanden	6	
Cryptogene progressieve myoclonie epilepsie	611726	KCTD7	6 maanden	7	
Currarino, Trias van	176450	HLXB9	6 maanden	7	
Cyclic neutropenia	162800	ELA2	3 maanden	1	
Cylindromatosis (familiaire)	123850	CYLD1	6 maanden	6	
Cystinosis	219800	CTNS	6 maanden	5	
Cystische fibrose	219700	CFTR	2 maanden	2, 6, 8	
D-2-hydroxyglutaric aciduria	600721	D2HGDH	3 maanden	8	
Danon disease	300257	LAMP2	3 maanden	1	
Dent disease, nephrolithiasis type 1	300009	CLCN5	6 maanden	5	
Denys Drash syndroom	194080	WT1	3 maanden	1	
Desmosterolosis	602398	DHCR24	3-6 maanden	11	
Diabetes insipidus, centrale	125700	AVP	6 maanden	5	
Diabetes insipidus, nefrogene, autosomaal dominant	125800	AQP2	3 maanden	5	
Diabetes insipidus, nefrogene, autosomaal recessief	222000	AQP2	3 maanden	5	
Diabetes insipidus, nefrogene, X-gebonden	304800	AVPR2	3 maanden	5	

			maanden		
Diabetes mellitus, neonatale, type 2	610374	ABCC8	6 maanden	1	
Diabetes mellitus, neonatale, type 3	610582	KCNJ11	6 maanden	1	
Diabetes mellitus, permanent, neonatale	606176	GCK	6 maanden	1	
Dibifunctional protein (DBP of MFE2) deficiëntie	601860	MFE2	3-6 maanden	11	
Dihydropyrimidinase (DHP) deficiëntie	222748	DPYS	3-6 maanden	11	
Dihydropyrimidine dehydrogenase (DPD) deficiëntie	274270	DPYP	3-6 maanden	11	
Doofheid, autosomaal dominant, type 2 (DFNA2)	600101	KCNQ4	3 maanden	5	1
Doofheid, autosomaal dominant, type 6/14 (DFNA6/14)	600965	WFS1	3 maanden	5	2
Doofheid, autosomaal dominant, type 9 (DFNA9)	601369	COCH	3 maanden	5	1
Doofheid, autosomaal recessief (DFNB1, connexine26)	220290	GJB2	3 maanden	5	
Doofheid, X-gebonden type 1 (DFN1)	304700	TIMM8A	3 maanden	5	
Doofheid, X-gebonden type 3 (DFN3)	304400	POU3F4	3 maanden	5	
Dopa Responsieve Dystonie (DRD; DYT5)	128230	GCH1	3 maanden	5	
DRPLA	125370	ANT1	2 maanden	3, 6	
Drukneuropathie, erfelijke	162500	PMP22	2 maanden	12	15
Duchenne-Becker spierdystrofie	310200	DMD	3-6 maanden	3	
Ectodermale dysplasie, hypohidrotisch	305100	ED1	4 maanden	2	
EEC-syndroom	604292	TP63	3 maanden	5	
Ehlers-Danlos Syndroom, type IV	130050	COL3A1	6 maanden	8	7
Ehlers-Danlos Syndroom, type VII	130060	COL1A2	4 maanden	8	7
Ehlers-Danlos Syndroom, type VII	130060	COL1A1	4 maanden	8	7
Ellis-van Creveld syndroom	225500	EVC	in overleg	3	
Emery-Dreifuss spierdystrofie, autosomaal recessief/dominant	181350	LMNA	3 maanden	1	
Emery-Dreifuss, spierdystrofie, X-gebonden	310300	EMD	6 maanden	2, 3, 4	
Epidermolysis bullosa, dystrofisch	120120	COL7A1	6 maanden	5	
Epidermolysis bullosa, junctional	226650	COL17A1	6 maanden	2	8
Epidermolysis bullosa, junctional	226650	LAMB3	?	2	

			maanden		
Epidermolysis bullosa, simplex	131900	KRT14	6 maanden	2	
Epidermolysis bullosa, simplex	131900	KRT5	6 maanden	2	
Epilepsie	607745	SCN2A	6 maanden	7	
Epilepsie	607681	GABRG2	6 maanden	7	
Epilepsie	600235	SCN1B	6 maanden	7	
Epilepsie, Autosomaal Dominante Laterale Temporaalkwab Epilepsie (ADLTE)	600512	LGI1	6 maanden	7	
Epilepsie, Benigne Familiare Neonatale Convulsies (BFNC)	121200	KCNQ2	3 maanden	7	
Epilepsie, Generalized with Febrile Seizures Plus (GEFS)	604233	SCN1A	6 maanden	7	
Epilepsie, Progressieve Myoclonische type 1 (EPM1)	254800	CSTB	3 maanden	7	
Epilepsie, Progressieve Myoclonische type 1 (EPM1)(Unverricht Lundborg disease)	254800	CSTB	3-6 maanden	6, 7	4
Epilepsie, Progressieve Myoclonische type 2A (EPM2A) (Lafora disease)	254780	EPM2A	6 maanden	7	
Epilepsie, Progressieve Myoclonische type 2B (EPM2B) (Lafora disease)	254780	NHLRC1	6 maanden	7	
Epilepsie, pyridoxine afhankelijk	266100	ALDH7A1	3 maanden	7, 8	
Epilepsie, Severe Myoclonic Epilepsy of Infancy (SMEI)	607208	SCN1A	6 maanden	7	
Episodische ataxie, type 1	160120	KCNA1	3 maanden	2	
Erythropoietische protoporfyrie (EPP)	177000	FECH	6 maanden	6	
Ethylmalon acidurie	602437	ETHE1	3 tot 6 maanden	11	
Ethylmalon encephalopathie	602437	ETHE1	3 tot 6 maanden	11	
Exostose, hereditaire multiple (EXT1)	133700	EXT1	6 maanden	3	
Exostose, hereditaire multiple (EXT2)	133701	EXT2	6 maanden	3	
Exsudatieve VitreoRetinopathie, dominante (EVR type 1)	133780	FZD4	6 maanden	5	
Exsudatieve VitreoRetinopathie, dominante (EVR type 1)	133780	LRP5	6 maanden	5	
Fabry, ziekte van	301500	GLA	6 maanden	1, 7	
Facioscapulohumerale spierdystrofie	158900	FSHMD1	3 maanden	3	
Familiaire aorta aneurysma's (FAA); Thoracale aorta aneurysma's en dissecties (TAAD)	608967	ACTA2	3 maanden	6, 8	
Familial creutzfeldt-jakob disease (CJD)	123400	PRNP	6 maanden	12	

Familial Multiple Mole Melanoma	609048	CDK4	3 maanden	3	
Familial Multiple Mole Melanoma (FAMMM)	155600	CDKN2A	3 maanden	3	
Fanconi Anemie, type A	227650	FANCA	3 maanden	8	
Fanconi Anemie, type C	227645	FANCC	3 maanden	8	
Fanconi Anemie, type D1	605724	FANCD1	3 maanden	8	
Fanconi Anemie, type D2	227646	FANCD2	3 maanden	8	
Fanconi Anemie, type E	600901	FANCE	3 maanden	8	
Fanconi Anemie, type F	603467	FANCF	3 maanden	8	
Fanconi Anemie, type G	602956	FANCG	3 maanden	8	
Fatal familial insomnia	600072	PRNP	6 maanden	12	
Feingold syndroom (oculo-digito-esophago-duodenal-syndroom)	164280	MYCN	3 maanden	5	
Fenylketonurie (PKU)	261600	PAH	6 maanden	4, 7	
Fenylketonurie type III	261640	PTPS	3 maanden	4, 7	
Fish-eye ziekte	136120	LCAT	1-3 maanden	15	
FMTC	155240	RET	3 maanden	7	
Focal Dermal Hypoplasia (FDH)	305600	PORCN	3 maanden	1	
Focale segmentale glomerulosclerosis 2; FSGS2	603965	TRPC6	6 maanden	5	
Fragiel X syndroom (FRAXA)	309550	FMR1	2 maanden	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8	
Fragiel X syndroom (FRAXE)	309548	FMR2	3 maanden	6	
Friedreich ataxia	229300	FRDA	3 maanden	5, 6	18
Frontotemporal dementia with parkinsonism linked to chromosome 17 (FTDP-17)	600247	MAPT	6 maanden	8	
Frontotemporal dementia, chromosome 3-linked (FTD3)	600795	CHMP2B	6 maanden	6, 8	
Frontotemporale dementie	607485	Progranulin	6 maanden	6	
Frontotemporale dementie / Pick, ziekte van	600274	TAU	6 maanden	6	
Fructose intolerantie, erfelijke	229600	ALDOB	6 maanden	11	
Galactokinase deficiëntie (Galactosemie type II)	230200	GALK1	3 tot 6 maanden	11	
Galactosemie	230400	GALT	3	11	

			maanden		
Gamma-amino boterzuur transaminase (GABA-T) deficiëntie	137150	GABAT	3 maanden	8	
Gaucher, ziekte van	230800	GBA	3 maanden	1	
Gerstmann-Straussler disease (GSD)	137440	PRNP	6 maanden	12	
Gilbert syndroom	143500	UGT1A1	6 maanden	6	
Gitelman syndroom	263800	SLC12A3	6 maanden	5	
Glaucoom (PAOG), primair	602432	OPTN	6 maanden	10	
Glaucoom (PAOG), primair	601652	MYOC	6 maanden	10	
Glaucoom (PAOG), primair	601771	CYP1B1	6 maanden	10	
Glucocorticoid Remediable Aldosteronism (GRA, hypertensie)	103900	CYP11B1/CYP11B2	3 maanden	1, 5	
GLUT1 deficiëntie, glucose transport defect	138140	SLC2A1	3 maanden	5	
Glutaaracidurie type I	231670	GCDH	3 tot 6 maanden	11	
Glutaryl-CoA dehydrogenase deficiëntie	231670	GCDH	3 tot 6 maanden	11	
Glycerolkinase deficiëntie	307030	GK	6 maanden	7	
Glycogeen stapelingsziekte type 0 (GSD-0)	240600	GYS2	6 maanden	2, 11	
Glycogeenstapelingsziekte type 1a	232200	G6PC	3 maanden	2	
Glycogeenstapelingsziekte type 1b	232220	G6PT1	3 maanden	2	
Glycogeenstapelingsziekte type 2 (ziekte van Pompe)	232300	GAA	6 maanden	6, 7	
Glycogeenstapelingsziekte type 2b	300257	LAMP2	6 maanden	1, 6	
Goldberg-Shprintzen syndroom	609460	KIAA1279	4 maanden	2	
Gonadale dysgenese	480000	SRY	3 maanden	5, 6	
Gorlin syndroom	109400	PTCH	6 maanden	8	
Greenberg skelet dysplasie (Sterol-delta reductase deficiëntie)	215140	LBR	3 tot 6 maanden	11	
GTP cyclohydrolase I deficiëntie (GCH1)	233910	GCH1	6 maanden	5, 11	
Guanidinoacetaat methyl transferase (GAMT) deficiëntie	601240	GAMT	3 maanden	8	
Hemochromatose type 4	604653	SLC40A1	6 maanden	4, 5	
Hemochromatose, Juveniel, type 2a	602390	HJV	6 maanden	4, 5	

Hemochromatose, juveniel, type 2B	606464	HAMP	6 maanden	4, 5	
Hemochromatose, type 1	235200	HFE	2-4 weken	1, 4, 5, 7	1
Hemochromatose, type 3	604250	TFR2	6 maanden	4, 5	
Hemofagocyterende lymfo histiocytose (HLH) type 2	170280	PRF1	6 maanden	7	
Hemofagocyterende lymfo histiocytose (HLH) type 3	608897	UNC13D	6 maanden	7	
Hemofagocyterende lymfo histiocytose (HLH) type 4	605014	STX11	6 maanden	7	
Hemofilie A	306700	FVIII	3 maanden	1, 3, 7	
Hemofilie B	306700	FIX	3 maanden	3	
Hemoglobinopathie, a-thalassemie, abn Hb	141800	HBA1	3 maanden	3	
Hemoglobinopathie, b-thalassemie, abn Hb zoals HbS, HbD, HbE, HbC	141900	HBB	3 maanden	3	
Hemolytisch Uremisch syndroom	235400	MCP	6 maanden	5	
Hemolytisch Uremisch syndroom	235400	CFI	6 maanden	5	
Hemolytisch Uremisch syndroom	235400	CFH	6 maanden	5	
Hereditaire distale motorische neuropathie (dHMN2)	158590	HSPB8	6 maanden	12	
Hereditaire Leiomyomatose en niercel (Renal Cell) kanker (HLRCC)	150800	FH	6 maanden	5	
Hereditaire motorische en sensorische neuropathie (HMSN-1A)	118220	PMP22	3-6 maanden	12	
Hereditaire motorische en sensorische neuropathie (HMSN-1B)	118200	MPZ	3-6 maanden	12	
Hereditaire motorische en sensorische neuropathie (HMSN-X)	302800	GJB1	3-6 maanden	12	
Hereditary neuropathy with pressure palsies (HNPP)	162500	PMP22	2 maanden	12	14
Hersenbloeding (HCHWA-D)	104760	APP	2 maanden	3	
Heterotopie, periventriculair, nodulair, autosomaal recessief	608097	ARFGEF2	6 maanden	6	
Heterotopie, Periventriculair, nodulair, X-linked dominant	300049	FLNA	6 maanden	6	
Hidrotische ectodermale dysplasie (Clouston syndroom)	129500	GJB6	3 maanden	5	
Hirschsprung, ziekte van	142623	RET	4 maanden	2	
Holoprosencephaly	600725	SHH	3-6 maanden	4	
Holoprosencephaly	603714	SIX3	3-6 maanden	4	
Holoprosencephaly	603073	ZIC2	3-6 maanden	4	

Holoprosencephaly	610829	Gli2	6 maanden	4	
Holoprosencephaly	602630	TGIF	3-6 maanden	4	
Holt-Oram syndroom	142900	TBX5	3 maanden	1, 6	
Hunter, ziekte van	309900	IDS	3 maanden	3	
Huntington disease-like 2 (HDL2)	606438	JPH3	2 maanden	3	
Huntington, ziekte van	143100	HD	2 maanden	3	
Hurler, ziekte van (MPSI)	252800	IDUA	6 maanden	6	
Hydrocephalus, X-gebonden	307000	L1CAM	4 maanden	2	
Hydroxyl-CoA dehydrogenase deficiëntie (2-Methyl-3-hydroxybutyryl-CoA dehydrogenase)	231670	HADH2	3 tot 6 maanden	11	
Hyper IgD syndroom (mevalonaat kinase deficiëntie)	260920	MVK	4 maanden	7, 11	
Hypercholanemie, familiale	607748	BAAT	3 maanden	1	
Hypercholesterolemie (familiaal)	143890	APOB	3 maanden	15	
Hypercholesterolemie (familiaal)	143890	LDLR	3 maanden	15	
Hyperekplexia (Startle disease)	138491	GLRA1	6 maanden	3	
Hyperferritinemie-cataract syndroom	600886	FTL	3 maanden	8	
Hyperhomocysteinemie (cystathionine beta-synthase deficiëntie)	236200	CBS	3 maanden	5	1
Hyperhomocysteinemie (methyleentetrahydrofolaat reductase deficiëntie)	236250	MTHFR	3 maanden	5	1
Hyperimmunoglobulin E recurrent infection syndrome	147060	STAT3	6 maanden	1	
Hyperkaliëmische periodieke paralyse	603967	SCN4A	6 maanden	3	
Hyperlipoproteïnemie, type 1	238600	LPL	1 maanden	15	
Hyperoxalurie type 1	259900	AGXT	3-6 maanden	11	
Hyperparathyroidisme jaw syndroom	145001	HRPT2	3 maanden	3	
Hypochondroplasia	146000	FGFR3	3 maanden	3, 4, 6, 8	
Hypodontia	106600	PAX9	6 maanden	7	
Hypodontie, autosomaal dominant	106600	MSX1	6 maanden	7	
Hypofosfatemische rachitis, autosomaal dominant	193100	FGF23	3 maanden	2	
Hypofosfatemische rachitis, X-gebonden	307800	PHEX	3 maanden	2	

			maanden		
Hypohidrotische ectodermale dysplasie	305100	ED1	4 maanden	2	
Hypohidrotische ectodermale dysplasie AD of AR	604095	EDAR	4 maanden	2	
Hypohidrotische ectodermale dysplasie AD of AR	606603	EDARADD	4 maanden	2	
Hypokaliëmische periodieke paralyse type 1	170400	CACNA1S	6 maanden	3	
Hypokaliëmische periodieke paralyse type 2	170400	SCN4A	6 maanden	3	
Hypomyelination and congenital cataract (HCC)	610532	FAM126a	6 maanden	8	
Hypopituitarisme in combinatie met micro- of anophthalmia	184429	SOX2	3 maanden	1	
Hypothyroidie, centrale	600577	LHX3	3 maanden	1	
Hypothyroidie, centrale	275120	TRH	3 maanden	1	
Hypothyroidie, centrale	601538	PROP1	3 maanden	1	
Hypothyroidie, centrale	601802	HESX1	3 maanden	1	
Hypothyroidie, centrale	188545	TRHR	3 maanden	1	
Hypothyroidie, centrale	173110	POU1F1	3 maanden	1	
Hypothyroidie, centrale	184429	SOX2	3 maanden	1	
Hypothyroidie, centrale	188540	TSHB	3 maanden	1	
Iatrogenic CJD, kuru	245300	PRNP	6 maanden	12	
Ichthyosis, lamellaire	242300	TGM1	4 maanden	5	
Ichthyosis, X-gebonden	308100	STS	3 maanden	5	12
ICOS deficiëntie	604558	ICOS	6 maanden	7	
Incontinentia pigmenti type 2 (IP2)	308300	NEMO	2-6 maanden	2	14
iron-refractory iron deficiency anemia	609862	TmPrss6	6 maanden	5	
Isovaleriaan acidemie	243500	IVD	6 maanden	11	
JAK3-deficiënte SCID	600173	JAK3	6 maanden	7	
Joubert Syndroom type 1	213300	NPHP1	6 maanden	7	
Joubert Syndroom type 3	608629	AHI1	6 maanden	7	
Juvenile polyposis coli (BMPR1A)	174900	BMPR1A	3 maanden	5	

Juvenile polyposis coli (MADH4)	600993	MADH4	3 maanden	5	
Juvenile polyposis coli (PTEN)	601728	PTEN	3 maanden	5	
Kallmann Syndroom type 1	308700	KAL1	6 maanden	5	
Kallmann Syndroom type 2	136350	FGFR1	6 maanden	5	
Kearns-Sayre Syndroom	530000	mtDNA	3 maanden	4, 5	
Kennedy, ziekte van	313200	AR	3 maanden	6	
Keratosis follicularis spinulosa decalvans	308800	KFSD	onbekend	3	
Krabbe, ziekte van	245200	GALC	6 maanden	6	
L-2-hydroxyglutaric aciduria	236792	L2HGDH	3 maanden	8	
Langer mesomele dysplasie	127300	SHOX	3 maanden	2, 3	
LCHAD deficiëntie	600890	HADHA	3-6 maanden	11	
Leber Congenitale Amaurosis (LCA)	204000	RPGRIP1	6 maanden	10	
Leber Congenitale Amaurosis (LCA)	204000	o.a. GUCY2D, RPE65, AIPL1	in overleg	5, 10	17
Leber hereditary optic neuropathy	535000	mtDNA	3 maanden	4, 5	
Leigh syndroom: mitochondrieel	256000	mtDNA	3 maanden	4, 5	
LEOPARD syndroom	151100	PTPN11	3 maanden	5	2
Leri-Weill dyschondrosteosis (LWD)	127300	SHOX	3 maanden	2, 3	
Lesch-Nyhan syndroom	308000	HPRT1	6 maanden	7	
Leukoencefalopathie met vanishing white matter (VWM)	603896	EIF2B2	3 maanden	8	
Leukoencefalopathie met vanishing white matter (VWM)	603896	EIF2B5	3 maanden	8	
Liddle syndroom	177200	SCNN1B	3 maanden	5	
Liddle syndroom	177200	SCNN1G	3 maanden	5	
LiFraumeni syndroom	151623	TP53	3 maanden	2, 9	
Limb girdle spierdystrofie (LGMD2I)	607155	FKRP	3 maanden	3	
Limb girdle spierdystrofie: calpainopathie (LGMD2A)	253600	CAPN3	6 maanden	3	
Limb girdle spierdystrofie: caveolinopathie (LGMD1C)	607801	CAV3	6 maanden	3	
Limb girdle spierdystrofie: dysferlinopathie (LGMD2B)	253601	DYSF	6 maanden	3	

Limb girdle spierdystrofie: sarcoglycanopathie (LGMD2C, gamma)	253700	SGCG	6 maanden	3	
Limb girdle spierdystrofie: sarcoglycanopathie (LGMD2D, alpha)	608099	SGCA	6 maanden	3	
Limb girdle spierdystrofie: sarcoglycanopathie (LGMD2E, beta)	604286	SGCB	6 maanden	3	
Limb girdle spierdystrofie: sarcoglycanopathie (LGMD2F, delta)	601287	SGCD	6 maanden	3	
Limb mammary syndroom	603543	TP63	3 maanden	5	
Limb-girdle spierdystrofie, type 1B (LGMD1B)	159001	LMNA	3 maanden	1	
Lipoamide dehydrogenase deficiëntie	246900	PHE3	6 maanden	5	
Lipodystrofie, familiale partiële	151660	EMD	6 maanden	2, 4	
Lissencefalie met cerebellaire hypoplasie (Norman-Roberts type)	257320	RELN	6 maanden	6	
Lissencefalie type 1	601545	LIS1	3 maanden	6	
Loeys-Dietz syndroom of aortic aneurysm – arterial tortuosity syndrome.	609192	TGFBR2	6 maanden	6, 8	
Loeys-Dietz syndroom of aortic aneurysm – arterial tortuosity syndrome.	609192	TGFBR1	3 maanden	6, 8	
Long QT syndroom type 1	192500	KCNQ1	6 maanden	1, 4	
Long QT syndroom type 2	152427	KCNH2	6 maanden	1, 4	
Long QT syndroom type 3	603830	SCN5A	6 maanden	1, 4	
Long QT syndroom type 4	600919	ANK2	onbekend	4	
Long QT syndroom type 5	176261	KCNE1	6 maanden	1, 4	
Long QT syndroom type 6	603796	KCNE2	6 maanden	1, 4	
Long QT syndroom type 8 (met syndactyly)	601005	CACNA1C	3 maanden	1, 4	1
Lowe Syndroom	309000	OCRL	3 maanden	6	
Lymfoproliferatief syndroom	308240	XLP	6 maanden	3	
Lynch Syndroom (HNPCC)	120435	MSH2	3 maanden	1, 2, 3, 5, 6, 7, 8, 9	
Lynch Syndroom (HNPCC)	120435	PMS2	4-6 maanden	1, 2, 3, 5	2, 3
Lynch Syndroom (HNPCC)	120436	MLH1	4-5 maanden	1, 2, 3, 5, 6, 7, 8, 9	
Lynch Syndroom (HNPCC)	600678	MSH6	3 maanden	1, 2, 3, 5, 6, 7, 8, 9	
Lynch Syndroom (HNPCC), microsatelliet instabiliteit	0	n.v.t.	3 maanden	2, 3, 5, 6, 8, 9, 14,	13
Lynch Syndroom (HNPCC), Somatische MLH1 promotor methylering	0	MLH1	3 maanden	5, 9	

Maagkanker, erfelijk (E-cadherine)	137215	CDH1 (E-cadherine)	6 maanden	5	
Macula dystrophie, vitelliform (Best disease)	153700	VMD2	6 maanden	1	
Macula dystrophie; ziekte van Best (Best vitelliformis)	153700	BEST1	6 maanden	5	
Maligne hyperthermie	145600	RYR1	6 maanden	5	2
Maligne rhabdoide tumoren	609322	SMARCB1	4 maanden	6	
Malonyl-CoA decarboxylase deficiëntie	248360	MLYCD	3 maanden	8	
Marfan syndroom type II	154705	TGFBR1	3 maanden	6, 8	
Marfan, syndroom van	154700	FBN1	3-6 maanden	8	
Marfan, syndroom van, type II	154705	TGFBR2	3 maanden	8	
MASA syndroom	303350	L1CAM	4 maanden	2	
MCAD deficiëntie (midden lang ketenacyl-CoA dehydrogenase)	201450	ACADM	2-6 maanden	7, 11	
McCune-Albright syndroom (MAS)	174800	GNAS	3 maanden	1, 7	
Mediterrane koorts, familiale	249100	MEFV	3 maanden	3, 7	
Megalencephale leukoencefalopathie met subcorticale cysten (MLC)	604004	MLC1	3 maanden	8	
MELAS	540000	mtDNA	3 maanden	4, 5	1
Melnick-Needles syndroom (Frontometaphyseale dysplasie)	309350	FLNA	6 maanden	6	
Mendes-Da Costa syndroom	302000	n.v.t.	onbekend	8	
Menkes, ziekte van	309400	MNK	6 maanden	6	
Mentale retardatie met epilepsie, X-gebonden	308350	ARX	6 maanden	5, 6	
MERFF	545000	mtDNA	3 maanden	4, 5	1
Metachromatische leukodystrofie	250100	ARSA	6 maanden	7	
Methemoglobinemia	250800	DIA1	6 maanden	1	
Methylmalonzuur acidemie en homocystinurie, type C (CbIC)	277400	MMACHC	6 maanden	5	
Mevalonaat kinase deficiëntie (mevalonacidurie)	251170	MVK	4 maanden	7, 11	
MIDD (Maternally Inherited Diabetes and Deafness)	520000	mt 3243 tRNA leu(uur)	3 maanden	4, 5	1
Migraine, familiale hemiplegische	141500	CACNA1A	6 maanden	3	
Mitochondriale encephalomyopathie geassocieerd met methylmalonacidurie (encephalomyopathie en	609560	SUCLA2	6 maanden	11	

mitochondriaal DNA depletie syndroom)					
Mitochondriëel DNA depletie syndroom (hepatocerebraal)	251880	MPV17	6 maanden	4, 5	
Mitochondriëel DNA depletie syndroom (hepatocerebraal)	251880	DGUOK	6 maanden	4, 5	
Mitochondriëel DNA depletie syndroom (myopatisch)	609560	TK2	6 maanden	4, 5	
Mitochondriële Myopathie	251900	mtDNA	3 maanden	4, 5	3
Mitochondriële Neurogastrointestinale encephalopathie (MNGIE)	603041	ECGF1	6 maanden	4, 5	
MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young) (glucokinase)	138079	GCK	3-6 maanden	3	
MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young) (HNF1alpha)	142410	HNF1alpha	3-6 maanden	3	
MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young) (HNF1beta)	189907	HNF1beta	3 maanden	3	
MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young) (HNF4alpha)	600281	HNF4alpha	3-6 maanden	3	
MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young) (IPF)	600733	IPF	3 maanden	3	
MODY (Maturity Onset Diabetes of the Young) (mt 3243 tRNA leu(uur))	520000	mt 3243 tRNA leu(uur)	3 maanden	3	
Mohr-Tranebjaerg syndroom (DFN1)	304700	TIMM8A	3 maanden	5	
MTP deficiëntie type 1	600890	HADHA	3-6 maanden	11	3
Muckle-Wells syndroom (MWS)	191900	CIAS1	6 maanden	7	
Mucopolysaccharidose type IIIc (Sanfilippo syndrome type c)	252930	HGSNAT	6 maanden	6	
Multipele endocriene neoplasie	600778	CDKN1B	6 maanden	7	
Multipele endocriene neoplasie	605555	AIP	6 maanden	7	
Multiple Acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie of glutaaracidurie type II	231680	ETFA	6 maanden	11	
Multiple Acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie of glutaaracidurie type II	231680	ETFDH	6 maanden	11	
Multiple Acyl-CoA dehydrogenase deficiëntie of glutaaracidurie type II	231680	ETFB	6 maanden	11	
Multiple endocrine neoplasie 1	131100	MEN1	3 maanden	7	
Multiple endocrine neoplasie 2A	171400	RET	3 maanden	7	
Multiple endocrine neoplasie 2B	162300	RET	3 maanden	7	
Multiple synostose syndroom (SYNS1)	186500	NOG	3 maanden	5	
Muscle Eye Brain disease	253280	POMGNT1	4 maanden	5	
MUTYH associated polyposis, MAP	604933	MUTYH	4 maanden	1, 2, 3, 6, 8, 9,	

Myofosforilase deficiëntie (McArdle disease)	232600	PYGM	6 maanden	5	
Myotone dystrofie type 1	605377	DMPK	3 maanden	4, 5, 7	
Myotone dystrofie type 2	602668	ZNF9	3 maanden	4, 5, 7	
Myotonia congenita / Morbus Becker	118425	CLCN1	6 maanden	3	
Myotonia congenita / Morbus Thomson	118425	CLCN1	6 maanden	3	
Myotonia permanens / fluctuans	603967	SCN4A	6 maanden	3	
Nachtblindheid, stationaire congenitale	300071	CSNB2	in overleg	10	
Nachtblindheid, stationaire congenitale	310500	CSNB1	in overleg	10	
Nail patella syndroom	161200	LMX1B	6 maanden	5	
NARP	551500	mtDNA	3 maanden	4, 5	1
Nefrotisch syndroom met diffuse mesangiale sclerose (IDMS)	256370	WT1	6 maanden	5	
Nefrotisch syndroom type 3, NPHS3	610725	PLCE1	6 maanden	5	
Nefrotisch syndroom, congenitaal	256300	NPHS1	6 maanden	5	
Nefrotisch syndroom, congenitaal met of zonder oculaire afwijkingen; Pierson syndroom	150325	LAMB2	6 maanden	5	
Nefrotisch syndroom, focaal gesegmenteerde glomerulosclerose (FSGS1)	603278	ACTN4	6 maanden	5	
Nefrotisch syndroom, steroïde resistent	600995	NPHS2	6 maanden	5	
Nephronophthisis	256100	NPHP1	6 maanden	7	
Neurofibromatosis type I	162200	SPRED1	6 maanden	6	
Neurofibromatosis, type 1	162200	NF1	4 maanden	6	
Neurofibromatosis, type 2	101000	NF2	4 maanden	6	
Neuronale ceroid lipofuscinose, infantiel adult (Santavuori-Haltia disease)	256730	CLN1	3 maanden	3	
Neuronale ceroid lipofuscinose, juveniel	601780	CLN6	3 maanden	3	
Neuronale ceroid lipofuscinose, juveniel	600143	CLN8	3 maanden	3	
Neuronale ceroid lipofuscinose, juveniel (Batten-Spielmeyer-Vogt disease)	204200	CLN3	3 maanden	3	
Neuronale ceroid lipofuscinose, laat infantiel (Jansky-Bielschowsky disease)	204500	CLN2	3 maanden	3	
NEUROPATHY, HEREDITARY SENSORY AND AUTONOMIC, TYPE I, HSN1	162400	SPTLC1	6 maanden	12	
NEUROPATHY, HEREDITARY SENSORY AND AUTONOMIC, TYPE II, HSN2	201300	HSN2	6 maanden	12	
NEUROPATHY, HEREDITARY SENSORY AND	608654	NGFb	6	12	

AUTONOMIC, TYPE V, HSN5			maanden		
Niemann-Pick type A en B	257200	SMPD1	3 maanden	1	
Niemann-Pick type C1	257220	NPC1	5 maanden	1	
Niemann-Pick type C2	607625	NPC2	3 maanden	1	
Nijmegen breuk syndroom	251260	NBS1	3 maanden	5	
Noonan syndroom	163950	PTPN11	3 maanden	5	2
Noonan syndroom	163950	KRAS	6 maanden	5	
Noonan syndroom	163950	SOS1	6 maanden	5	
Noonan syndroom (NS5)	611553	RAF1	6 maanden	5	
Norrie, ziekte van	310600	NDP	3 maanden	5	
Obesitas	601665	MC4R	3 maanden	8	
Oculo-cerebro-renaal syndroom (Lowe)	309000	OCRL	3 maanden	6	
Oculo-pharyngeale spierdystrofie	164300	PABPN1	3 maanden	4, 5	
Oculodentodigitale dysplasie (ODDD)	164200	GJA1	3 maanden	5	
Okihiro syndroom	607323	SALL4	6 maanden	6	
Opthalmoplegie, chronische externe progressieve (CPEO), mitochondrieel	530000	mtDNA	3 maanden	4, 5	
Opthalmoplegie, externe progressieve (PEO), autosomaal dominant	609283	SLC25A4	6 maanden	4, 5	
Opthalmoplegie, externe progressieve (PEO), autosomaal dominant/recessief	157640	POLG	6 maanden	4, 5	
Opthalmoplegie, externe progressieve (PEO), autosomaal dominant/recessief	609286	TWINKLE	6 maanden	4, 5	
Opticus atrofie type 1, autosomaal dominant	165500	OPA1	6 maanden	1	
Osteogenesis imperfecta (alle typen)	166200	COL1A2	6 maanden	8	7
Osteogenesis imperfecta (alle typen)	166200	COL1A1	6 maanden	8	7
OTC-deficiëntie	311250	OTC	6 maanden	3	
Oto-palato-digital syndroom (OPD)	311300	FLNA	6 maanden	6	
Pancreatitis, erfelijke	167800	PRSS1	3 maanden	5	
Pantothenaat kinase geassocieerde neurodegeneratie (Hallervorden-Spatz syndroom; HSS)(PKAN)	234200	PANK2	3 maanden	2	
PAPA syndroom Pyogenic Sterile Arthritis	604416	PSTPIP1	6 maanden	7	

Pyoderma Gangrenosum en Acne			maanden		
Papillair niercelcarcinoom, erfelijk	164860	MET	3 maanden	7	
Paragangliomen, erfelijke	605373	SDHC	3 maanden	3	
Paragangliomen, erfelijke	115310	SDHB	3 maanden	3	
Paragangliomen, erfelijke (glomustumoren)	168000	SDHD	3 maanden	3	
Paramyotonia congenita	168300	SCN4A	6 maanden	3	
Parkinson disease 6, autosomal recessive early-onset, Park6	605909	PINK1	6 maanden	6, 8	
Parkinson disease 8, Park8	607060	LRRK2	6 maanden	8	
Parkinson disease type 4, autosomal dominant Lewy body, Park4	605543	SNCA	6 maanden	6, 8	
Parkinson disease type 7, autosomal recessive early-onset, Park7	606324	DJ-1	6 maanden	6, 8	
Parkinson disease, juvenile, autosomal recessive, Park2	600116	PARKIN	6 maanden	6, 8	
Pearson syndroom	557000	mtDNA	3 maanden	4, 5	
Pelizaeus-Merzbacher, ziekte van	312080	PLP1	3 maanden	8	
Pelizaeus-Merzbacher-like disease, autosomaal recessief	608804	GJA12	3 maanden	8	
Pendred syndroom	274600	SLC26A4	6 maanden	5	
Periodieke paralyse, cardiodystrisch	170390	KCNJ2	3 maanden	1	
Peroxisomale Acyl-CoA oxidase deficiëntie	264470	ACOX1	6 maanden	11	
Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	256450	KCNJ11	6 maanden	1	
Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	256450	ABCC8	6 maanden	1	
Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	256450	GLUD1	6 maanden	1	
Persistent hyperinsulinemic hypoglycemia of infancy (PHHI)	256450	GCK	6 maanden	1	
Peters Plus syndroom	261540	B3GALTL	3 maanden	3	
Peutz-Jeghers syndroom	175200	STK11	6 maanden	6, 8	
Phaeochromocytomen, erfelijke	171300	SDHB	6 maanden	7	
Phaeochromocytomen, erfelijke	171300	SDHD	6 maanden	7	
Phaeochromocytomen, erfelijke	171300	SDHC	6 maanden	7	
Polycysteuze leverziekte (PCLD)	174050	PRKCSH	6 maanden	5	

Polycysteuze leverziekte (PCLD)	174050	SEC63	6 maanden	5	
Polycysteuze nierziekte, autosomaal recessief	606702	PKHD1	6 maanden	3	
Polymicrogyrie, frontoparietaal	606854	GPR56	6 maanden	6	
Polyposis coli, familiale adenomateuze	175100	APC	6 maanden	1, 3, 6	
Polyposis coli, juveniel (BMPRI1A)	174900	BMPRI1A	3 maanden	5	
Polyposis coli, juveniel (MADH4)	600993	MADH4	3 maanden	5	
Polyposis coli, juveniel (PTEN)	601728	PTEN	3 maanden	5	
Pompe, ziekte van	232300	GAA	6 maanden	6, 7	
Popliteaal pterygium syndroom	119500	IRF6	3 maanden	8	
Porencephaly, familiaal	175780	COL4A1	6 maanden	6, 8	
Porfyrie, acute intermitterende	176000	HMBS	in overleg	6	
Porfyrie, erythropoietische protoporfyrie (EPP)	177000	FECH	6 maanden	6	
Prader-Willi Syndroom	176270	Methylering	2 maanden	1, 4, 5, 6	
Primaire carnitine deficiëntie	212140	OCTN2	3-6 maanden	11	
Primaire pulmonale hypertensie (PPH1)	178600	BMPRI2	6 maanden	8	
Progressieve cone-dystrofie, X-gebonden	304020	COD1	in overleg	10	
Properdine deficiëntie	312060	PFC	3-6 maanden	1	
Proportionele kleine lengte	147440	IGF1	3 maanden	2, 3, 8	
Proportionele kleine lengte (intra-uterien en postnataal)	147370	IGF1R	3 maanden	3	
Proximaal symfalangisme (SYM1)	185800	NOG	3 maanden	5	
Proximale myotone myopathie (DM2)	602668	ZNF9	3 maanden	4, 5	
Pseudocholinesterase deficiëntie	177400	BCHE	3 maanden	5	
Pseudohermafroditisme, mannelijk	264300	HSD17B3	6 maanden	6	
Pseudohermafroditisme, mannelijk	697306	SRD5A	6 maanden	6	
Pseudohypoaldosteronisme type 1, autosomaal dominant	177735	NR3C2	6 maanden	5	
Pseudohypoparathyreoidie type IA (PHP-IA)	103580	GNAS	3 maanden	1, 7	
Pseudohypoparathyreoidie type II	203330	PTHRI	6 maanden	1	
Pseudoxanthoma elasticum (PXE)	603234	ABCC6	6 maanden	10	

			maanden		
Pyridoxine afhankelijke epilepsie (PDE)	266100	PNPO	6 maanden	7	
Pyruvaat dehydrogenase complex deficiëntie	238331	DLD	6 maanden	5	9
Pyruvaat dehydrogenase complex deficiëntie	312170	PDHA1	6 maanden	5	9
Pyruvaat dehydrogenase complex deficiëntie, component E1-beta	179060	PDHB	6 maanden	5	9
Pyruvaat dehydrogenase complex deficiëntie, component E2	312170	DLAT	6 maanden	5	
Pyruvaat dehydrogenase complex deficiëntie, component X	245349	PDHX	6 maanden	5	9
Pyruvaatkinase deficiëntie	266200	PKLR	6 maanden	7	
RCDP type 1	215100	PEX7	3-6 maanden	11	
RCDP type 2	222765	DHAPAT	3-6 maanden	11	3
RCDP type 3	600121	AGPS	3-6 maanden	11	3
Recessieve Osteogenesis imperfecta type VII	610682	CRTAP	3 maanden	8	
Recessieve Osteogenesis imperfecta type VIII	610915	LEPRE1	3 maanden	8	
Refsum disease, infantile	602136	PEX1	3-6 maanden	11	
Refsum disease, klassiek	266510	PHYH	3-6 maanden	11	
Renaal coloboom syndroom	120330	PAX2	6 maanden	7	
Renale tubulaire acidose met doofheid	267300	ATP6B1	6 maanden	5	
Rendu Osler Weber (HHT1)	187300	ENG	6 maanden	7	
Rendu Osler Weber (HHT2)	600376	ALK1	6 maanden	7	
Retinale vasculopathie met cerebrale leukodystrofie	192315	TREX1	2 maanden	3	
Retinitis Pigmentosa, autosomaal recessief	268000	Diverse genen	6 maanden	10	17
Retinitis Pigmentosa, autosomaal recessief	600105	CRB1	6 maanden	10	
Retinitis Pigmentosa, autosomaal recessief	180069	RPE65	6 maanden	10	
Retinitis Pigmentosa, dominant	179065	RDS	6 maanden	10	
Retinitis Pigmentosa, dominant	180380	OPN2	6 maanden	10	
Retinitis Pigmentosa, X-gebonden	300389	RP3	in overleg	10	
Retinitis Pigmentosa, X-gebonden	312600	RP2	n.v.t.	10	
Retinoblastoma	180200	RB1	3 maanden	2	

Retinoschisis, X-gebonden	312700	XLRS1	n.v.t.	10	
Rett syndroom	300005	MECP2	3 maanden	1, 2, 3, 4, 5, 7,	
Rett syndroom, congenitale variant	312750	FOXG1	6 maanden	1, 5	
RETT syndroom, early-onset met epilepsie en spasmen	312750	CDKL5	4-5 maanden	1, 2, 5, 7	
Rigid spine muscular dystrophy	602771	SEPN1	6 maanden	5	
Riley-Day syndroom (familial dysautonomia)	223900	IKBKAP	2 maanden	1	
Roberts syndroom	268300	ESCO2	6 maanden	8	
Robinow syndroom	268310	ROR2	3 maanden	5	
Rubinstein-Taybi Syndroom (RSTS)	180849	CREBBP	6 maanden	3	
Sanfilippo A, syndroom van (MPSIIIA)	252900	SGSH	6 maanden	6	
SBMA (ziekte van Kennedy)	313200	AR	3 maanden	6	
SCAD-deficiëntie (korte-keten acyl-Coa dehydrogenase)	201470	ACADS	3-5 maanden	11	
Schildklieraanlegstoornis	142954	HOXA3	6 maanden	1	
Schildklieraanlegstoornis	241850	FOXE1	3 maanden	1	
Schildklieraanlegstoornis	167415	PAX8	3 maanden	1	
Schildklierdysmorphogenese	274800	IYD	6 maanden	1	
Schildklierdysmorphogenese	607200	DUOX2	6 maanden	1	
Schildklierdysmorphogenese	274400	SLC5A5	3 maanden	1	
Schildklierdysmorphogenese	607200	DUOX2	3 maanden	1	
Schildklierdysmorphogenese	188450	TG	6 maanden	1	
Schildklierdysmorphogenese	274500	TPO	6 maanden	1	
Schildklierhormoon resistentie	190160	THRB	3 maanden	1	
Schizencephalie / congenital bilateral perisylvian syndroom	269160	EMX2	3 maanden	7	
SCID, X-gebonden	300400	SCIDX1	n.v.t.	3	
SCID, X-gebonden	308380	IL2RG	6 maanden	7	
Severe congenital neutropenia	202700	ELA2	6 maanden	1	
Sex-determining region Y	480000	SRY	3 maanden	5, 6	
SHAH Waardenburg syndroom	277580	SOX10	6	2	

			maanden		
Short Stature, idiopathische	300582	SHOX	6 maanden	6, 8	
Shwachman-Diamond syndroom	260400	SBDS	3 maanden	1	
Silver syndroom (SPG17)	270685	BSCL2	3 maanden	5	
Silver-Russell Syndroom (methylering)	180860	n.v.t.	3 maanden	1	
Silver-Russell Syndroom (UPD7)	180860	n.v.t.	1 maand	1	5
Simpson-Golabi-Behmel syndroom	300037	GPC3	3 maanden	1	
Sjögren-Larsson syndroom	270200	ALDH10	3-6 maanden	11	
Small Patella Syndrome (SPS)	147891	TBX4	6 maanden	5	
Smith-Lemli-Opitz syndroom	270400	DHCR7	3-5 maanden	11	
Smith-Magenis syndroom (SMS)	182290	RAI1	4 maanden	2	19
Sotos en Weaver, syndromen van	117550	NSD1	6 maanden	3, 6	
Spastic ataxia, Charlevoix-Saguenay type (ARSACS)	270550	SACS	6 maanden	5	
Spastische paraplegie, autosomaal dominant (SPG17)	270685	BSCL2	3 maanden	5	2
Spastische paraplegie, autosomaal dominant (SPG4)	182601	SPAST	4 maanden	5	
Spastische paraplegie, autosomaal recessief (SPG7)	607259	SPG7	6 maanden	5	
Spastische paraplegie, X-gebonden type 2 (SPG2)	312920	PLP1	3 maanden	5	
Spierdystrofie, congenitaal (met merosinedeficiëntie)	156225	LAMA2	n.v.t.	3	11
Spinale spieratrofie (SMA)	253300	SMN1	2 maanden	2	
Spinale spieratrofie met diafragma verlamming (SMARD)	604320	IGHMBP2	6 maanden	2	
Spinocerebellaire ataxie type 1 (SCA1)	164400	ATX1	2 maanden	2, 6, 7	
Spinocerebellaire ataxie type 12 (SCA12)	604326	PPP2R2B	3 maanden	7	
Spinocerebellaire ataxie type 13 (SCA13)	605259	KCNC3	3 maanden	7	
Spinocerebellaire ataxie type 14 (SCA14)	605361	PRKCG	3 maanden	7	
Spinocerebellaire ataxie type 17 (SCA17)	607136	TBP	3 maanden	7	
Spinocerebellaire ataxie type 2 (SCA2)	183090	ATX2	2 maanden	2, 6, 7	
Spinocerebellaire ataxie type 3 (SCA3) (Machado-Joseph)	109150	ATX3	2 maanden	2, 6, 7	
Spinocerebellaire ataxie type 6 (SCA6)	183086	CACNA1A	2 maanden	2, 6, 7	

Codes centra: 1 AMC Amsterdam, 2 Groningen, 3 Leiden, 4 Maastricht, 5 Nijmegen, 6 Rotterdam, 7 Utrecht, 8 VUmc Amsterdam, 9 NKI/AvL Amsterdam, 10 AMC Amsterdam (IOI), 11 AMC Amsterdam (GMZ), 12 AMC Amsterdam (Neuro), 14 AMC Amsterdam (Patho), 15 AMC Amsterdam (LVG)

Spinocerebellaire ataxie type 7 (SCA7)	164500	ATX7	2 maanden	2, 6, 7	
Spinocerebellaire ataxie, autosomaal dominant	601515	FGF14	6 maanden	6	
Split hand/foot malformation type 4 (SHFM4)	605289	TP63	3 maanden	5	
Spondyloepiphysaire dysplasie tarda	313400	SEDL	3 maanden	5	
Spongiform encephalopathy with neuropsychiatric features	606688	PRNP	6 maanden	12	
Stargardt, ziekte van, type 3	600110	ELOVL4	6 maanden	10	
Stargardt, ziekte van, type I	248200	ABCA4	6 maanden	5, 10	3
Sterol-delta reductase deficiëntie	215140	LBR	3 tot 6 maanden	11	
Stickler syndroom type I	08300	COL2A1	6 maanden	2	
Subtelomere deleties bij mentale retardatie	0	n.v.t.	2 maanden	2, 4, 7	
Succinaat semialdehyde dehydrogenase (SSADH) deficiëntie	271980	SSADH	3 maanden	8	
Surfactant proteïne B deficiëntie (SFTPB)	178640	SFYPB	1 maanden	8	
Tay-Sachs, ziekte van	272800	HEXA	3 maanden	1	
Temporaalkwab epilepsie en/of familiale epilepsie met koortscnulsies	608214	SCN3B	6 maanden	7	
Testotoxicose, familiair	176410	LHCGR	3 maanden	5	1
Tetralogie van Fallot	187500	JAG1	6 maanden	6	
Tetralogie van Fallot	187500	NKX2.5	3 maanden	1, 6, 7	
Thanatofore dysplasie	134934	FGFR3	2 maanden	3, 4, 6, 8	
Thoracale aorta aneurysma's type 4; (AAT of FAA)	132900	MYH11	3 maanden	8	
Thrombotische thrombocytopenische purpura (TTP)	274150	ADAMTS13	6 maanden	5	
Thyreoid peroxidase defect	274500	TPO	3 maanden	1	
Thyreoid-stimulerend hormoon resistentie	603372	TSHR	3 maanden	1	
Thyreoid-stimulerend hormoon resistentie	603372	GNAS	3 maanden	1, 7	
Timothy syndroom	601005	CACNA1C	3 maanden	1, 4	
Torsie dystonie, early onset	128100	DYT1	3 maanden	5	
Townes-Brocks syndroom (TBS)	107480	SALL1	6 maanden	6	
Transaldolase deficiëntie	606003	Taldo1	3 maanden	8	

			maanden		
TRAPS (familial hibernian fever)	142680	TNFRSF1A	6 maanden	7	
Treacher Collins-Franceschetti syndroom (TCOF1)	154500	TCOF1	6 maanden	5	
TSH receptor resistentie	603126	TPST2	3 maanden	1	
Tubereuze sclerose complex	191100	TSC2	4 maanden	6	
Tubereuze sclerose complex	191100	TSC1	4 maanden	6	
Tyrosine hydroxylase deficiëntie (Dopa responsieve dystonie)	605407	TH	4 maanden	5, 11	
Tyrosinemie type 1	276700	FAH	6 maanden	7	
Uniparentale disomie (UPD)	0	n.v.t.	2 maanden	1, 2, 3, 4, 5, 6, 7, 8	5
Usher Syndroom type 1b	276903	MYO7A	6 maanden	5	3
Usher Syndroom type 2a	276901	USH2A	6 maanden	5	3
Van der Woude syndroom (VWS)	119300	IRF6	3 maanden	8	
Variant CJD (vCJD)	123400	PRNP	6 maanden	12	
VLCAD deficiëntie (zeer lang keten acyl-CoA dehydrogenase)	201475	ACADVL	3-6 maanden	11	
Von Hippel-Lindau, ziekte van	193300	VHL	3-6 maanden	6, 7	
Von Willebrand disease type 2	193400	VWF	6 maanden	5	
Waardenburg syndroom type 1	193500	PAX3	6 maanden	5	
Waardenburg syndroom type 2a	193510	MITF	6 maanden	5	
Waardenburg syndroom type 3	148820	PAX3	6 maanden	5	
Walker-Warburg (-like) syndroom	236670	POMT1	4 maanden	5	
Walker-Warburg (-like) syndroom	236670	FCMD	4 maanden	5	
Walker-Warburg (-like) syndroom	236670	FKRP	4 maanden	5	
Walker-Warburg (-like) syndroom	236670	POMT2	4 maanden	5	
Walker-Warburg (-like) syndroom	236670	POMGNT1	4 maanden	5	
Walker-Warburg (-like) syndroom	608840	LARGE	4 maanden	5	
West syndroom	308350	ARX	6 maanden	5, 6	
Wilms tumoren, bilateraal	194070	WT1	3 maanden	1	

Wilson, ziekte van	277900	ATP7B	6 maanden	7	
Wiskott Aldrich syndroom	300392	WAS	3 maanden	3, 7	
Wolff-Parkinson-White syndroom (WPW)	194200	PRKAG2	3 maanden	1, 4	
Wolff-Parkinson-White syndroom (WPW)	194200	LAMP2	3 maanden	1	
Wolfram syndroom (DIDMOAD)	222300	WFS1	3 maanden	5	
X-gebonden lymfoproliferatief syndroom (XLP)	300490	SH2D1A	6 maanden	7	
ZAP70-deficiënte SCID	176947	ZAP7	6 maanden	7	
Zellweger syndroom (PEX1 deficiëntie)	602136	PEX1	3-6 maanden	11	
Zellweger syndroom (PEX10 deficiëntie)	602859	PEX10	3 tot 6 maanden	11	
Zellweger syndroom (PEX12 deficiëntie)	601758	PEX12	3 tot 6 maanden	11	
Zellweger syndroom (PEX13 deficiëntie)	601789	PEX13	6 maanden	11	
Zellweger syndroom (PEX2 deficiëntie)	170993	PEX2	3 tot 6 maanden	11	
Zellweger syndroom (PEX26 deficiëntie)	601789	PEX26	6 maanden	11	
Zellweger syndroom (PEX5 deficiëntie)	600414	PEX5	3 tot 6 maanden	11	
Zellweger syndroom (PEX6 deficiëntie)	601498	PEX6	3 tot 6 maanden	11	
Zellweger syndroom - Complementatieanalyse	601539	n.v.t.	6 maanden	11	
Ziekte van Wagner (WGN1)	143200	CSPG2	6 maanden	5	

Voetnoten

Nummer	Opmerking
1	Testen van veel voorkomende mutaties.
2	Testen van hotspot exonen.
3	Testen van veel voorkomende mutaties, rest van het gen in overleg.
4	Testen van repeat expansie, rest van gen in overleg.
5	Tevens bloed van beide ouders insturen.
6	Insturen alleen na overleg.
7	Tevens huidbiopt insturen.
8	Immunohistochemie van huidbiopt vereist.
9	Biochemie van spierbiopt vereist.
10	Tevens koppelingsonderzoek mogelijk.
11	Enkel koppelingsonderzoek mogelijk.

12	Enkel deletie onderzoek.
13	Termijn 3 maanden na beschikbaar komen tumormateriaal.
14	Deletie onderzoek 2 maanden, indien negatief analyse gehele gen 4 maanden.
15	Enkel dosimetrie PMP22 gen of bepaling duplicatie grenzen, sequentie analyse alleen op indicatie.
16	Inclusief syndromale- (Apert, Crouzon, Jackson-Weiss, Pfeiffer , Saetre Chotzen en Thanatofore dysplasie) en niet-syndromale craniosynostosis.
17	Testen van bekende mutaties in diverse genen m.b.v. DNA chip
18	In het kader van cardiomyopathie repeat expansie analyse tevens door Maastricht aangeboden.
19	Enkel testen van puntmutaties en kleine inserties/deleties. Geen volledige gen-deletie analyse.
20	Alleen na analyse van het NF1 gen

Codes centra: 1 AMC Amsterdam, 2 Groningen, 3 Leiden, 4 Maastricht, 5 Nijmegen, 6 Rotterdam, 7 Utrecht, 8 VUmc Amsterdam, 9 NKI/AvL Amsterdam, 10 AMC Amsterdam (IOI), 11 AMC Amsterdam (GMZ), 12 AMC Amsterdam (Neuro), 14 AMC Amsterdam (Patho), 15 AMC Amsterdam (LVG)