

Welke ziektebeelden zitten in het genenpanel voor polyneuropathieën:

- DNA-onderzoek naar polyneuropathieën is onderdeel van het diagnostisch traject bij diverse neuropathieën met belangrijke meerwaarde voor de diagnostiek, prognose en therapie.
- Het genenpanel voor polyneuropathieën is een breed panel voor diverse neuropathieën, waaronder Charcot-Marie-Tooth (CMT)/hereditaire motorische en sensorische neuropathie (HMSN), erfelijke drukneuropathie (HNPP), hereditaire motorische neuropathie (HMN), hereditaire neuralgische amyotrofie (HNA), hereditaire sensorische neuropathie (HSN) en hereditaire sensorische en autonome neuropathie (HSAN).
- Het genenpanel bevat enkele syndromale genen waarbij de neuropathie de eerste presentatie kan zijn. Hierbij is er een verhoogde kans op bijkomende gezondheidsproblemen. Indien er sprake kan zijn dat er een syndromale oorzaak gevonden kan worden, dient dit tijdens de pre-test counseling van de patiënt vermeld te worden.
- Omdat het genenpanel voor polyneuropathieën een breed panel is dat meerdere fenotypes omvat, kan het zijn dat er binnen het panel een nevenbevinding gedaan kan worden. In andere woorden: tijdens de analyse van het genenpanel voor polyneuropathieën kan bij een patiënt met een bijvoorbeeld hereditaire neuralgische amyotrofie, een verhoogd risico op bijvoorbeeld Charcot-Marie-Tooth type 1A t.g.v. een recurrent 17p12 duplicatie, gevonden worden. De kans hierop is echter wel zeer klein.

Bij welke ziektebeelden is het genenpanel voor polyneuropathieën mogelijk niet toereikend:

- Genen geassocieerd met repeatexpansie ziektes die gepaard gaan met neuropathie kunnen niet betrouwbaar in genoomsequentiedata geanalyseerd worden. Om deze reden zijn zij geëxcludeerd van het polyneuropathieën genenpanel en dienen zij separaat aangevraagd te worden.
- Metabole aandoeningen waarbij de neuropathie niet op de voorgrond staat, zijn niet geïnccludeerd in het polyneuropathieën genenpanel. Bij een verdenking hierop kan het metabole aandoeningen genenpanel aangevraagd worden.
- 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 leucocyten2 en concentratie LysoGb3 in plasma). Voor de interpretatie van heterozygote varianten in het *GLA* gen bij vrouwen is deze aanvullende diagnostiek noodzakelijk.
- Open-exome analyse, na analyse van het genenpanel voor polyneuropathieën indien de patiënt een niet-syndromale polyneuropathieën heeft, is beperkt. Bij verdenking op een syndromaal beeld bij de patiënt kan doorverwijzing naar een klinisch geneticus overwogen worden.

Kans op genetische diagnose wanneer het genenpanel voor polyneuropathieën wordt aangevraagd:

- Na de analyse van het genenpanel bij patiënten met polyneuropathieën wordt in ongeveer in 20% een genetische oorzaak gevonden. Daarnaast wordt in 20% een of meerder DNA varianten gevonden waarvan (nog) niet zeker is of deze de symptomen van de patiënt veroorzaken.

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](#)