

Aandachtspunten in de counseling van het WES pakket:

### **Hemostase/trombose (stollings)-stoornissen**

- F8: Twee frequente (intronische) mutaties in het F8 gen worden niet gedekt met WES. Bij verdenking op ernstige hemofilie A dient u gerichte mutatie analyse aan te vragen. Dit kan in het Leids Universitair Medisch Centrum.
- WES is niet gericht op detectie van polymorfismen, deze worden niet gerapporteerd. Wanneer u specifiek naar bepaalde polymorfismen of frequent voorkomende risicofactoren (bijvoorbeeld de trombose risicofactoren Factor V Leiden (FVL/F5) of Protrombine mutatie (F2)) wilt laten kijken, dan dient u dit bij de aanvraag te vermelden.
- Het pakket bevat meerdere genen die samen met een stollingsstoornis een verhoogde kans geven op kanker. Soms zijn hiervoor controles mogelijk, maar voor een deel ook niet.
- De diagnostic yield is ca 20%, waarbij voornamelijk bij trombocytopenieën vaak een genetische oorzaak wordt gevonden.

Overweeg het pakket 'beenmergfalen en predispositie voor hematologische maligniteiten' aan te vragen wanneer het beeld van patiënt zou kunnen passen bij of leiden tot beenmergfalen. Veel van deze beenmergfalen genen maken namelijk geen onderdeel uit van het hemostase pakket.