

Overvekstsyndromer og makrocefali

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
ABCC9	60	NM_020297.3		1-38	Osteokondrodysplasi med hypertrikose (Cantu syndrom) OMIM
AKT1	391	NM_001014432.1		3-15	Cowden syndrom 6 OMIM Proteus syndrom OMIM
AKT2	392	NM_001626.5		2-14	Hypoinsulinemisk hypoglykemi med hemihypertrofi (HIHGHH) OMIM
AKT3	393	NM_181690.2		1-13	Megalencefali-polymikrogyri-polydaktyli-hydrocefalussyndrom (MPPH2) OMIM
ASPA	756	NM_000049.4		1-6	Canavan sykdom OMIM
ASXL2	23805	NM_018263.4		1-12	Shashi-Pena syndrom OMIM
BRWD3	17342	NM_153252.4		1-41	Psykisk utviklingshemming med makrocefali OMIM

Gen (HGNC symbol)	Gen (HGNC ID)	Transkript	Ekson affisert av segdup*	Ekson**	Fenotype
CCND2	1583	NM_001759.4		1-5	Megalencefali-polymikrogyri-polydaktyli-hydrocefalussyndrom (MPPH3) OMIM
CDKN1C	1786	NM_000076.2		1-2	Beckwith-Wiedemann syndrom OMIM IMAGE syndrom OMIM
CHD8	20153	NM_020920.4		2-38	Autisme, forsinket språkutvikling og overvekst OMIM PubMed
CUL4B	2555	NM_003588.3		2-22	Psykisk utviklingshemming med relativ makrocefali (Cabezas type) OMIM
DHCR24	2859	NM_014762.4		1-9	Desmosterolose med relativ makrocefali OMIM
DIS3L2	28648	NM_001257281.2		2-14	Renale hamartomer, nefroblastomatose og foetal gigantisme (Perlman syndrom) OMIM
DNMT3A	2978	NM_175629.2		2-23	Tatton-Brown-Rahman syndrom OMIM
EED	3188	NM_003797.3		1-12	Cohen-Gibson syndrom OMIM
EIF2B5	3261	NM_003907.3		1-16	Leukoencefalopati OMIM Ovarioleukodystrofi OMIM
EZH2	3527	NM_004456.5		2-20	Weaver syndrom OMIM
FIBP	3705	NM_004214.4		1-10	Thauvin-Robinet-Faivre syndrom OMIM
GLI3	4319	NM_000168.5		2-15	Greig cephalopolysyndaktylisyndrom OMIM Pallister-Hall syndrom OMIM Polydaktyli, postaksial, type A1 og B OMIM Polydaktyli, preaksial, type IV OMIM
GPC3	4451	NM_001164618.1		1-8	Simpson-Golabi-Behmel syndrom, type 1 OMIM

Gen (HGNC symbol)	Gen (HGNC ID)	Transkript	Ekson affisert av segdup*	Ekson**	Fenotype
GRIA3	4573	NM_000828.4		1-15	Forsinket utvikling med kortvoksthet og makrocefali OMIM
HEPACAM	26361	NM_152722.4		1-7	Megalencefali med leukoencefalopati og subkortikale cyster type 2A OMIM Megalencefali med leukoencefalopati og subkortikale cyster type 2B OMIM
HERC1	4867	NM_003922.3		2-78	Makrocefali, dysmorfe trekk og forsinket utvikling OMIM
HIST1H1E	4718	NM_005321.2		1	Rahman syndrom OMIM
HUWE1	30892	NM_031407.6		4-84	Psykisk utviklingshemming, Turner type OMIM
KDM1A	29079	NM_015013.3		1-19	Ganespalte, utviklingshemming og distinkte ansiktstrekk OMIM PubMed
KIAA0195	28983	NM_014738.5		2-32	Utviklingshemming med hjertefeil og dysmorfe ansiktstrekk OMIM
KIF7	30497	NM_198525.2		2-19	?Al-Gazali-Bakalinova syndrom OMIM ?Hydrolethalmus syndrom 2 OMIM Acrocallosalt syndrom OMIM Joubert syndrom 12 OMIM
KPTN	6404	NM_007059.3		1-12	Psykisk utviklingshemming med makrocefali OMIM
L1CAM	6470	NM_001278116.2		2-29	Corpus callosum, partiell agenesi OMIM CRASH syndrom OMIM Hydrocephalus grunnet akveduktstenose OMIM Hydrocephalus med kongenital idiopatisk intestinal pseudoobstruksjon OMIM Hydrocephalus med Hirschsprung sykdom OMIM MASA syndrom OMIM

Gen (HGNC symbol)	Gen (HGNC ID)	Transkript	Ekson affisert av segdup*	Ekson**	Fenotype
MED12	11957	NM_005120.2		1-45	Lujan-Fryns syndrom OMIM Ohdo syndrom OMIM Opitz-Kaveggia syndrom OMIM
MLC1	17082	NM_015166.3		2-12	Megalencefali med leukoencefalopati og subkortikale cyster type 1 OMIM
MPDZ	7208	NM_001261406.1		2-46	Hydrocefalus, kongenital OMIM
MTOR	3942	NM_004958.4		2-58	Fokal kortikal dysplasi, type II, somatisk OMIM Smith-Kingsmore syndrom OMIM
NFIA	7784	NM_001134673.3		1-11	Hjernemisdannelser med eller uten CAKUT OMIM
NFIB	7785	NM_001190738.1		1-9	Makrocefali, postnatal, med forsinket utvikling OMIM
NFIX	7788	NM_002501.4		1-9	Marshall-Smith syndrom OMIM Sotos syndrom 2 OMIM
NPR2	7944	NM_003995.3		1-22	Epifyseal chondrodysplasi, Miura type OMIM
NSD1	14234	NM_172349.2		2-24	Sotos syndrom 1 OMIM
OFD1	2567	NM_003611.3		1-23	Joubert syndrom 10 OMIM Orofaciodigital syndrom I OMIM Simpson-Golabi-Behmel syndrom, type 2 OMIM
PDGFRB	8804	NM_002609.3		2-23	Basalgangliekalsifikasjoner, type 4 OMIM Kosaki overvekstsyndrom OMIM Myofibromatose, infantil, 1 OMIM Prematur aldringssyndrom, Penttinen type OMIM
PHF6	18145	NM_032458.3		2-10	Borjeson-Forssman-Lehmann syndrom OMIM PubMed
PIGA	8957	NM_020473.3	3-5	1-5	Multiple medfødtte misdannelser med hypotoni og kramper OMIM

Gen (HGNC symbol)	Gen (HGNC ID)	Transkript	Ekson affisert av segdup*	Ekson**	Fenotype
PIK3CA	8975	NM_006218.3	10-14	2-21	CLAPO syndrom, somatisk OMIM CLOVE syndrom, somatisk OMIM Cowden syndrom 5 OMIM Makrodaktyli, somatisk OMIM Megalencefali-kapillaere malformasjoner-polymikrogyrisyndrom, somatisk OMIM
PIK3R2	8980	NM_005027.4		2-16	Megalencefali-kapillaere malformasjoner-polymikrogyrisyndrom OMIM
PPP2R5D	9312	NM_001270476.1		4-16	Psykisk utviklingshemming med eller uten makrocefali OMIM
PTCH1	9585	NM_001083603.1		1-23	Basalcellenevussyndrom OMIM Holoprosencefali 7 OMIM
PTEN	9588	NM_000314.6	9	1-9	Cowden syndrom 1 OMIM Lhermitte-Duclos syndrom OMIM Makrocefali og autisme OMIM
RAB39B	16499	NM_171998.3		1-2	Psykisk utviklingshemming med makrocefali OMIM Waisman syndrom OMIM
RNF125	21150	NM_017831.3		1-6	Tenorio syndrom OMIM
SETD2	18420	NM_014159.6		1-21	Luscan-Lumish syndrom OMIM
SNX14	14977	NM_020468.5		1-26	Spinocerebellaer ataksi (SCAR20) med relativ makrocefali OMIM
SPRED1	20249	NM_152594.3		1-7	Legius syndrom OMIM
SUV420H1	24283	NM_017635.4		2-11	Psykisk utviklingshemming med eller uten storvoksthet OMIM
SUZ12	17101	NM_015355.3	1-9	1-16	Imagawa-Matsumoto syndrom OMIM
SYN1	11494	NM_006950.3		1-13	Epilepsi og laerevansker med eller uten makrocefali OMIM

Gen (HGNC symbol)	Gen (HGNC ID)	Transkript	Ekson affisert av segdup*	Ekson**	Fenotype
TBC1D7	21066	NM_001143966.3		2-7	Makrocefali/megalencefalisyndrom OMIM
TCF20	11631	NM_005650.2		1-4	Forsinket utvikling med eller uten overvekst OMIM
UPF3B	20439	NM_080632.2		1-11	Psykisk utviklingshemming med makrocefali OMIM
ZBTB20	13503	NM_015642.6		9-10	Primrose syndrom OMIM