

Punten van belang voor counseling van dit WES/WGS panel:

Grote lengte panel

- Dit panel is bedoeld om genetische afwijkingen te detecteren bij individuen met gegeneraliseerde overgroei: grote lengte (>+2 SD) (met of zonder macrocefalie) of macrosomie
- De aandoening wordt veroorzaakt door een kiembaan variant
- Dit panel bevat ook genoomwijde CNV analyse (o.a. detectie van Klinefelter syndroom)

LET OP!

- Genen geassocieerd met segmentale overgroei (incl. macrocefalie) zijn *niet* opgenomen in dit panel
- Voor somatisch overgroei syndroom graag het panel 'Somatisch Overgroei Syndroom en Vasculaire Malformaties (18 genen)' aanvragen
- Bij een verdenking aan Beckwith-Wiedemann syndroom, graag specifiek onderzoek aanvragen bij Amsterdamumc (inclusief methylering)
- In het panel zitten ook syndromale genen, waarbij dus ook de kans bestaat op bijkomende kenmerken
- Bij grote lengte met verstandelijke beperking, graag het panel 'verstandelijke beperking/ontwikkelingsachterstand' aanvragen
- De genen *PTEN*, *DICER1*, *PTCH1* en *SUFU* zijn niet opgenomen in dit panel