

**Datum wijziging: 25-9-2018**

**Aandoeningen opgenomen in dragerschapstest UMCG**

Aandoening	Nederlandse website	Gen
1. Alpha-Mannosidose	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/mannosidose-en-b">http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/mannosidose-en-b</a>	MAN2B1
2. Andermann syndroom	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/andermann-syndroom">http://www.erfelijkheid.nl/content/andermann-syndroom</a>	SLC12A6
3. Aspartylglucosaminurie	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/aspartylglucosaminurie">http://www.erfelijkheid.nl/content/aspartylglucosaminurie</a>	AGA
4. Ataxia telangiectasia	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/ataxia-telangiectasia">http://www.erfelijkheid.nl/content/ataxia-telangiectasia</a>	ATM
5. Ataxie met vitamine E deficiëntie	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/ataxie-met-vitamine-e-deficiëntie">http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/ataxie-met-vitamine-e-deficiëntie</a>	TTPA
6. Bloom syndroom	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/bloom-syndroom">http://www.erfelijkheid.nl/content/bloom-syndroom</a>	BLM (RECQL3)
7. Citrullinemie type 1	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/citrullinemie-type-1">http://www.erfelijkheid.nl/content/citrullinemie-type-1</a>	ASS1
8. Congenitale defecten van de glycosylering type 1A	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/cdg-carbohydrate-deficient-glycoprotein-syndrome">http://www.erfelijkheid.nl/content/cdg-carbohydrate-deficient-glycoprotein-syndrome</a>	PMM2
9. Congenitale Finse nefrose	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/congenitale-nefrose-van-het-finse-type">http://www.erfelijkheid.nl/content/congenitale-nefrose-van-het-finse-type</a>	NPHS1
10-13. Congenitale spierdystrofie-dystroglycanopathie, met hersen- en oogafwijkingen	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/congenitale-spierdystrofie-dystroglycanopathie-met-hersen-en-oogafwijkingen">http://www.erfelijkheid.nl/content/congenitale-spierdystrofie-dystroglycanopathie-met-hersen-en-oogafwijkingen</a>	ISPD, <b>RXYLT1 (TMEM5)</b> , FKR1P, POMGNT1
14. Cystic Fibrosis	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/cystic-fibrosis">http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/cystic-fibrosis</a>	CFTR
15. D-Bifunctionele proteïne deficiëntie	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/d-bifunctionalproteïne-deficiëntie">http://www.erfelijkheid.nl/content/d-bifunctionalproteïne-deficiëntie</a>	HSD17B4
16-20. Epidermolysis Bullosa	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/epidermolysis-bullosa">http://www.erfelijkheid.nl/content/epidermolysis-bullosa</a>	LAMA3, LAMB3, LAMC2, COL7A1, COL17A1
21. Familiäre dysautonomie	<a href="http://erfelijkheid.nl/content/familiäre-dysautonomie">http://erfelijkheid.nl/content/familiäre-dysautonomie</a>	<b>ELP1 (IKBKAP)</b>
22. Fanconi anemie, complementatie groep C	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/fanconi-anemie">http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/fanconi-anemie</a>	FANCC
23. Glutaaracidurie type I	<a href="http://erfelijkheid.nl/ziektes/glutaaracidurie-type-i">http://erfelijkheid.nl/ziektes/glutaaracidurie-type-i</a>	GCDH
24. Glycogeenstapelingsziekte type Ia	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/glycogeenstapelingsziekte-type-i">http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/glycogeenstapelingsziekte-type-i</a>	G6PC
25. Glycogeenstapelingsziekten typell	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/glycogeenstapelingsziekten">http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/glycogeenstapelingsziekten</a>	GAA
26. GM2 Gangliosidose, met name de ziekte van Tay Sachs	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/ziekte-van-tay-sachs">http://www.erfelijkheid.nl/content/ziekte-van-tay-sachs</a>	HEXA
27. GRACILE Syndroom	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/gracile-syndroom">http://www.erfelijkheid.nl/content/gracile-syndroom</a>	BCS1L
28. Hypofosfasemie	<a href="http://erfelijkheid.nl/content/hypofosfasemie">http://erfelijkheid.nl/content/hypofosfasemie</a>	ALPL
29. Infantiele sialzuur stapelingsziekte	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/infantiele-sialzuurstapelingsziekte">http://www.erfelijkheid.nl/content/infantiele-sialzuurstapelingsziekte</a>	SLC17A5
30. Isovaleriaan acidemie	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/isovaleriaan-acidemie">http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/isovaleriaan-acidemie</a>	IVD
31. Joubert syndroom 2	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/joubert-syndroom">http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/joubert-syndroom</a>	TMEM216
32. Klassieke homocystinurie	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/klassieke-homocystinurie">http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/klassieke-homocystinurie</a>	CBS
33. LCHADD (trifunctioneel eiwit deficiëntie type 1)	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/lchadd">http://www.erfelijkheid.nl/content/lchadd</a>	HADHA
34-38. Leukoencefalopathie met verdwijnende witte stof	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/leukoencefalopathie-met-verdwijnende-witte-stof">http://www.erfelijkheid.nl/content/leukoencefalopathie-met-verdwijnende-witte-stof</a>	EIF2B1, EIF2B2, EIF2B3, EIF2B4,

LAB-F0246.01 Bijlage aandoeningen opgenomen in dragerschapstest (PCS) UMCG

		EIF2B5
39. Lipoamide dehydrogenase deficiëntie	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/lipoamide-dehydrogenase-deficiëntie">http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/lipoamide-dehydrogenase-deficiëntie</a>	DLD
40. Longontsteking, immunodeficiëntie en chromosomale breuksyndroom	<a href="https://www.jci.org/articles/view/82890">https://www.jci.org/articles/view/82890</a>	NSMCE3
41. Maple syrup urine disease (MSUD)	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/maple-syrup-urine-disease-msud">http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/maple-syrup-urine-disease-msud</a>	BCKDHB
42. MCAD deficiëntie	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/mcadd">http://www.erfelijkheid.nl/content/mcadd</a>	ACADM
43. Meckel syndroom 2	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/meckel-syndroom">http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/meckel-syndroom</a>	TMEM216
44. Megalencephale leukoencefalopathie	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/megalencephale-leukoencefalopathie">http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/megalencephale-leukoencefalopathie</a>	MLC1
45. Metachromatische leukodystrofie	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/metachromatische-leukodystrofie">http://www.erfelijkheid.nl/content/metachromatische-leukodystrofie</a>	ARSA
46. Methylmalonic aciduria	<a href="http://omim.org/entry/251000">http://omim.org/entry/251000</a>	MUT
47. Mitochondriaal recessief ataxie syndroom	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/mitochondriaal-recessief-ataxie-syndroom">http://www.erfelijkheid.nl/content/mitochondriaal-recessief-ataxie-syndroom</a>	POLG
48. Mitochondriaal DNA depletie syndromen type 4A	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/mitochondriaal-dna-depletie-syndroom-4a">http://www.erfelijkheid.nl/content/mitochondriaal-dna-depletie-syndroom-4a</a>	POLG
49. Mitochondriaal DNA depletie syndroom type 4 B	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/mitochondriaal-dna-depletie-syndroom-4b">http://www.erfelijkheid.nl/content/mitochondriaal-dna-depletie-syndroom-4b</a>	POLG
50. Mucopolipidose IV	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/mucopolipidose-4">http://www.erfelijkheid.nl/content/mucopolipidose-4</a>	MCOLN1
51. Mucopolysaccharidose I (Hurler, Hurler-Scheie)	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/mucopolysaccharidose-i">http://www.erfelijkheid.nl/content/mucopolysaccharidose-i</a>	IDUA
52-55. Mucopolysaccharidose III, Sanfilippo syndroom	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/mucopolysaccharidose-iii">http://www.erfelijkheid.nl/content/mucopolysaccharidose-iii</a>	SGSH, NAGLU, HGSNAT, GNS
56-57. Mucopolysaccharidose IV, Morquio syndroom	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/mucopolysaccharidose-iv">http://www.erfelijkheid.nl/content/mucopolysaccharidose-iv</a>	GALNS, GLB1
58. Mucopolysaccharidose VI, Maroteaux-Lamy syndroom	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/mucopolysaccharidose-vi">http://www.erfelijkheid.nl/content/mucopolysaccharidose-vi</a>	ARSB
59. Mucopolysaccharidose VII, Sly syndroom	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/mucopolysaccharidose-vii">http://www.erfelijkheid.nl/content/mucopolysaccharidose-vii</a>	GUSB
60-61. Neuronale ceroid lipofuscinose, types 1,2	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/neuronale-ceroid-lipofuscinose">http://www.erfelijkheid.nl/content/neuronale-ceroid-lipofuscinose</a>	PPT1, TPP1
62. Neuronale ceroid lipofuscinose type 3, Ziekte van Batten-Spielmeyer-Vogt	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/ziekte-van-batten-spielmeyer-vogt-bsv">http://www.erfelijkheid.nl/content/ziekte-van-batten-spielmeyer-vogt-bsv</a>	CLN3
63. Neuronale ceroid lipofuscinose type 5, Finse variant	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/neuronale-ceroid-lipofuscinose">http://www.erfelijkheid.nl/content/neuronale-ceroid-lipofuscinose</a>	CLN5
64. Neuronale ceroid lipofuscinose type 8 & Progressieve epilepsie en mentale retardatie	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/neuronale-ceroid-lipofuscinose-type-8">http://www.erfelijkheid.nl/content/neuronale-ceroid-lipofuscinose-type-8</a> <a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/progressieve-epilepsie-met-mentale-retardatie">http://www.erfelijkheid.nl/content/progressieve-epilepsie-met-mentale-retardatie</a>	CLN8
65. Nijmegen breuksyndroom	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/nijmegen-breuksyndroom">http://www.erfelijkheid.nl/content/nijmegen-breuksyndroom</a>	NBN
66. Ornithine transcarbamylase deficiency	<a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK154378/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK154378/</a>	OTC
67. Osteogenesis imperfecta, type VII	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/osteogenesis-imperfecta-oi">http://www.erfelijkheid.nl/content/osteogenesis-imperfecta-oi</a>	CRTAP
68. Osteopetrose	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/autosomaal-recessieve-osteopetrose">http://www.erfelijkheid.nl/content/autosomaal-recessieve-osteopetrose</a>	TCIRG1
69. Pena-Shokeir syndroom type 1	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/pena-shokeir-syndroom-type-1">http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/pena-shokeir-syndroom-type-1</a>	MUSK
70. Polycystische nierziekte	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/cystenieren">http://www.erfelijkheid.nl/content/cystenieren</a>	PKHD1
71. Pontocerebellaire hypoplasie type 1	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/pontocerebellaire-hypoplasie-type-1">http://www.erfelijkheid.nl/content/pontocerebellaire-hypoplasie-type-1</a>	VRK1
72-74. Pontocerebellaire hypoplasie type 2 (A,B en C)	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/pontocerebellaire-hypoplasie-type-2-pch2">http://www.erfelijkheid.nl/content/pontocerebellaire-hypoplasie-type-2-pch2</a>	TSEN54, TSEN2, TSEN34
75. Pontocerebellaire hypoplasie type 6	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/pontocerebellaire-hypoplasie-type-6">http://www.erfelijkheid.nl/content/pontocerebellaire-hypoplasie-type-6</a>	RARS2

**LAB-F0246.01 Bijlage aandoeningen opgenomen in dragerschapstest (PCS) UMCG**

76. Propionicacidemia	<a href="http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK92946/">http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK92946/</a>	PCCA
77-79. Rhizomele chondrodysplasie punctata	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/rhizomele-chondrodysplasie-punctata-rcdp">http://www.erfelijkheid.nl/content/rhizomele-chondrodysplasie-punctata-rcdp</a>	PEX7, GNPAT, AGPS
80. Sikkelcelziekte	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/sikkelcelziekte">http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/sikkelcelziekte</a>	HBB
81. Sjögren-Larsson syndroom	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/sjogren-larsson-syndroom">http://www.erfelijkheid.nl/content/sjogren-larsson-syndroom</a>	ALDH3A2
82. Smith-Lemli-Opitz syndroom	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/smith-lemli-opitz-syndroom">http://www.erfelijkheid.nl/content/smith-lemli-opitz-syndroom</a>	DHCR7
83. Spastische Ataxie (type Charlevoix-Saguenay)	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/autosomaal-recessieve-spastische-ataxie-type-charlevoix-saguenay">http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/autosomaal-recessieve-spastische-ataxie-type-charlevoix-saguenay</a>	SACS
84. Spinale Musculaire Atrofie (SMA), type 0/1)	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/spinale-musculaire-atrofie-sma">http://www.erfelijkheid.nl/content/spinale-musculaire-atrofie-sma</a>	SMN1
85-86. Thalassemie	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/thalassemie">http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/thalassemie</a>	HBA1, HBA2
87. Tyrosinemie	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/tyrosinemie">http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/tyrosinemie</a>	FAH
88. VLCAD deficiëntie	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/very-long-chain-acyl-coa-dehydrogenase-deficiëntie-vlcadd">http://www.erfelijkheid.nl/ziektes/very-long-chain-acyl-coa-dehydrogenase-deficiëntie-vlcadd</a>	ACADVL
89-90. Zellweger syndroom	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/zellweger-syndroom">http://www.erfelijkheid.nl/content/zellweger-syndroom</a>	PEX1, PEX12
91. Ziekte van Canavan	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/ziekte-van-canavan">http://www.erfelijkheid.nl/content/ziekte-van-canavan</a>	ASPA
92. Ziekte van Krabbe	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/krabbe-ziekte-van">http://www.erfelijkheid.nl/content/krabbe-ziekte-van</a>	GALC
93-94. Ziekte van Niemann-Pick	<a href="http://www.erfelijkheid.nl/content/niemann-pick-ziekte-van">http://www.erfelijkheid.nl/content/niemann-pick-ziekte-van</a>	NPC1, SMPD1