

Atypisk hemolytisk uremisk syndrom og trombotisk trombocytopenisk purpura

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 $\geq 90\%$ 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 affisert av [segmentale duplikasjoner](#).

** Transkriptets kodende ekson.

Gen (HGNC symbol)	Gen (HGNC ID)	Transkript	Ekson affisert av segdup*	Ekson**	Fenotype
ADAMTS13	1366	NM_139025.4		1-29	Thrombotic thrombocytopenic purpura, familial OMIM
C3	1318	NM_000064.3		1-41	{Hemolytic uremic syndrome, atypical, susceptibility to, 5} OMIM
CD46	6953	NM_002389.4	2-5	1-13	{Hemolytic uremic syndrome, atypical, susceptibility to, 2} OMIM
CFB	1037	NM_001710.5		1-18	{Hemolytic uremic syndrome, atypical, susceptibility to, 4} OMIM
CFH	4883	NM_000186.3	8-10, 20-22	1-22	{Hemolytic uremic syndrome, atypical, susceptibility to, 1} OMIM
CFHR5	24668	NM_030787.3		1-10	Nephropathy due to CFHR5 deficiency OMIM

Gen (HGNC symbol)	Gen (HGNC ID)	Transkript	Ekson affisert av segdup*	Ekson**	Fenotype
CFI	5394	NM_000204.4		1-13	{Hemolytic uremic syndrome, atypical, susceptibility to, 3} OMIM
DGKE	2852	NM_003647.2		2-12	{Hemolytic uremic syndrome, atypical, susceptibility to, 7} OMIM
THBD	11784	NM_000361.2		1	{Hemolytic uremic syndrome, atypical, susceptibility to, 6} OMIM