

## NEXT GENERATION SEQUENCING BIJ DNA ONDERZOEK NAAR ERFELIJKE DYSLIPIDEMIE

Voor alle aanvragen voor erfelijke dyslipidemie (waaronder familiale hypercholesterolemie) wordt het Next Generation Sequencing pakket van 29 genen geanalyseerd.

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
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 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 (mogelijk recessief)
GPD1 (NM_005276.3)	glycerol-3-fosfaat dehydrogenase 1	recessief
APOE (NM_000041.3)	apolipoproteïne E	dominant/ 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
MTTP (NM_000253.3)	microsomaal triglyceriden transfer proteïne	recessief
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

### Fenotype verhoogd lipoproteïne a

<i>gen (referentie sequentie)</i>		<i>overerving</i>
LPA (NM_005577.4)	SNP: rs10455872 en rs3798220	dominant