

Algemene aandachtspunten bij de counseling van WES

- a. Zie <https://www.radboudumc.nl/patientenzorg/onderzoeken/erfelijkheidsonderzoek-exoomsequencing-wes> voor informatie over WES voor patiënten en verwijzers.
- b. Alleen genen in de aangevraagde genenpakketten zullen worden beoordeeld bij de WES analyse. Voor de actuele samenstelling van het pakket, zie <https://www.radboudumc.nl/patientenzorg/onderzoeken/erfelijkheidsonderzoek-exoomsequencing-wes/exoompanelsvoorgaandeversies/exoompanels-huidige-en-voorgaande-versies/erfelijk-beenmergfalen>
- c. Genen die pseudogenen kennen (bijv. PMS2, SBDS, VWF) kunnen met de WES niet optimaal worden getest. Indien men daarop sterke verdenkingen heeft dienen deze genen als gerichte single gene test te moeten worden onderzocht.
- d. Bij open exoom analyse zullen alle genen worden onderzocht in relatie tot de adviesvraag. Aanvraag van open exoom analyse is voorbehouden aan de klinisch geneticus. Wanneer dit gewenst is dient u patiënt te verwijzen naar de klinische genetica.
- e. Er bestaat een kans dat in het genenpakket of bij een open exoom (buiten genenpakket) bevindingen worden gedaan die niet direct gerelateerd zijn aan het ziektebeeld/de adviesvraag, maar wel belangrijke consequenties kunnen hebben voor de adviesvrager en/of zijn familie. Zie hier voor het beleid rondom nevenbevindingen <https://www.radboudumc.nl/patientenzorg/onderzoeken/erfelijkheidsonderzoek-exoomsequencing-wes/informatie-voor-verwijzers/exoom-panels>
- f. Uitslagen van genetisch onderzoek kunnen psychosociale en maatschappelijke consequenties hebben. Voor meer informatie over verzekeringen en erfelijke ziektes, zie <https://erfelijkheid.nl/erfelijk-en-dan/verzekeringen-en-erfelijke-ziektes>.