

PISSOET/ ZEN NEKO INGRID
RUE JULES BLONDEAU 3
BE-7190 ECAUSSINNES

GOFFIN SYLVIA
HONDZOCHTSESTEENWEG 25
BE-1502 LEMBEEK

Uw ref.:



HONDEN , Romina de la verte Trovorite

VOLLEDIG
29/04/2020

Ons ref. **2004-40684**
Ontvangst **11/04/2020**

Resultaat Vorige Resultaten Eenheid Referentie

GENETISCH ONDERZOEK

CombiBreed Kat :
Erfelijke aandoeningen :

Legende

Recessieve overerving

-/- of -/: homozygoot wild type, mutatie afwezig, gezond

+/-: heterozygoot mutant, mutatie van 1 gen, ander gen normaal, drager

+/+ of +/: homozygoot mutant, mutatie van alle genen, lijder

Dominante overerving

--/--: homozygoot wild type, mutatie afwezig, gezond

++/--: heterozygoot mutant, mutatie van 1 gen, lijder

++/++: homozygoot mutant, mutatie van beide genen, lijder

Adrenal hyperplasia	-/-	CYP11B1 G>A
Dihydropyrimidinase deficiency	-/-	DPYS c.1303G>A
Gangliosidosis	-/-	GM2A delGGTC
Gangliosidosis type II - 1	-/-	HEXB delC
Gangliosidosis type II - 2	-/-	HEXB c.667C>T
Haemophilia B - 1	-/-	F9 c.383G>A
Haemophilia B - 2	-/-	F9 c.1150C>T
Hyperlipoproteinaemia	-/-	LPL c.1234G>A
Hypertrophic cardiomyopathy 1	--/--	MYBPC3 A31P
Hypertrophic cardiomyopathy 3	--/--	MYBPC3 R820W
Hypokalemic periodic paralysis	-/-	WNK4 2899
Hypothyroidism	-/-	A445T c.1333G>A
Mucopolysaccharidosis I	-/-	IDUA 3bp del
Mucopolysaccharidosis VI	-/-	ARSB c.1427T>C
Mucopolysaccharidosis VII 1	-/-	GUSB c.1074G>A
Congenital Myasthenic Syndrome	-/-	COLQ c.1190G>A
Niemann-Pick Syndroom C	-/-	NPC1 2864G>C
Polycystic kidney disease	--/--	PKD1 c.10063>A
Primary hyperoxaluria type II	-/-	GRHPR G>A
Pyruvate kinase deficiency	-/-	PKLR 304
rdAc PRA	-/-	CEP290 IVS50+9T>G
Spinal muscular atrophy	-/-	LIX1 140kdel
Vit D-deficiency rickets I	-/-	CYP27B1 637

