Oslo universitetssykehus
Avdeling for medisinsk genetikk

Alport syndrom

Genpanel, versjon v01

* Enkelte genomiske regioner har lav eller ingen sekvensdekning ved eksomsekvensering. Dette skyldes at de har stor likhet med andre områder i genomet, slik at spesifikk gjenkjennelse av disse områdene og påvisning av varianter i disse områdene, blir vanskelig og upålitelig. Disse genetiske regionene har vi identifisert ved å benytte USCS segmental duplication hvor områder større enn 1 kb og ≥90% likhet med andre regioner i genomet, gjenkjennes (https://genome.ucsc.edu).

Vi gjør oppmerksom på at ved identifiseringav ekson oppstrøms for startkodon kan eksonnummereringen endres uten at transkript ID endres.

Avdelingens websider har en full oversikt over områder som er affisert av segmentale duplikasjoner.

** Transkriptets kodende ekson.

Gen (HGNC symbol)	Gen (HGNC ID)	Transkript	Ekson affisert av segdup*	Ekson**	Fenotype
COL4A3	2204	NM_000091.4		1-52	Alport syndrome 2, autosomal recessive OMIM Alport syndrome 3, autosomal dominant OMIM Hematuria, benign familial OMIM
COL4A4	2206	NM_000092.5		2-48	Alport syndrome 2, autosomal recessive OMIM Hematuria, familial benign OMIM
COL4A5	2207	NM_000495.4		1-51	Alport syndrome 1, X-linked OMIM