

# Bijnierhypoplasie, congenitale

## Adrenal Hypoplasia Congenitaal

OMIM: # 300200

Gen	Technieken
NROB1 (DAX1)	Sequentie analyse van de gehele coderende regio (exon 1 t/m 2) inclusief intron/exon overgangen

### Procedure:

Sequentie analyse van het NROB1 gen (DAX1).

### Detectie ratio:

~33% % (8/24)

Gen	Genproduct	Locus	Overerving	OMIM nummer	Referentiesequentie
NROB1	DAX1	Xp21.2	X-gebonden recessief	300473	NM_000475.4; NT_011757.12

### Website links:

[Hoeveelheid patiëntenmateriaal insturen](#)

[Uitslagtermijnen laboratoriumonderzoek](#)

# Cystinurie

**GEEN LINK**