

### **Welke ziektebeelden zitten in het genenpanel voor dunnevezelneuropathie**

- DNA-onderzoek naar natriumkanal -, alpha galactoside - en transthyretine varianten is onderdeel van het diagnostisch traject bij diverse pijnlijke neuromusculaire aandoeningen met belangrijke meerwaarde voor de diagnostiek, prognose en therapie.
- Het genenpanel voor dunnevezelneuropathie is een core panel voor diverse pijnlijke neuromusculaire aandoeningen, waaronder dunnevezelneuropathie (DVN), primaire erythermalgia (PE), paroxysmale extreme pijn (PEPD), transthyretine (ATTR) amyloïdose en ziekte van Fabry.
- Ondanks dat het genenpanel voor dunnevezelneuropathie maar 12 genen omvat, kan het zijn dat er binnen het panel een nevenbevinding wordt gedaan, zoals numerieke chromosoomafwijkingen passend bijvoorbeeld bij Triple X syndroom en Klinefelter syndroom. De kans hierop is echter wel zeer klein.
- Dit genenpanel is afgestemd met het DVN expertisecentrum van het Maastricht UMC+.
- Alle genen uit het dunnevezelneuropathie genenpanel zijn tevens opgenomen in het neurologische pijn-aandoeningen panel.

### **Bij welke ziektebeelden is het genenpanel voor dunnevezelneuropathie mogelijk niet toereikend:**

- Bij de ziekte van Fabry bieden wij zowel voor mannen als vrouwen naast een genetische screening van het *GLA* gen enzymdiagnostiek aan (alpha-galactosidase A in leucocyten<sup>2</sup> en concentratie LysoGb3 in plasma). Voor de interpretatie van heterozygote varianten in het *GLA* gen bij vrouwen is deze aanvullende diagnostiek noodzakelijk.

### **Kans op genetische diagnose wanneer het genenpanel voor dunnevezelneuropathie wordt aangevraagd:**

- Na de analyse van het genenpanel bij patiënten met dunnevezelneuropathie wordt in ongeveer 5% van de patiënten een genetische oorzaak gevonden. Daarnaast wordt in 10%-15% van de patiënten een of meerdere DNA varianten gevonden waarvan (nog) niet zeker is of deze de symptomen van de patiënt veroorzaken (Almomani et al., 2023, PMID: 37175987).

Voor meer informatie omtrent genetische counseling van analyses genenpanels die gesequenced worden met exoom- en/of genoomsequencing wordt verwezen naar het 'algemene counseling van WEG/WGS': [Algemene aandachtspunten bij de counseling van WES/WGS](#).

De klinische genetica heeft een leidraad geschreven voor het aanvragen van genetische kiembaandiagnostiek door niet klinisch genetische zorgprofessionals, welke hier te vinden is: [Leidraad aanvragen genetische kiembaandiagnostiek door niet klinisch genetische zorgprofessionals](#)