

# Hypocalciurische Hypercalcemie, familiale (FHH)

**Aandoeningen:** Hypocalcemia, Hypocalciuric hypercalcemia type I, Hypocalcemia 2, Hypocalciuric hypercalcemia type II, Hypocalciuric hypercalcemia type III

**Procedure:** SNV en CNV analyse FHH genpanel middels NGS

**Detectie ratio:** 10%

Tabel: genen in het genpanel

Gen	Genproduct	Overerving	OMIM nummer	Referentiesequentie
CASR	calcium-sensing receptor	Autosomaal dominant	601199	NM_000388.3
GNA11	G protein subunit Alpha 11	Autosomaal dominant	615361, 145981	NM_002067.5
AP2S1	Adaptor related protein complex 2 subunit sigma 1	Autosomaal dominant	600740	NM_004069.6

## 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	<a href="#">300294</a>	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 vrouwelijk familieleden plaatsvinden evenals bevestiging/uitsluiting van de diagnose bij mannen.

Op dit moment loopt er een research project i.s.m. het AMC waarin het klinisch beeld in kaart gebracht wordt en gezocht wordt naar andere genen betrokken bij dit fenotype. Het wordt op prijs gesteld als de aanvrager en de patiënt willen meewerken aan dit onderzoek. Er wordt hiervoor aparte documentatie met de uitslag meegestuurd.

**Detectie ratio:** nog nader te bepalen.

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](http://www.biobase-international.com/product/hgmd)