

RASopatier

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
BRAF	1097	NM_004333.5	18	1-18	Cardiofaciocutaneous syndrome OMIM LEOPARD syndrome 3 OMIM Noonan syndrome 7 OMIM
CBL	1541	NM_005188.3		1-16	Noonan syndrome-like disorder with or without juvenile myelomonocytic leukemia OMIM
HRAS	5173	NM_005343.3		2-5	Congenital myopathy with excess of muscle spindles OMIM Costello syndrome OMIM
KRAS	6407	NM_004985.4	5	2-5	Cardiofaciocutaneous syndrome 2 OMIM Noonan syndrome 3 OMIM
LZTR1	6742	NM_006767.3		1-21	Noonan syndrome 10 OMIM Noonan syndrome 2 OMIM
MAP2K1	6840	NM_002755.3		1-11	Cardiofaciocutaneous syndrome 3 OMIM

Gen (HGNC symbol)	Gen (HGNC ID)	Transkript	Ekson affisert av segdup*	Ekson**	Fenotype
MAP2K2	6842	NM_030662.3		1-11	Cardiofaciocutaneous syndrome 4 OMIM
NF1	7765	NM_000267.3	9-11, 13-29, 31-35	1-57	Neurofibromatosis, familial spinal OMIM Neurofibromatosis, type 1 OMIM Neurofibromatosis-Noonan syndrome OMIM Watson syndrome OMIM
NRAS	7989	NM_002524.4		2-5	Noonan syndrome 6 OMIM
PPP1CB	9282	NM_206876.1		2-9	Noonan syndrome-like disorder with loose anagen hair 2 OMIM
PTPN11	9644	NM_002834.4		1-15	LEOPARD syndrome 1 OMIM Noonan syndrome 1 OMIM
RAF1	9829	NM_002880.3		2-17	Cardiomyopathy, dilated, 1NN OMIM LEOPARD syndrome 2 OMIM Noonan syndrome 5 OMIM
RASA2	9872	NM_006506.3		1-24	PubMed
RIT1	10023	NM_006912.5		2-6	Noonan syndrome 8 OMIM
RRAS	10447	NM_006270.4		1-6	PubMed
SHOC2	15454	NM_007373.3		2-9	Noonan syndrome-like with loose anagen hair OMIM
SOS1	11187	NM_005633.3		1-23	Noonan syndrome 4 OMIM
SOS2	11188	NM_006939.3		1-23	Noonan syndrome 9 OMIM
SPRED1	20249	NM_152594.2		1-7	Legius syndrome OMIM