

CFTR (NGS-sekventering af hele genet)

Panelbeskrivelse

Navn: CFTR (NGS-sekventering af hele genet)**version:** 1.0**Ibrugtagningsdato:** 04/02-2022

Metodebeskrivelse: Analysen udføres ved targeteret Illumina sekventering med Agilent SureSelect SWEABRCA panel til biblioteks fremstilling. Efterfølgende foretages in silico filtrering af data til relevante genregioner baseret på nedenstående tabel. Middelsekventeringsdybden er minimum 600X, og minimumsandelens af de kodede regioner der dækket minimum 30X er 98 %.

Genliste

Gener hvor middelsekventeringsdybden er < 600X er markeret med¹. Gener, hvor andelen af de kodede regioner der dækket minimum 30X er < 98 % er markeret med². Værdier er angivet med +/- standardafvigelse.

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>CFTR</i>	793.58 +/- 151.84	100.0 +/- 0.03	99.98 +/- 0.1	99.93 +/- 0.23

For supplerende oplysninger vedrørende analysen kan afdelingen kontaktes på mail: mol-dia@rn.dk. Rapport genereret: 09/09-2024