

Specifieke informatie overige

(Versie mei 2025)

Website links:

[Hoeveelheid patiëntenmateriaal insturen](#)

[Uitslagtermijnen laboratoriumonderzoek](#)

Hyper/Hypo-calcemie, familiale

Hyper/Hypo-calcemie, familiale

OMIM: 601199

Gen	Technieken
CASR	Sequentie analyse van de gehele coderende regio (exon 1 t/m 7) inclusief intron/exon overgangen

Procedure : Sequentie analyse

Detectie ratio: 2/22

Gen	Genproduct	Locus	Overerving	OMIM nummer	Referentiesequentie
CASR	calcium-sensing receptor	3q21.1	Autosomaal dominant	601199	NM_000388.3

Databases / links:

<http://www.LOVD.nl/CASR>

Keratosis follicularis spinulosa decalvans (KFSD)

Keratosis follicularis spinulosa decalvans, X-linked (KFSDX)

OMIM: 308800

Gen	Technieken
MBTPS2	Sequentie analyse van de gehele coderende regio (exon 1 t/m 11) inclusief intron/exon overgangen

Procedure : Sequence analysis

Detectie ratio: Zeldzame aandoening detectie kans hangt af van het fenotype.

Gen	Genproduct	Locus	Overerving	OMIM nummer	Referentiesequentie
MBTPS2	membrane-bound transcription factor protease site 2	Xp22.12-p22.11	X-linked	300294	NM_015884.3

Databases / links:

<http://www.LOVD.nl/MBTPS2>