

Scope code	Proces	Techniek/methode	Data analyse	Indicaties	Werkgroep (natte labwerk)	Werkgroep data analyse	
Monsterbewerking							
KG.MON.01	Cel isolatie / kweek / opslag / verzending	Celkweek		voor vervolgonderzoek > chromosomen en RNA	F&Z, ONCO	nvt	
KG.MON.11	DNA isolatie, opslag en verzending	DNA isolatie uit EDTA bloed, celpellet, ORA fibroblasten, gekweekte chorionvilli en gekweekte amnioncellen (geautomatiseerd mbt ChemagicStar)	DNA concentratie metingen	Voor vervolgonderzoek> Mutatie detectie (moleculair onderzoek)	CGAL	CGAL	
		DNA isolatie uit huidbipten, navelstrengbipten, beenmerg, robosep gezuiverde cellen, lage volume EDTA (Nimbus)		Voor vervolgonderzoek> Mutatie detectie (moleculair onderzoek) Voor vervolgonderzoek> Aneuploidie bepaling	CGAL	CGAL	
		DNA isolatie uit wangslijmvlies, vlokken en vruchtater (gekweekt, ongekweekt)		Voor vervolgonderzoek> Aneuploidie bepaling	F&Z	F&Z	
		ctDNA isolatie (Qiagen Qamp circulating nucleic acid kit)		Voor vervolgonderzoek> ctDNA NGS	ONCO	ONCO	
KG.MON.12	RNA isolatie/opslag	RNA isolatie	RNA concentratie meting	Voor vervolgonderzoek> RNA analyse splice varianten (vervolgonderzoek VUS)	ONCO, M&M en MENS	ONCO, M&M en MENS	
KG.MON.15	Plasma isolatie / opslag / verzending	Plasma isolatie		Voor vervolgonderzoek Liquid Biopsy analyse	ONCO	ONCO	
KG.MON.17	Primair onderzoeksmateriaal / opslag / verzending	nvt		nvt	Secretariaat Nijmegen/Enschede	nvt	
Diagnostische processen							
KG.DIAG.19	PCR, rt PCR, qPCR	Geautomatiseerde PCR, single amplicons	PCR concentratie meting en normalisatie	Voor vervolgonderzoek sequencing	CGAL	CGAL	
		Handmatige PCR, single amplicons> detectie van normale lengte PCR fragmenten		Voor vervolgonderzoek sequencing; M&M: AGS_CYP21A2; F&Z: CF_CFTR	F&Z, ONCO, M&M en MENS	F&Z, ONCO, M&M en MENS	
		Deletie detectie> detectie van moleculaire deleties/duplicaties en fusiegenen		MENS: DFNB1_GJB6, DFNAS_DFNAS5, USH_USH2A, STGD_ABCA4, visus_RLBP1, visus_CHM; Visus_RLBP M&M: AGS_CYP21A2; GRA_CYP11b2; SRY_SRY; ONCO: BRC_BRCA1, Lynch_PMS2, Lynch_Ecam; F&Z: DAZ_AZF	F&Z, ONCO, M&M en MENS	F&Z, ONCO, M&M en MENS	
		Repeat detectie> detectie van repeatvariaties		ONCO: Lynch_MS1; MENS: DM_DMPK; DM2_CNBP; OPMD_PABPN1; SCA-panel; FA_FXN	DVA PA en MENS	DVA PA en MENS	
		Kwantitatieve PCR (qPCR)> detectie van allelfrequenties		Electroforese: agarose/ tapestation of genescan (KG.DIAG.33); Genescan analyse met Genemarker software	Risicofactor diagnostiek; allelic discrimination assay (beide farmacogenetica)	MENS (Farmacogenetica)	MENS (Farmacogenetica)
		Long range PCR> detectie van lange PCR fragmenten			ONCO: Lynch_PMS2; VWF (bloedstollingsstoornis) MENS: DFNB_STRC; Visuele stoornis_OPN1LW en OPN1MW; DM_DMPK; M&M: GRA_CYP11b2	DVA TML, MENS, ONCO en M&M	DVA TML, MENS, ONCO en M&M
	Detectie van RNA varianten m.b.v. RT-PCR		Voor vervolgonderzoek sequencing	ONCO, M&M en MENS	ONCO, M&M en MENS		
KG.DIAG.21	Microscopie	zie verrichtingen KG.DIAG.35/36					
KG.DIAG.24	Sequencing- Sanger (using ddNTPs followed by capillary electrophoresis)	SNV detectie m.b.v. sequencing (amplicon+Sanger)	Analyse in Sequence Pilot; RNA sequencing met Sequence Scanner	diverse genen	CGAL	ONCO, M&M, MENS, F&Z, VO labs	
KG.DIAG.26	NGS-Sequence by Synthesis	Zie verrichtingen KG.DIAG.29/30					
KG.DIAG.27	NGS-SMRT (single molecule real time sequencing)	SNV detectie m.b.v. long range sequencing (PacBio)	PacBio mapping, IGV, SeqNext	ONCO: VWF (bloedstollingsstoornis), PMS2 (Lynch); MENS: TUBB2 (neurologische stoornis), OPN1LW en OPN1MW (visuele stoornis), PKD1 (nierziekte)	CGAL	ONCO, MENS	
KG.DIAG.29	NGS enrichment / library used- amplicon						
KG.DIAG.30	NGS enrichment / library used - hybrid capture based	WES/SNV detectie m.b.v. sequencing	Analyse in Variant Interface	WES analyse > genpakket	CGAL	ONCO, M&M, MENS, DVO labs	
		SNV/CNV detectie m.b.v. sequencing (smMIPs+NGS)	Analyse in SeqNext	WES analyse > pen exoom tumor genen diverse erfelijke/familiaire oncologische aandoeningen en voor ziekte van Von Willebrand (VWF gen)	CGAL	ONCO, M&M, MENS, DVO labs	
		Somatische SNV/CNV mutatie detectie in tumoren m.b.v. sequencing (smMIPs+NGS)		Tumor genen div tumoren	CGAL	DVA PA	
KG.DIAG.32	Fragment lengte analyse_Southern blot	Detectie van repeatlengte variaties	visueel	MENS: DM_DMPK en DM2_CNBP	MENS	MENS	
KG.DIAG.33	Fragment lengte analyse_PCR	zie verrichtingen KG.DIAG. 19/ 39/ 38					
KG.DIAG.34	Chromosomale afwijking_Breukgevoeligheidstest	Detectie van chromosoom dubbelstrengsbreuken	Analyse in Clinical Assistant	Nijmegen Breakage Syndrome; Ataxia Telangiectasia; Bloom syndrome; Fanconi Anemie	F&Z	F&Z	
KG.DIAG.35	Chromosomale afwijking_Karyotypering	Detectie van chromosomale afwijkingen (chromosoom deleties/duplicaties/translocaties etc)	Analyse in Clinical Assistant	chromosomale afwijkingen bij herhaalde spontane abortus; mogelijk dragerschap van chromosoomafwijkingen	F&Z	F&Z	
				chromosomale afwijkingen bij pasgeborene met congenitale afwijkingen	F&Z	F&Z	
				chromosomale afwijkingen bij pasgeborene met Abnormale geslachtelijke ontwikkeling	F&Z	F&Z	
				chromosomale afwijkingen bij hematologische maligniteiten,	ONCO	ONCO	
				Prenataal chromosoom onderzoek i.v.m. verhoogd risico o.b.v. serumtest (NIPT, o.a. verdenking downsyndroom); Eerder kind met chromosoomafwijkingen; Ouder met gebalanceerde chromosoomafwijkingen/ Mogelijk dragerschap van chromosoomafwijkingen	F&Z	F&Z	
KG.DIAG.36	Chromosomale afwijking_FISH	Microscopie analyse		chromosomale afwijkingen bij Levend-/doodgeboorte, met misvorming van de vrucht; Mogelijk dragerschap van chromosoomafwijkingen	F&Z	F&Z	
				chromosomale afwijkingen bij pasgeborene met congenitale afwijkingen	F&Z	F&Z	
				chromosomale afwijkingen bij pasgeborene met abnormale geslachtelijke ontwikkeling	F&Z	F&Z	
				chromosomale afwijkingen bij Prenatale spoedbepaling (bijvoorbeeld 22q11.2 microdeletie;	F&Z	F&Z	
				chromosomale afwijkingen bij hematologische maligniteiten,	ONCO	ONCO	
Bevestigen van afwijkingen en onderzoek naar mozaïcisme	F&Z	F&Z					
KG.DIAG.38	Chromosomale afwijking_QF-PCR	Trisomie detectie chromosoom 13, 18 en 21	Genescan analyse met Genemarker software	Trisomie detectie chromosoom 13, 18 en 21 bij levend-/doodgeboorte, met misvorming van de vrucht; Spoeddiagnostiek Down syndroom en amblyopie geslacht	F&Z	F&Z	
KG.DIAG.39	Copy number_MLPA	Moleculaire deletie/duplicatie detectie	Analyse in Genemarker	diverse genen MLH1 promotor	ONCO, M&M en MENS DVA PA	ONCO, M&M en MENS ONCO-LTG	
KG.DIAG.40	Copy number analyse_WES	WES/CNV detectie (moleculair en chromosomaal) m.b.v. sequencing (WES en pakketanalyse)	Analyse in Variant Interface; virtualisatie in IGV	WES analyse > genpakket	CGAL/BGI	ONCO, M&M, MENS, F&Z, DVO labs	
				WES analyse > pen exoom	CGAL/BGI	ONCO, M&M, MENS, F&Z, DVO labs	
KG.DIAG.42	Copy number analyse_Array	Chromosomale deletie/duplicatie detectie/Copy neutral loss of heterozygosity (CNLOH)	analyse in ChAS	o.a. hematologische maligniteiten, Echoscopische afwijkingen, Levend-/doodgeboorte, met misvorming van de vrucht; Verstandelijke beperking en multiple congenitale afwijkingen; Dragerschaps onderzoek bij gezond individu; Voorscreen, homozygotie mapping en homozygotie dragerschaps onderzoek bij gezond individu (KG.MUT.03, indicatie 25); Voor het opsporen van m.n. submicroscopische ongebalanceerde afwijkingen in geval van congenitale afwijkingen en/of sporadische bloedingen	ONCO, F&Z en M&M	ONCO, F&Z en M&M	