

Aandachtspunten in de counseling van het WES pakket:

Craniofaciale afwijkingen

- Breed pakket met meerdere craniofaciale aandoeningen, namelijk schisis, aangeboren tandafwijkingen, craniosynostose, hemifaciale microsomie/craniofaciale syndromen en holoprosencefalie
- Veel syndromale genen waarbij dus ook kans is op bijkomende kenmerken
- Het pakket bevat twee genen met een verhoogde kans op maligniteiten:
 - AXIN2 (oligodontie en coloncarcinoom)
 - PTCH1 (basaal cel naevus syndroom)