

**Gegevens patiënt:**

BSN: .....

Geboortedatum (dd-mm-jiii): .....

Naam + Voorletters: .....

Naam echtgenoot: .....

Geslacht: .....

Adres: .....

Postcode en Woonplaats: .....

Afnamedatum: .....

Uw patiëntnummer .....

Uw referentie / labnummer .....

Deze ruimte niet beschrijven

**Opdrachtgever:**

Naam: .....

Ziekenhuis: .....

Afdeling: .....

Adres: .....

Postcode/Plaats: .....

**Betaler / Nota zenden aan:**

Naam: .....

Adres: .....

Postcode en plaats: .....

**Inzender/Behandelend arts:**

Naam: .....

**Bevestiging/uitsluiten van familiale varianten**

3 mL EDTA-bloed

Gen+variant: ..... Onderzoeksnummer index patiënt .....

**Complement / stolling NGS panel (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, TFP1, 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 Complement/stolling panel .....
- H066 F12
- H059 VWF subtypering

**Rode bloedcel membraan en gerelateerde afwijkingen NGS panel incl. UGT1A1 (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 CDAII SEC23B
- X011 Stomato/Xerocytose RHAG, PIEZO1
- X012 Ellipto-/poikilocytose EPB41, SLC4A1, SPTA1, SPTB

**Rode bloedcel enzymdeficiënties en ionentransport afwijkingen NGS panel incl. UGT1A1 (020) 512 3341**

3 mL EDTA-bloed

- X013 G6PD G6PD
- X014 Pyruvaatkinase PKLR
- X015 MethHb reductase CYB5R3
- X016 Incl. zeldzame def. Bovenstaande + HK1, NT5C3A, GCLC, GSS, GPI, ALDOA, TPI1, PGK1, ALAS2, SLC25A38, AK1, ABCB7, GSR, PFKM, PGD, GAPDH, ENO1, PRDX2, UGT1A1

**Hb-pathie NGS panel (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 (research) Bovenstaande + KLF1, LCRB, GATA1, BCL11A, ASF1B, E2F2, E2F4, Alpha-MRE

**Proliferatieve aandoeningen (020) 512 3390**

1mL EDTA-beenmerg / 3 mL EDTA-bloed / wangslimvlies

Bevestiging/uitsluiten van kiembaan varianten JA / NEE Indien ja: gen+variant: .....

Indien de variant niet bij Sanquin is vastgesteld verzoeken wij naast het wangslimvlies ook 3 ml EDTA-bloed in te sturen  
Voor follow-up analyse van merkers BCR::ABL1, PML::RARA, RUNX1::RUNX1T1, CBFB::MYH11, NPM1: zie formulier 5

- P042 AML moleculaire screening fusie transcripten: BCR::ABL1, PML::RARA, RUNX1::RUNX1T1, CBFB::MYH11  
Genen: ASXL1, BCOR, CALR, CBL, CEBPA, CSF3R, DDX41, DHX34, DNMT3A, ETNK1, ETV6, EZH2, FLT3, GATA2, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NPM1, NRAS, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, STAG2, TET2, TP53, U2AF1, ZRSR2
- X022 individueel gen AML panel: .....
- X068 MDS/MPN zie genen AML panel
- X071 individueel gen MDS/MPN panel: .....
- X023 TP53
- X085 Triple negatieve MPN ASXL1, EZH2, IDH1, IDH2, SF3B1, SRSF2, TET2



**VEXAS syndroom (020) 512 3390**

3 mL EDTA-bloed

- X084 UBA1

**Immuundeficiënties NGS panel (020) 512 3341**

3 mL EDTA-bloed

- X024 CGD/fagocyten killing CYBA, CYBB, G6PD, NCF1, NCF2, NCF4, RAC2
- X026 CGD NCF1
- X069 LAD ITGB2, CALDAG-GEFI (RASGRP2), SLC35C1, FERMT3, RAC2

**Trombocytopathie NGS panel (020) 512 3379**

3 mL EDTA-bloed

Voor trombocytopathie zonder duidelijke onderliggende pathologie: kies aanvraagcode X062

Door het maken van een keuze bij X063 (individueel gen) zal alleen het gekozen gen worden geanalyseerd. Op verzoek kunnen de overige genen van het panel alsnog worden geanalyseerd.

- X062 Trombocytopathie, onduidelijke onderliggende pathologie 73 genen, voor samenstelling zie website
- X063 Analyse individueel gen/genen
  - ADP receptor defect P2RY1, P2RY12
  - Amegakaryocytaire trombocytopenie met radio-ulnaire synostose HOXA11
  - Autosomaal dominante trombocytopenie 2 ANKRD26
  - Autosomaal dominante trombocytopenie 4 CYCS
  - Bernard-Soulier syndroom GPIBA; GPIBB; GP9
  - Hemorrhagische diathese door glycoproteïne VI deficiëntie GP6
  - Chediak-Higashi syndroom LYST
  - Congenitale amegakaryocytaire trombocytopenie (CAMT) MPL
  - Trombocytopenie en trombocytemie 1 (THCYT1) THPO
  - Dense granulae afwijkingen NBEA
  - Familiaire plaatjes disorder met predispositie voor AML RUNX1
  - Ghosal hematodiaphyseal dysplasia synrome TBXAS1
  - Ziekte van Glanzmann ITGA2B; ITGB3
  - Gray platelet syndroom NBEAL2
  - Gray platelet like syndroom GFI1B
  - Hermansky-Pudlak syndroom HPS1; AP3B1; HPS3-6; DTNBP1; BLOC1S1-7
  - Leukocyte integrin adhesie deficiëntie, type III FERMT3
  - Macrothrombocytopenie,  $\beta$ -tubuline 1 gerelateerd ACTN1; FLNA; TUBB1
  - Macrothrombocytopenie/stomatocytose, mediterranean ABCG5, ABCG8
  - May-Hegglin en andere MYH9 afwijkingen MYH9
  - Pari-Trousseau trombocytopenie en Jacobson syndroom FLI1
  - Plaatjes-type von Willebrand ziekte GP1BA
  - Plaatjes-type bloeding aandoening 18 RASGRP2
  - Quebec platelet disorder PLAU
  - Scott syndroom ANO6
  - Trombocytopenie en gevoeligheid voor kanker ETV6
  - Trombocytopenie absent radius (TAR) syndroom RBM8A
  - Wiskott-Aldrich syndroom (X-linked trombocytopenie) WAS
  - X-linked trombocytopenie met dyserythropoiesis GATA1
  - Tromboxane A2 receptor defect TBXA2R

**Laag Frequent HPA**

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

**Neutropenie/Beenmergfalen NGS panel 020-5123341**

3 mL EDTA-bloed

- X064 Severe Congenital Neutropenia 1-4 or X-linked ELANE (ELA2), GFI1, HAX1, G6PC3, WAS, GATA2, CXCR4, SLC37A4, LYST, AP3B1, RAB27A, SBDS, RMRP, TAZ, CTSC
- X065 Cyclische neutropenie ELANE (ELA2)
- X072 Neutropenie STK4
- X070 Beenmergfalen 180 genen, voor samenstelling zie website
- X073 individueel gen beenmergfalen panel .....

**Toepasselijke voorwaarden en privacy**

- Op de dienstverlening van Sanquin Diagnostiek B.V. is de DVO van toepassing. Sanquin Diagnostiek B.V. wijst uitdrukkelijk de toepassing van andere (algemene) voorwaarden af.
- De informatie die op dit aanvraagformulier wordt ingevuld, wordt aangemerkt als vertrouwelijke informatie.
- De aanvrager is verantwoordelijk voor het verkrijgen van geïnformeerde toestemming van de patiënt.
- Voor de wijze van omgang met persoonsgegevens en gebruik restmateriaal wordt verwezen naar de Privacy verklaring.
- Meer informatie is te vinden op: [www.sanquin.org](http://www.sanquin.org).

