

Code oranje

EDTA-bloed
kamertempe-
ratuur

Gegevens patiënt:

BSN: _____

Geboortedatum (dd-mm-jjjj): _____ (M/V)

Naam + Voorletters: _____

Uw patiënt nummer: _____

Adres: _____

Postcode en Woonplaats: _____

Afnamedatum en afnametijd: _____

Uw referentie / lab nummer: _____

Deze ruimte niet beschrijven

Sanquin onderzoeksnummer

Opdrachtgever:

Naam: _____

Ziekenhuis: _____

Afdeling: _____

Adres: _____

Postcode/Plaats: _____

Betaler / Nota zenden aan:

Naam: _____

Adres: _____

Postcode en plaats: _____

Inzender/Behandelend arts:

Naam: _____

Adres: _____

Postcode en plaats: _____

Complement / Stolling (020) 512 3248**3 mL EDTA-bloed**

- X001 Complement C3, CFD, CFB, CFP, C5, C6, C7, C8A, C8B, C8G, C9, SERPING1, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CD46, CD55, CD59
- X002 Trombose PLG, PROC, PROCR, PROS1, TFPI, THBD, SERPINC1,
- X003 Hemostase ADAMTS13, F11, F12, F13A1, F13B, TF, F5, F7, F8, F9, GGCX, VWF, SERPINF2
- X004 TMA (TTP/aHUS) C3, CFD, CFB, CFP, CFH, CFHR1, CFHR2, CFHR3, CFHR4, CFHR5, CFI, CD46, ADAMTS13, PLG, THBD, MMACHC, DGKE
- X005 Meningitis C5, C6, C7, C8A, C8B, C8G, C9, CFB, CFD, CFP
- X006 Angiooedeem SERPING1, F12, PLG
- X066 Individueel gen: _____
- H066 F12
- H059 VWF subtypering

Rode bloedcel membraanafwijkingen en gerelateerde afwijkingen (020) 512 3341**3 mL EDTA-bloed**

- X007 Mem.afwijkingen alle onderstaande genen
- X008 Gilbert syndroom UGT1A1
- X009 Sferocytose SLC4A1, SPTA1, SPTB, ANK1, EPB42
- X010 CDAIL SEC23B
- X011 Stomato/Xerocytose RHAG, PIEZO1
- X012 Ellipto-/poikilocytose EPB41, SLC4A1, SPTA1

Rode bloedcel enzymdeficiënties en ionentransport afwijkingen (020) 512 3341**3 mL EDTA-bloed**

- X013 G6PD G6PD
- X014 Pyruvaat kinase PKLR
- X015 MethBreductase CYB5R3
- X016 Zeldzame deficiënties HK1, NT5C3A, GCLC, GSS, GPI, ALDOA, TPI1, PGK1, ALAS2, SLC25A38, AK1, ABCB7, GSR, PFKM, PGD, GAPDH, ENO1, PRDX2

Hb-pathie (incl. Thalassemie) (020) 512 3341**3 mL EDTA-bloed**

- X017 Hb-varianten HBA1/2, HBB, HBG1/2, HbD
- X019 Beta-globine HBB
- X018 Alfa-globine HBA1 en HBA2
- X020 overige KLF1, LCRB, GATA1, BCL11A, ASF1B, E2F2, E2F4, Alpha-MRE

Acute myeloïde leukemie (020) 512 3390**1 mL EDTA-beenmerg / 10 mL EDTA-bloed**

- P042 AML moleculaire screening: fusietranscripten t(15;17), t(8;21), inv(16)
DNMT3a, FLT3-ITD, FLT3-TKD, CEBPa, GATA2, TET2, TP53, ASXL1, BRAF, CBL, IDH1, IDH2, JAK2, cKIT, KRAS, NPM1, NRAS, PTPN11, RUNX1, WT1
- X022 individueel gen: _____
(Voor follow-up analyse: zie aanvraagformulier 5)

TP53 (020) 512 3390**1 mL EDTA-beenmerg / 10 mL EDTA-bloed**

- X023 TP53

Myelodysplasie/MyeloProliferatieve neoplasmen (020) 512 3390**1 mL EDTA-beenmerg / 10 mL EDTA-bloed**

- X068 MDS/MPN ASXL1, BCOR, CALR, CBL, CSF3R, ETNK1, ETV6, EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, KRAS, MPL, NRAS, SETBP1, SRSF2, STAG2, U2AF1, ZRSR2



Sanquin
Diagnostiek B.V.
t.a.v. UDC

Plesmanlaan 125
1066CX
Amsterdam

www.sanquin.org/
products-and-
services

versie feb 2020

- X024 CGD/fagocyten killing CYBA, CYBB, NCF1, NCF2, NCF4, RAC2
- X025 G6PD G6PD
- X026 CGD NCF1
- X069 LAD ITGB2, CALDAG-GEF1, SLC35C1, FERMT3, RAC2
- X070 Beenmergfalen 180 genen, voor samenstelling zie website

Trombocytopathie 06-19298581

3 mL EDTA-bloed

Voor elk van onderstaande aanvraagcodes zal altijd het volledige trombocytopathie genen panel worden gesequenced. Door het maken van onderstaande keuze zal bij het beoordelen van de resultaten in eerste instantie gefocust worden op de aangegeven genen. Voor trombocytopathie zonder duidelijke onderliggende pathologie: kies aanvraagcode X062.

- | | | |
|--------|---|--|
| ○ X027 | ADP receptor defect | P2RY1, P2RY12 |
| ○ X028 | Amegakaryocytaire trombocytopenie met radio-ulnaire synostose | HOXA11 |
| ○ X030 | Autosomaal dominante trombocytopenie 2 | ANKRD26 |
| ○ X031 | Autosomaal dominante trombocytopenie 4 | CYCS |
| ○ X032 | Bernard-Soulier syndroom | GPIBA; GPIBB; GP9 |
| ○ X033 | Hemorragische diathese door glycoproteïne VI deficiëntie | GP6 |
| ○ X034 | Chediak-Higashi syndroom | LYST |
| ○ X035 | Congenitale amegakaryocytaire trombocytopenie (CAMT) | MPL |
| ○ X036 | Cyclische trombocytopenie en trombocytemie 1 (THCYT1) | THPO |
| ○ X038 | Dense granulae afwijkingen | NBEA |
| ○ X041 | Familiaire plaatjes disorder met predispositie voor AML | RUNX1 |
| ○ X042 | Ghosal hematodiaphyseal dysplasia synrome | TBXAS1 |
| ○ X043 | Ziekte van Glanzmann | ITGA2B; ITGB3 |
| ○ X044 | Gray platelet syndroom | NBEAL2 |
| ○ X045 | Gray platelet like syndroom | GF1B |
| ○ X046 | Hermansky-Pudlak syndroom | HPS1, AP3B1, HPS3-6, DTNBP1; BLOC1S1-7 |
| ○ X047 | Leukocyte integrin adhesie deficiëntie, type III | FERMT3 |
| ○ X048 | Macrothrombocytopenie, β -tubuline 1 gerelateerd | ACTN1; FLNA; TUBB1 |
| ○ X049 | Macrothrombocytopenie/stomatocytose, mediterranean | ABCG5, ABCG8 |
| ○ X050 | May-Hegglin en andere MYH9 afwijkingen | MYH9 |
| ○ X052 | Pari-Trousseau trombocytopenie en Jacobson syndroom | FLI1 |
| ○ X053 | Plaatjes-type von Willebrand ziekte | GP1BA |
| ○ X054 | Plaatjes-type bloeding aandoening 18 | RASGRP2 |
| ○ X055 | Quebec platelet disorder | PLAU |
| ○ X056 | Scott syndroom | ANO6 |
| ○ X058 | Trombocytopenie en gevoeligheid voor kanker | ETV6 |
| ○ X059 | Trombocytopenie absent radius (TAR) syndroom | RBM8A |
| ○ X060 | Wiskott-Aldrich syndroom (X-linked trombocytopenie) | WAS |
| ○ X061 | X-linked trombocytopenie met dyserythropoiesis | GATA1 |
| ○ X063 | Tromboxane A2 receptor defect | TBXA2R |
| ○ X062 | Trombocytopathie, onduidelijke onderliggende pathologie | 73 genen, voor samenstelling zie website |

Laag Frequent HPA

- X067 Laag Frequentie Humane Plaatjes Antigenen onderzoek ITGA2B, ITGB3, GPIBA, GPIBB, ITGA2

Neutropenie (020) 512 3341

3 mL EDTA-bloed

- X064 Severe Congenital Neutropenia 1-4 or X-linked ELANE (ELA2), GF11, HAX1, G6PC3, WAS, GATA2, CXCR4, STK4, SLC37A4, LYST, AP3B1, RAB27A, SBDS, RMRP, TAZ, CTSC
- X065 Cyclische neutropenie ELANE (ELA2)

Zie website voor overige panels (op research-basis; niet gevalideerd).

273

Aanvraagformulier
noom Diagnostiek
i.b.v. Targeted NGS

○ Code oranje

EDTA-bloed
kamertemperatuur

Gebruik van restant materiaal voor ander onderzoek

In een beperkt aantal gevallen wordt het restant van ingezonden patiënten materiaal geanonimiseerd gebruikt voor validatie, ijking apparatuur en wetenschappelijk onderzoek. Indien de patiënt hier bezwaar tegen heeft kan men op ieder moment contact opnemen met het management Diagnostiek, te bereiken op (020) 512 3479 of per e-mail diagnostiek@sanquin.nl. Ook als u als inzender verneemt dat de patiënt bezwaar heeft tegen het nader gebruik van restmateriaal verzoeken wij u om dit bij Sanquin te melden via eerder genoemde contactgegevens.

