

Welke ziektebeelden zitten in het genenpanel voor neurologische pijnandoeningen:

- DNA-onderzoek naar varianten in genen geassocieerd met neurologische pijn is onderdeel van het diagnostisch traject bij diverse neurologische pijnandoeningen met belangrijke meerwaarde voor de diagnostiek, prognose en therapie.
- Het genenpanel voor neurologische pijnandoeningen is een panel voor neuromusculaire aandoeningen waarbij de aan- of afwezigheid van pijn op de voorgrond staat of eerste presentatie van het ziektebeeld kan zijn. Hierbij kan men denken aan carpaal tunnel syndroom (CTS), Charcot-Marie-Tooth (CMT)/hereditaire motorische en sensorische neuropathie (HMSN), congenitale insensitiviteit voor pijn (CIP), dunnevezelneuropathie (DVN), hereditaire sensorische en autonome neuropathie (HMSN), primaire erythermalgia (PE), paroxysmale extreme pijn (PEPD), enkele vormen van schwannomatosis, transthyretine (ATTR) amyloïdose en ziekte van Fabry.
- Het genenpanel bevat enkele syndromale genen waarbij een veranderde pijnsensatie onderdeel van het ziektebeeld 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 neurologische pijnandoeningen een 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 neurologische pijnandoeningen kan bij een patiënt met bijvoorbeeld een verdenking voor een erfelijke vorm van carpaal tunnel syndroom, een verhoogd risico op bijvoorbeeld erfelijke drukneuropathie t.g.v. een recurrent 17p12 deletie, gevonden worden. De kans hierop is echter wel zeer klein.
- Alle genen uit het dunnevezelneuropathie genenpanel zijn tevens opgenomen in dit neurologische pijnandoeningen genenpanel.

Bij welke ziektebeelden is het genenpanel voor neurologische pijnandoeningen 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 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 neurologische pijnandoening indien de patiënt een niet-syndromale aandoening 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 neurologische pijnandoeningen 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.

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](#)