

Diabetes insipidus

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
AQP2	634	NM_000486.5		1-4	Diabetes insipidus, nephrogenic, 2 OMIM
AVP	894	NM_000490.4		1-3	Diabetes insipidus, neurohypophyseal OMIM
AVPR2	897	NM_001146151.1		1-2	Diabetes insipidus, nephrogenic, 1 OMIM Nephrogenic syndrome of inappropriate antidiuresis OMIM