

Aritmogene cardiomyopathie (ACM):

Het genpanel aritmogene cardiomyopathie is een klein panel van 9 genen, bestaande uit 8 genen die in 2021 beschreven zijn door het ClinGen ARVC-Gene Curation Expert Panel als ziektegenen voor aritmogene cardiomyopathie (James et al. Circ Genom Precis Med. 2021;14(3):e003273. PMID: 33831308) aangevuld met 1 extra gen (Verdonschot et al. Hum Mutat. 2020;41(6):1091-1111. PMID: 32112656).

Brugada syndroom (BrS):

Dit panel bevat slechts één gen, namelijk *SCN5A* (Hosseini et al. 2018;138(12):1195-1205. PMID: 29959160).

Congenitale hartziekte (CHD):

Het genpanel congenitale hartziekte (CHD) bevat een aantal syndromale genen waarbij CHD de eerste presentatie kan zijn en waarbij de kans bestaat op bijkomende klinische kenmerken. Het panel bevat niet de syndromale genen waarbij CHD in een later stadium betrokken is en andere klinische kenmerken eerder of gelijktijdig op de voorgrond treden.

Indien een open exoom CNV analyse gewenst is dient dit specifiek te worden aangevraagd, dit is niet standaard bij een CHD panel.

Dilaterende cardiomyopathieën (DCM):

Het genpanel dilaterende cardiomyopathie is een relatief klein panel van 21 genen, bestaande uit 19 genen die in 2021 beschreven zijn door het ClinGen DCM- Gene Curation Expert Panel als ziektegenen voor dilaterende cardiomyopathie (Jordan et al. Circulation. 2021;144(1):7-19. PMID: 33947203), aangevuld met 2 extra genen (Restrepo-Cordoba et al. Eur J Heart Fail. 2021;23(8):1276-1286. PMID: 34050592 en Richard et al Clin Genet. 2019;95(3):356-367. PMID: 30471092).

Hartaandoeningen:

Het genpanel hartaandoeningen is een breed panel (ca. 350 genen) voor diverse hartaandoeningen, waaronder congenitale hartziekten, cardiomyopathieën en ritme- en geleidingsstoornissen.

Het genpanel bevat alle genen uit de panels ACM, BrS, DCM, HCM, LQT, RITME en CHD, en ook additionele genen die (zeldzamere) genetische oorzaken zijn voor erfelijke hartziekten.

Geadviseerd wordt om bij een cardiomyopathie of aritmie eerst een fenotype-specifiek panel aan te vragen (ACM, BrS, DCM, HCM, LQT, RITME). De toegevoegde waarde, d.w.z. de extra diagnostische opbrengst van (waarschijnlijk) pathogene varianten versus VUS (variant met onbekende klinische betekenis) van het hartaandoeningen genpanel bij deze klinische indicaties is beperkt.

Het genpanel bevat een aantal syndromale genen waarbij hartziekte op de voorgrond kan staan en waarbij de kans bestaat op bijkomende kenmerken. Het panel bevat niet alle syndromale genen waarbij er een kans is op een hartaandoening.

De toegevoegde waarde van een open exoom analyse na een genpanel hartaandoeningen is zeer beperkt.

Hypertrofe cardiomyopathieën (HCM):

Het genpanel hypertrofe cardiomyopathie is een relatief klein panel van 29 genen die in 2024 beschreven zijn door het ClinGen HCM- Gene Curation Expert Panel als ziektegen voor hypertrofe cardiomyopathie (Hespe et al. medRxiv [Preprint]. 2024. PMID: 39132495).

MT-TI (mtDNA tRNA Ile) betreft uitsluitend de m.4300A>G variant.

Lange QT syndroom (LQT):

Het genpanel Lange QT syndroom is een klein panel van 12 genen, bestaande uit 8 genen die in 2020 door het ClinGen LQT- Gene Curation Expert Panel beschreven zijn als ziektegen voor Lange QT syndroom (Adler et al. 2020;141(6):418-428. PMID: 31983240) aangevuld met 4 extra genen (Hayesmoore et al. Eur J Hum Genet. 2023;31(9):1003-1009. PMID: 37443332).

Ritme- en geleidingsstoornissen (RITME):

Het genpanel ritme- en geleidingsstoornissen is een relatief klein panel van 28 genen, waaronder alle genen uit het ACM en LQT genpanel, alsook de genen die door het ClinGen CPVT and SQT Gene Curation Expert Panel zijn beschreven als ziektegen voor CPVT en ARVC (Walsh et al. Eur Heart J. 2022;43(15):1500-1510. PMID: 34557911) en enkele andere genen geassocieerd met arrhythmieën (o.a. Stallmeyer et al. Circ Res. 2017;120(10):e33-e44. PMID: 28219978, Moolman et al. J Am Coll Cardiol. 1997;29(3):549-55. PMID: 9060892).

DPP6: uitsluitend het SNP haplotype wordt bekeken (Alders et al. Am J Hum Genet. 2009;84(4):468-76. PMID: 19285295).