

Code oranje

EDTA-bloed  
kamer-  
temperatuur**Gegevens patiënt:**

BSN: .....

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

Naam + Voorletters: .....

Naam echtgenoot: .....

Geslacht: .....

Adres: .....

Postcode en Woonplaats: .....

Afnamedatum: .....

Deze ruimte niet beschrijven

**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 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, 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  H066 F12
- X066 Individueel gen .....  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 CDAll 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 Methboreductase 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

- P042 AML moleculaire screening t(9;22), t(15;17), t(8;21), inv(16), FLT3, NPM1, CEBPa, DNMT3a, GATA2, TET2, TP53, ASXL1, BRAF, CBL, IDH1, IDH2, JAK2, cKIT, KRAS, NRAS, PTPN11, RUNX1, WT1
- X068 MDS/MPN ASXL1, BCOR, CALR, CBL, CSF3R, ETNK1, ETV6, EZH2, IDH1, IDH2, JAK2, KRAS, MPL, NRAS, SETBP1, SF3B1, SRSF2, STAG2, TP53, U2AF1, ZRSR2
- X022 individueel gen: .....  
(Voor follow-up analyse van merkers t(9;22), t(15;17), t(8;21), inv(16), NPM1: zie aanvraagformulier 5)
- X023 TP53

**Immuundeficiënties NGS panel (020) 512 3343**

3 mL EDTA-bloed

- 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

Sanquin  
Diagnostiek B.V.  
t.a.v. UDCPlesmanlaan 125  
1066CX  
Amsterdamwww.sanquin.org/  
products-and-  
services

versie okt 2020

o Code oranje

EDTA-bloed  
kamer-  
temperatuur**Trombocytopathie NGS panel 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 X063

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

**Laag Frequent HPA**

- |                            |  |                                    |
|----------------------------|--|------------------------------------|
| <input type="radio"/> X067 | Laag Frequente Humane Plaatjes Antigenen onderzoek | ITGA2B, ITGB3, GPIBA, GPIBB, ITGA2 |
|----------------------------|--|------------------------------------|

**Neutropenie NGS panel 06-19298581****3 mL EDTA-bloed**

- |                            |   |   |
|----------------------------|---|---|
| <input type="radio"/> 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 |
| <input type="radio"/> X065 | Cyclische neutropenie                         | ELANE (ELA2)  |

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

**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](mailto: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.

