

NEXT GENERATION SEQUENCING BIJ DNA ONDERZOEK NAAR FAMILIAIRE HYPERCHOLESTEROLEMIE

Voor alle aanvragen voor erfelijke dyslipidemie wordt het Next Generation Sequencing pakket van 29 genen geanalyseerd. Nevenbevindingen, anders dan FH, indien klinisch relevant wat betreft gezondheidsrisico en behandeling, worden gemeld.

Hieronder vindt u een overzicht van genen en aandoeningen die geanalyseerd worden met Next Generation Sequencing bij de aanvraag voor FH of andere erfelijke dyslipidemie.

Fenotype hypercholesterolemie: hoog LDL-cholesterol

<i>gen (referentie sequentie)</i>		<i>overerving</i>
LDLR (NM_000527.4)	low-density lipoproteïne receptor	dominant
APOB (NM_000384.2)	apolipoproteïne B	dominant
PCSK9 (NM_174936.3)	proteïne convertase subtilisine/kexine 9	dominant
STAP1 (NM_012108.2)	signal transducing adaptor 1	dominant
LDLRAP1 (NM_015627.2)	LDL-receptor associated protein 1	recessief
ABCG5 (NM_022436.2)	ATP-binding cassette G5	recessief
ABCG8 (NM_022437.2)	ATP-binding cassette G8	recessief
LIPA(LAL)(NM_000235.3)	lipase A (lysosomale acid lipase)	recessief

Fenotype hypo-alfalipoproteïnemie: laag HDL-cholesterol

<i>gen (referentie sequentie)</i>		<i>overerving</i>
ABCA1 (NM_005502.3)	ATP-binding cassette A1	dominant
LCAT (NM_000229.1)	lecithine cholesterol-acyl transferase	dominant
APOA1 (NM_000039.1)	apolipoproteïne A1	dominant

Fenotype hyper-alfalipoproteïnemie: hoog HDL-cholesterol

<i>gen (referentie sequentie)</i>		<i>overerving</i>
SCARB1 (NM_005505.4)	scavenger receptor B1	dominant
CETP (NM_000078.2)	cholesterylester transfer proteïne	dominant
LIPG (NM_006033.3)	lipase G (endotheliaal lipase)	dominant
LIPC (NM_000236.2)	lipase C (hepatisch lipase)	dominant
APOC3 (NM_000040.1)	apolipoproteïne C3	dominant

Fenotype hypertriglyceridemie: hoog triglyceriden

<i>gen (referentie sequentie)</i>		<i>overerving</i>
LPL (NM_000237.2)	lipoproteïne lipase	dominant
APOC2 (NM_000483.4)	apolipoproteïne C2	dominant
APOA5 (NM_052968.4)	apolipoproteïne A5	dominant
GPIHBP1 (NM_178172.5)	GPI HDL binding protein	dominant
LMF1 (NM_022773.2)	lipase maturation factor	dominant
APOE (NM_000041.3)	apolipoproteïne E	recessief

Fenotype hypocholesterolemie: laag LDL-cholesterol

<i>gen (referentie sequentie)</i>		<i>overerving</i>
APOB (NM_000384.2)	apolipoproteïne B	dominant
PCSK9 (NM_174936.3)	proteïne convertase subtilisine/kexine 9	dominant
ANGPTL3 (NM_014495.3)	angiopoietine-like 3	dominant
MTPP (NM_000253.3)	microsomaal triglyceriden transfer proteïne	dominant
MYLIP (IDOL) NM_013262.3)	Myosin regulatory light chain interacting protein	dominant

Fenotype chylomicron retention disease: laag LDL, HDL en TG

<i>gen (referentie sequentie)</i>		<i>overerving</i>
SAR1B (NM_016103.3)	Secretion related Ras associated GTPase 1B	recessief

Fenotype statine resistentie

<i>gen (referentie sequentie)</i>		<i>overerving</i>
CYP7A1 (NM_000780.3)	Cytochroom P450, family 7, subfamily A – 1	recessief

Fenotype cerebrotendineuze xanthomathose

<i>gen (referentie sequentie)</i>		<i>overerving</i>
CYP27A1 (NM_000784.3)	Cytochroom P450, family 27, subfamily A – 1	recessief

Fenotype myopathie op statines

<i>gen (referentie sequentie)</i>		<i>overerving</i>
SLC01B1 (NM_006446.4)	Solute carrier organic anion transporter 1B1	dominant