

Genpanel for prematur ovarial insuffisiens

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 Ekson**	Fenotype
AIRE	360	NM_000383.3	1-14	Autoimmune polyendocrinopathy syndrome , type I, with or without reversible metaphyseal dysplasia OMIM
BMP15	1068	NM_005448.2	1-2	Ovarian dysgenesis 2 OMIM Premature ovarian failure 4 OMIM
BNC1	1081	NM_001717.3	1-5	?Premature ovarian failure 16 OMIM
CLPP	2084	NM_006012.2	1-6	Perrault syndrome 3 OMIM
DIAPH2	2877	NM_006729.4	1-27	?Premature ovarian failure 2A OMIM
ERCC6	3438	NM_000124.3	2-21	Premature ovarian failure 11 OMIM
ESR2	3468	NM_001040275.1	2-9	?Ovarian dysgenesis 8 OMIM

Gen (HGNC symbol)	Gen (HGNC ID)	Gen Transkript	Ekson affisert av Ekson** segdup*	Fenotype
FANCM	23168	NM_020937.3	1-23	?Premature ovarian failure 15 OMIM
FIGLA	24669	NM_001004311.3	1-5	Premature ovarian failure 6 OMIM
FOXL2	1092	NM_023067.3	1	Blepharophimosis, epicanthus inversus, and ptosis, type 1 OMIM Blepharophimosis, epicanthus inversus, and ptosis, type 2 OMIM Premature ovarian failure 3 OMIM
FSHB	3964	NM_001018080.1	2-3	Hypogonadotropic hypogonadism 24 without anosmia OMIM
FSHR	3969	NM_000145.3	1-10	Ovarian dysgenesis 1 OMIM
GALT	4135	NM_000155.4	1-11	Galactosemia OMIM
GDF9	4224	NM_001288828.2	3-4	?Premature ovarian failure 14 OMIM
HARS2	4817	NM_012208.3	1-13	Perrault syndrome 2 OMIM
HFM1	20193	NM_001017975.4	2-39	Premature ovarian failure 9 OMIM
HSD17B4	5213	NM_000414.3	1-24	Perrault syndrome 1 OMIM
LARS2	17095	NM_015340.3	3-22	Perrault syndrome 4 OMIM
LHCGR	6585	NM_000233.4	1-11	Leydig cell hypoplasia with hypergonadotropic hypogonadism OMIM Luteinizing hormone resistance, female OMIM
MCM8	16147	NM_001281520.1	2-19	?Premature ovarian failure 10 OMIM
MCM9	21484	NM_017696.2	1-12	Ovarian dysgenesis 4 OMIM

Gen (HGNC symbol)	Gen (HGNC Transkript ID)	Ekson affisert av Ekson** segdup*	Fenotype
MRPS22	14508 NM_020191.2	1-8	Ovarian dysgenesis 7 OMIM
MSH5	7328 NM_002441.4	2-25	?Premature ovarian failure 13 OMIM
NOBOX	22448 NM_001080413.3	1-10	Premature ovarian failure 5 OMIM
NR5A1	7983 NM_004959.4	2-7	Premature ovarian failure 7 OMIM
NUP107	29914 NM_020401.2	1-28	?Ovarian dysgenesis 6 OMIM
POF1B	13711 NM_024921.3	2-17	?Premature ovarian failure 2B OMIM
PSMC3IP	17928 NM_013290.6	1-8	Ovarian dysgenesis 3 OMIM
SOHLH1	27845 NM_001012415.2	1-7	Ovarian dysgenesis 5 OMIM
STAG3	11356 NM_001282716.1	2-8, 10-16, 34	Premature ovarian failure 8 OMIM
SYCE1	28852 NM_130784.3	2-13	?Premature ovarian failure 12 OMIM