

Punten van belang voor counseling van dit WES/WGS panel

Lymfatische afwijkingen:

- Dit panel is bedoeld om genetische aandoeningen te detecteren bij individuen met lymfatische afwijkingen: lymfatische dysplasie, perifeer lymfe-oedeem, chylothorax of PLE
- Dit panel bevat ook genomwijde CNV analyse (o.a. detectie van Turner syndroom)
- Bij voorkeur dit panel bij kinderen in trio (met ouders) aanvragen

LET OP!

- Voor somatisch overgroei syndroom graag het panel 'Somatisch Overgroei Syndroom en Vasculaire Malformaties (18 genen) aanvragen
- Bij een verdenking aan Beckwith-Wiedemann syndroom, graag specifiek onderzoek aanvragen bij AmsterdamUMC (inclusief methylering)
- Het NF1 gen is opgenomen in dit genpanel. In verband met pseudogen-problematiek, kunnen we niet in alle gevallen pathogene varianten aantonen met WES. Bij sterke verdenking of bij een negatieve WES uitslag, kunt u beter dit gen apart aanvragen.
- In het panel zitten ook syndromale genen, waarbij dus ook de kans bestaat op bijkomende kenmerken