

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 |

Website links:

[Hoeveelheid patiëntenmateriaal insturen](#)

[Uitslagtermijnen laboratoriumonderzoek](#)

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 | |
|--|------------|---|----------------|-------------|------------------------|-------------|
| <table border="1"><tr><td>MBTPS2</td></tr></table> | MBTPS2 | membrane-bound transcription factor protease site 2 | Xp22.12-p22.11 | X-linked | 300294 | NM_015884.3 |
| MBTPS2 | | | | | | |

Website links:

[Hoeveelheid patiëntenmateriaal insturen](#)

[Uitslagtermijnen laboratoriumonderzoek](#)

Databases / links:

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

X-gebonden TSH deficiëntie en macroorchidisme

X-gebonden TSH deficiëntie en macroorchidisme

OMIM: 300888

| Gen | Technieken |
|--------------|--|
| <i>IGSF1</i> | Sequentie analyse van de gehele coderende regio (exon 1 t/m 20) incl. intron/exon overgangen |

Procedure: Bij de mannelijke index wordt het gehele gen gesequenced. Indien de mutatie is gevonden kan draagsterschapsonderzoek bij de vrouwelijke familieleden plaatsvinden evenals bevestiging/uitsluiting van de diagnose bij mannen.

Detectie ratio: nog nader te bepalen; zeer zeldzame aandoening.

| Gen | Genproduct | Locus | Overerving | OMIM nummer | Referentiesequentie |
|--------------|------------|--------|----------------------|-------------|---------------------|
| <i>IGSF1</i> | IGSF1 | Xq26.2 | X-gebonden recessief | 300137 | NM_001170961.1 |

Website links:

[Hoeveelheid patiëntenmateriaal insturen](#)

[Uitslagtermijnen laboratoriumonderzoek](#)

Databases / links:

HGMD: www.biobase-international.com/product/hgmd