

Specifieke informatie Stofwisselingsziekten

(Versie mei 2025)

Website links:

[Hoeveelheid patiëntenmateriaal insturen](#)

[Uitslagtermijnen laboratoriumonderzoek](#)

Bijnierhypoplasie, congenitale

Adrenal Hypoplasia Congenitaal

OMIM: # 300200

Gen	Technieken
NR0B1 (DAX1)	Sequentie analyse van de gehele coderende regio (exon 1 t/m 2) inclusief intron/exon overgangen

Procedure:

Sequentie analyse van het NR0B1 gen (DAX1).

Detectie ratio:

~33% % (8/24)

Gen	Genproduct	Locus	Overerving	OMIM nummer	Referentiesequentie
NR0B1	DAX1	Xp21.2	X-gebonden recessief	300473	NM_000475.4; NT_011757.12

Cystinurie

Cystinuria

OMIM: # 220100

Gen	Technieken
SLC3A1	Sequentie analyse van de gehele coderende regio (exon 1 t/m 10) inclusief intron/exon overgangen
SLC7A9	Sequentie analyse van de gehele coderende regio (exon 2 t/m 13) inclusief intron/exon overgangen

Procedure:

Sequentie analyse van de genen SLC3A1 en SLC7A9

Gen	Genproduct	Locus	Overerving	OMIM nummer	Referentiesequentie
SLC3A1	SLC3A1-protein	2p21	Autosomaal dominant en autosomaal recessief	104614	NM_00341.3
SLC7A9	SLC7A9-protein	19q13.11	Autosomaal dominant en autosomaal recessief	604144	NM_001126335.1 / NC_000019.9