

Diagnostisch onderzoek in het kader van

Via deze analyse zal een diagnostische screening uitgevoerd worden ahv een genpanel. Gelieve onderstaande vragen in te vullen.

Etniciteit:

Consanguiniteit in de familie? Ja Nee Niet geweten

Stamboom

De aandoening presenteert zich sporadisch Familiaal

Aangetaste familieleden (naam + geboortedatum + kliniek):

Gelieve eveneens aan te geven of er bij familieleden reeds een genpanel lopende is.

.....

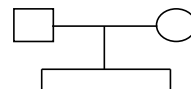
.....

.....

.....

.....

.....



Gelieve het gewenste subpanel aan te duiden (slechts één).

Epidermolysis Bullosa (v7_082021)

ADAMTS2, ATP2A2, ATP2C1, CAST, CD151, CDSN, CHST14, CHST8, COL17A1, COL5A1, COL5A2, COL7A1, CSTA, CSTB, DSC1, DSC3, DSG1, DSG2, DSG3, DSG4, DSP, DST, EXPH5, FERMT1 (KIND1), FLG2, GJB2 (CX26), GRIP1, IKBKG (NEMO), ITGA3, ITGA6, ITGB4, JUP, KLHL24, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT2, KRT5, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT9, LAMA3, LAMB3, LAMC2, MMP1, NID1, PKP1, PLEC, PLOD3, SERPINB8, SLC39A4, SPINK5, TGM5, TP63, UROD, UROS, WNT10A

Ichthyosis en erythrodermie (v10_082021)

ABCA12, ABHD5, ADAM17, ALDH3A2, ALOX12B, ALOXE3, AP1B1, AP1S1, ASPRV1, ASS1, ATP7A, BCKDHA, BCKDHB, BTB, BTK, CAPN12, CARD14, CASP14, CAST, CDSN, CERS3, CHST8, CLDN1, CPS1, CSTA, CTSB, CYP4F22, DBT, DCLRE1C, DLD, DSG1, EBP, ELOVL1, ELOVL4, ERCC2, ERCC3, FLG, FLG2, GBA, GJA1, GJB2 (CX26), GJB3, GJB4, GJB6 (CX30), GTF2E2, GTF2H5, HLCS, IL36RN, KDSR, KIT, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT2, KRT5, KRT6C, KRT83, KRT9, LIPN, LOR, MBTPS2, MPLKIP, MUT, NIPAL4, NSDHL, PCCA, PCCB, PEX7, PHYH, PIGL, PNPLA1, POMP, RAG1, RAG2, RNF113A, SDR9C7, SERPINB8, SGPL1, SLC25A13, SLC27A4 (FATP4), SLC30A2, SLC39A4, SNAP29, SPINK5, SREBF1, ST14, STS, SULT2B1, SUMF1, TBX1, TGM1, TGM5, VIPAS39, VPS33B

Dyskeratosis Congenita (v5_102020)

ACD, CTC1, DKC1, GRHL2, LIG4, NAF1, NHP2, NOP10, PARN, POT1, RTEL1, STN1, TERC, TERT, TINF2, USB1, WRAP53

Palmoplantaire keratoderma (v4_082021)

AAGAB, ALOX12B, ALOXE3, AP1B1, AQP5, CARD14, CAST, COL14A1, COL17A1, CTSB, CTSC, DSC2, DSG1, DSP, ENPP1, FERMT1, GJA1, GJB2, GJB3, GJB4, GJB6, GRHL2, HRAS, ITGB4, JUP, KANK2, KDSR, KRT1, KRT10, KRT14, KRT16, KRT17, KRT5, KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT9, LAMB3, LOR, MBTPS2, PERP, PIGO, PKP1, PTEN, RHBDF2, RSP01, SASH1, SERPINB7, SLURP1, SNAP29, TAT, TGM1, TGM5, TRPV3, WNT10A

Alopecia (v4_052020)

ALX4, ANTXR1, APCDD1, CDSN, CLDN1, DCAF17, DSG4, EDA, EDAR, EDARADD, FOXN1, GJB2, HOXC13, HR, IKBKG, KRT71, KRT74, KRT85, LIPH, LPAR6, MBTPS2, RBM28, RIN2, RPL21, SLC25A21, SNRPE, SOX18, TRPV3, UQCFS1, VDR

Pachyonychia congenita (v1_072017)

KRT6A, KRT6B, KRT6C, KRT16, KRT17

Zonovergevoeligheid (v3_052020)

DDB2, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERCC6, ERCC8, FECH, GTF2H5, POLH, UROD, UROS, XPA, XPC

Hypotrichosis (v4_082021)

APCDD1, CDSN, DSG4, GTF2E2, HR, KRT71, KRT74, LIPH, LPAR6, MPLKIP, RNF113A, RPL21, SNRPE, SREBF1, TARS1, TKFC

Peeling Skin Syndroom (v1_032018)

CAST, CDSN, CHST8, CSTA, KRT14, KRT5, SERPINB8, TGM5