

Hematuri og glomerulonefritt

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 ID	Ekson affisert av segdup*	Ekson**	Fenotype
C1QA	1241	NM_015991.3		2-3	C1q deficiency OMIM
C1QB	1242	NM_000491.4		2-3	C1q deficiency OMIM
C1QC	1245	NM_172369.4		2-3	C1q deficiency OMIM
C3	1318	NM_000064.3		1-41	C3 deficiency OMIM
CD151	1630	NM_004357.4		3-9	Nephropathy with pretibial epidermolysis bullosa and deafness OMIM
CFH	4883	NM_000186.3	8-10, 20-22	1-22	Complement factor H deficiency 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
COL4A1	2202	NM_001845.5		1-52	Angiopathy, hereditary, with nephropathy, aneurysms, and muscle cramps OMIM
COL4A3	2204	NM_000091.4		1-52	Alport syndrome, autosomal dominant OMIM Alport syndrome, autosomal recessive OMIM Hematuria, benign familial OMIM
COL4A4	2206	NM_000092.4		2-48	Alport syndrome, autosomal recessive OMIM Hematuria, familial benign
COL4A5	2207	NM_000495.4		1-51	Alport syndrome OMIM
FN1	3778	NM_212482.2		1-46	Glomerulopathy with fibronectin deposits 2 OMIM
IFT122	13556	NM_052985.3	15-20	1-31	Cranioectodermal dysplasia 1 OMIM
MYH9	7579	NM_002473.5		2-41	Epstein syndrome OMIM Fechtner syndrome OMIM
OCRL	8108	NM_000276.3		1-24	Dent disease 2 OMIM Dent disease 2 OMIM