

Nyrestein og nefrokalsinose

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 affisert av [segmentale duplikasjoner](#).

** Transkriptets kodende ekson.

Gen (HGNC symbol)	Gen (HGNC ID)	Transkript	Ekson affisert av segdup*	Ekson**	Fenotype
AGXT	341	NM_000030.2		1-11	Hyperoxaluria, primary, type 1 OMIM
APRT	626	NM_000485.2		1-5	Adenine phosphoribosyltransferase deficiency OMIM
ATP6V1B1	853	NM_001692.3		1-14	Renal tubular acidosis with deafness OMIM
BSND	16512	NM_057176.2		1-4	Bartter syndrome, type 4a OMIM
CA2	1373	NM_000067.2		1-7	Osteopetrosis, autosomal recessive 3, with renal tubular acidosis OMIM

Gen (HGNC symbol)	Gen (HGNC ID)	Transkript	Ekson affisert av segdup*	Ekson**	Fenotype
CASR	1514	NM_000388.3		2-7	Hypercalciuric hypercalcemia Hyperparathyroidism, neonatal OMIM Hypocalcemia, autosomal dominant OMIM Hypocalcemia, autosomal dominant, with Bartter syndrome OMIM Hypocalciuric hypercalcemia, type I OMIM
CLCN5	2023	NM_000084.4		2-12	Nephrolithiasis, type I OMIM
CLDN16	2037	NM_006580.3		1-5	Hypomagnesemia 3, renal OMIM
CLDN19	2040	NM_148960.2		1-5	Hypomagnesemia 5, renal, with ocular involvement OMIM
CNNM2	103	NM_017649.4		1-8	Hypomagnesemia 6, renal OMIM
CTNS	2518	NM_004937.2		3-12	Cystinosis, atypical nephropathic OMIM Cystinosis, nephropathic OMIM
CYP24A1	2602	NM_000782.4		1-11	Hypercalcemia, infantile, 1 OMIM
FAH	3579	NM_000137.2		1-14	Tyrosinemia, type I OMIM
FAM20A	23015	NM_017565.3		1-11	Amelogenesis imperfecta, type IG (enamel-renal syndrome) OMIM
GRHPR	4570	NM_012203.1		1-9	Hyperoxaluria, primary, type II OMIM
HNF4A	5024	NM_175914.4		1-10	Fanconi renotubular syndrome 4, with maturity-onset diabetes of the young OMIM
HOGA1	25155	NM_138413.3		1-7	Hyperoxaluria, primary, type III OMIM
HPRT1	5157	NM_000194.2		1-9	HPRT-related gout OMIM Lesch-Nyhan syndrome OMIM

Gen (HGNC symbol)	Gen (HGNC ID)	Transkript	Ekson affisert av segdup*	Ekson**	Fenotype
KCNJ1	6255	NM_000220.4		1-2	Bartter syndrome, type 2 OMIM
MAGED2	16353	NM_177433.2		2-12	Bartter syndrome, type 5, antenatal, transient OMIM
OCRL	8108	NM_000276.3		1-24	Dent disease 2 OMIM Dent disease 2 OMIM
SLC12A1	10910	NM_000338.2		2-27	Bartter syndrome, type 1 OMIM
SLC12A3	10912	NM_000339.2		1-26	Gitelman syndrome OMIM
SLC22A12	17989	NM_144585.3		1-10	Hypouricemia, renal OMIM
SLC2A9	13446	NM_020041.2		1-12	Hypouricemia, renal, 2 OMIM
SLC34A1	11019	NM_003052.4		2-13	Hypercalcemia, infantile, 2 OMIM Nephrolithiasis/osteoporosis, hypophosphatemic, 1 OMIM
SLC34A3	20305	NM_080877.2		2-13	Hypophosphatemic rickets with hypercalciuria OMIM
SLC36A2	18762	NM_181776.2		1-10	Hyperglycinuria OMIM
SLC3A1	11025	NM_000341.3		1-10	Cystinuria OMIM
SLC4A1	11027	NM_000342.3		2-20	Renal tubular acidosis, distal, AD OMIM Renal tubular acidosis, distal, AR OMIM
SLC4A4	11030	NM_003759.3		1-22	Renal tubular acidosis, proximal, with ocular abnormalities OMIM
SLC6A19	27960	NM_001003841.2		1-12	Hyperglycinuria OMIM
SLC6A20	30927	NM_020208.3		1-11	Hyperglycinuria OMIM

Gen (HGNC symbol)	Gen (HGNC ID)	Transkript	Ekson affisert av segdup*	Ekson**	Fenotype
SLC7A9	11067	NM_014270.4		2-13	Cystinuria OMIM
SLC9A3R1	11075	NM_004252.4		1-6	Nephrolithiasis/osteoporosis, hypophosphatemic, 2 OMIM
TRPM6	17995	NM_017662.4		1-39	Hypomagnesemia 1, intestinal OMIM
VDR	12679	NM_001017535.1		4-11	Rickets, vitamin D-resistant, type IIA OMIM
WDR34	28296	NM_052844.3		1-9	Short-rib thoracic dysplasia 11 with or without polydactyly OMIM
XDH	12805	NM_000379.3		1-36	Xanthinuria, type I OMIM