

Albinisme

Genpanel, versjon v01

Tabellen er sortert på gennavn (HGNC gensymbol)

Navn på gen er iht. HGNC

Kolonnen **>x10** viser andel av genet som vi forventer blir lest med tilfredstillende kvalitet flere enn 10 ganger under sekvensering

* 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 $\geq 90\%$ likhet med andre regioner i genomet, gjenkjennes (<https://genome.ucsc.edu>).

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

Avdelingens websider har en full oversikt over områder som er utelatt pga. [segmentale duplikasjoner](#).

** Transkriptets kodende ekson.

Gen (HGNC symbol)	Gen (HGNC ID)	Transkript	Ekson ikke inkludert*	Ekson**	Fenotype
AP3B1	566	NM_003664.4		1-27	Hermansky-Pudlak syndrome 2 OMIM
AP3D1	568	NM_001261826.1		1-32	?Hermansky-Pudlak syndrome 10 OMIM
BLOC1S3	20914	NM_212550.4		2	Hermansky-Pudlak syndrome 8 OMIM
BLOC1S6	8549	NM_012388.3		1-5	?Hermansky-pudlak syndrome 9 OMIM
C10orf11	23405	NM_032024.4		1-6	Albinism, oculocutaneous, type VII OMIM

Gen (HGNC symbol)	Gen (HGNC ID)	Transkript	Ekson ikke inkludert*	Ekson**	Fenotype
CACNA1E	1393	NM_005183.3		1-48	Aland Island eye disease OMIM Cone-rod dystrophy, X-linked, 3 OMIM Night blindness, congenital stationary (incomplete), 2A, X-linked OMIM
DTNBP1	17328	NM_032122.4		1-10	Hermansky-Pudlak syndrome 7 OMIM
EDN3	3178	NM_207034.2		1-5	Waardenburg syndrome, type 4B OMIM
EPG5	29331	NM_020964.2		1-44	Vici syndrome OMIM
GPR143	20145	NM_000273.2		1-9	Nystagmus 6, congenital, X-linked OMIM Ocular albinism, type I, Nettleship-Falls type OMIM
HPS1	5163	NM_000195.4	4-6	3-20	Hermansky-Pudlak syndrome 1 OMIM
HPS3	15597	NM_032383.4		1-17	Hermansky-Pudlak syndrome 3 OMIM
HPS4	15844	NM_022081.5		2-14	Hermansky-Pudlak syndrome 4 OMIM
HPS5	17022	NM_181507.1		2-23	Hermansky-Pudlak syndrome 5 OMIM
HPS6	18817	NM_024747.5		1	Hermansky-Pudlak syndrome 6 OMIM
LEMD2	21244	NM_181336.3		1-9	Cataract 46, juvenile-onset OMIM
LYST	1968	NM_000081.3		3-53	Chediak-Higashi syndrome OMIM
MITF	7105	NM_000248.3		1-9	Tietz albinism-deafness syndrome OMIM

Gen (HGNC symbol)	Gen (HGNC ID)	Transkript	Ekson ikke inkluderet*	Ekson**	Fenotype
OCA2	8101	NM_000275.2		2-24	Albinism, brown oculocutaneous OMIM Albinism, oculocutaneous, type II OMIM
SLC24A5	20611	NM_205850.2		1-9	Albinism, oculocutaneous, type VI OMIM
SLC45A2	16472	NM_016180.4		1-7	Albinism, oculocutaneous, type IV OMIM
SOX10	11190	NM_006941.3		2-4	Waardenburg syndrome, type 2E, with or without neurologic involvement OMIM Waardenburg syndrome, type 4C OMIM
TYR	12442	NM_000372.4	4-5	1-5	Albinism, oculocutaneous, type IA OMIM Albinism, oculocutaneous, type IB OMIM
TYRP1	12450	NM_000550.2		2-8	Albinism, oculocutaneous, type III OMIM