

Orbitasykdommer

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 utelatt pga. [segmentale duplikasjoner](#).

** Transkriptets kodende ekson.

Gen (HGNC symbol)	Gen (HGNC ID)	Transkript	Ekson ikke inkludert*	Ekson**	Fenotype
CHN1	1943	NM_001822.5		1-13	Duane retraction syndrome 2 OMIM
DHCR7	2860	NM_001360.2		3-9	Smith-Lemli-Opitz syndrome OMIM
FOXC2	3801	NM_005251.2		1	Lymphedema-distichiasis syndrome with renal disease and diabetes mellitus OMIM
FOXL2	1092	NM_023067.3		1	Blepharophimosis, epicanthus inversus, and ptosis, type 1 OMIM Blepharophimosis, epicanthus inversus, and ptosis, type 2 OMIM
HOXB1	5111	NM_002144.3		1-2	Facial paresis, hereditary congenital, 3 OMIM
KAT6B	17582	NM_012330.3		3-18	SBBYSS syndrome OMIM

Gen (HGNC symbol)	Gen (HGNC ID)	Transkript	Ekson ikke inkludert*	Ekson**	Fenotype
KIF21A	19349	NM_017641.3		1-37	Fibrosis of extraocular muscles, congenital, 1 OMIM Fibrosis of extraocular muscles, congenital, 3B OMIM
KMT2D	7133	NM_003482.3		1-54	Kabuki syndrome 1 OMIM
MAFB	6408	NM_005461.4		1	Duane retraction syndrome 3 OMIM
PHOX2A	691	NM_005169.3		1-3	Fibrosis of extraocular muscles, congenital, 2 OMIM
POLR1C	20194	NM_203290.3		1-9	Treacher Collins syndrome 3 OMIM
POLR1D	20422	NM_015972.3		1-2	Treacher Collins syndrome 2 OMIM
ROBO3	13433	NM_022370.3		1-28	Gaze palsy, familial horizontal, with progressive scoliosis, 1 OMIM
TCOF1	11654	NM_001135243.1		1-26	Treacher Collins syndrome 1 OMIM