

Analyse af gener relevante ved mistanke om sjældne calcium og knoglesygdomme

Panelbeskrivelse

Navn: Analyse af gener relevante ved mistanke om sjældne calcium og knoglesygdomme

Antal gener: 136

version: 1.1

Ibrugtagningsdato: 2023-10-31

Metodebeskrivelse: Prøveforberedelse og sekventering: Der udføres helgenomsekventering (WGS) med Illumina PCR free library prep (tagmentation) og Illumina sekventering (NovaSeq). Middelsekventeringsdybden for analysen er minimum 30X og minimumsandelen af genomet, der er dækket minimum 15X, er 95 %. Middelsekventeringsdybden og andelen, der i gennemsnit er dækket minimum 15X, for de enkelte gener kan ses i nedenstående tabel.

Dataanalyse: Referencegenom: hg38. Alignment og variantkald foretages med hhv. BWA og GATK. Data analyseres for strukturelle varianter vha. Manta og GATK-gCNV. Der foretages *in silico* filtrering af data til relevante genregioner baseret på nedenstående tabel. Varianter med allelfrekvens mindre end 15% filtreres som udgangspunkt fra. For de anførte gener undersøges der for varianter i de proteinkodende regioner og de nærmeste 10 bp i de tilstødende ikke-proteinkodende regioner, samt varianter i ikke-proteinkodende regioner indberettet som sandsynlig patogene (C4) eller patogene (C5) i ClinVar. Varianter klassificeres iht. ACMGs klassifikationsguideline (PMID: 25741868), og hvis tilgængelig og relevant benyttes ClinGens genspecifikke guideline. Varianter af ukendt klinisk betydning (C3) anføres kun i svaret, hvis de vurderes relevante i forhold til sygdomsbilledet. Anlægsbærerstatus for recessiv sygdom rapporteres ikke nødvendigvis. Genomsekventering er en screeningsmetode, og ikke alle varianter kan med sikkerhed identificeres. Den udførte analyse har ikke samme sensitivitet som DNA-microarrayanalyse ift. strukturelle varianter.

Genliste

Gener, hvor middelsekventeringsdybden er < 30X, er markeret med¹. Gener, hvor andelen af de kodede regioner, der dækket minimum 15X, er < 95 % er markeret med². Gener, der derudover vides at være suboptimalt dækket, er markeret med³. Værdier er angivet med +/- standardafvigelse.

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 15x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>ACAN</i> ²	44.64 +/- 7.05	89.15 +/- 1.15	87.01 +/- 0.85	84.21 +/- 4.62
<i>AIRE</i>	50.74 +/- 8.1	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.3	97.68 +/- 6.97
<i>ALPL</i>	50.34 +/- 8.5	100.0 +/- 0.0	99.81 +/- 0.62	97.83 +/- 4.5
<i>AMER1</i>	40.4 +/- 15.38	99.68 +/- 1.03	91.0 +/- 15.47	65.97 +/- 37.88
<i>ANKH</i>	53.92 +/- 8.24	99.94 +/- 0.18	99.66 +/- 0.41	98.22 +/- 2.48
<i>ANO5</i>	54.74 +/- 7.51	99.97 +/- 0.05	99.96 +/- 0.05	99.22 +/- 1.81
<i>AP2S1</i>	46.71 +/- 8.82	100.0 +/- 0.0	99.72 +/- 0.73	94.83 +/- 9.39
<i>ATP6V0A2</i>	53.61 +/- 7.71	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	99.26 +/- 1.69
<i>B3GALT6</i>	54.13 +/- 9.42	100.0 +/- 0.0	99.68 +/- 1.64	97.2 +/- 6.81
<i>B3GAT3</i>	50.4 +/- 8.02	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.24	98.49 +/- 3.89
<i>B4GALT7</i>	50.02 +/- 8.54	99.99 +/- 0.07	99.76 +/- 1.15	96.99 +/- 6.52
<i>BMP1</i>	51.32 +/- 8.26	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.69	97.85 +/- 5.68
<i>CA2</i>	55.27 +/- 8.18	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.4	99.07 +/- 2.18
<i>CASR</i>	51.5 +/- 7.85	99.99 +/- 0.09	99.66 +/- 0.5	97.56 +/- 3.22
<i>CDC73</i>	54.49 +/- 7.65	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.13 +/- 2.01
<i>CDKN1A</i>	52.17 +/- 8.58	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.18	98.45 +/- 3.44
<i>CDKN1B</i>	52.19 +/- 7.82	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.25	98.02 +/- 4.01
<i>CDKN2B</i>	55.09 +/- 7.69	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.5 +/- 1.64
<i>CDKN2C</i>	51.01 +/- 8.24	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.15	98.35 +/- 6.09
<i>CLCN5</i>	43.08 +/- 16.41	99.98 +/- 0.09	94.66 +/- 8.04	69.49 +/- 35.71
<i>CLCN7</i>	54.28 +/- 9.36	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.29	97.91 +/- 5.82

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 15x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
COL10A1	53.63 +/- 7.51	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	98.31 +/- 5.33
COL11A1	53.88 +/- 7.22	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.22	99.2 +/- 1.94
COL11A2	47.48 +/- 8.61	100.0 +/- 0.0	99.72 +/- 1.12	95.79 +/- 8.64
COL12A1	55.58 +/- 7.62	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.48 +/- 1.53
COL1A1	49.25 +/- 8.22	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.45	97.55 +/- 7.02
COL1A2	53.66 +/- 7.23	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.26 +/- 2.37
COL2A1	50.27 +/- 8.25	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.48	97.93 +/- 6.53
COL5A1	53.24 +/- 8.25	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.38	98.25 +/- 4.49
COPB2	55.76 +/- 7.7	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.68 +/- 1.01
CREB3L1	47.15 +/- 7.9	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.35	95.6 +/- 9.62
CREBBP	49.4 +/- 7.69	99.77 +/- 0.53	98.17 +/- 2.39	92.72 +/- 5.97
CRTAP	54.13 +/- 7.85	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.21	99.04 +/- 2.59
CTSK	53.8 +/- 8.31	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.09 +/- 2.56
CYP26B1	51.91 +/- 8.63	99.99 +/- 0.06	99.8 +/- 0.84	97.5 +/- 6.38
CYP27B1	52.57 +/- 8.24	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.4	98.8 +/- 4.02
CYP2R1	54.26 +/- 7.44	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.37 +/- 1.94
CYP3A4	54.23 +/- 8.44	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.21	99.21 +/- 2.58
DLX3	52.03 +/- 8.16	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.65 +/- 5.01
DMP1	54.33 +/- 8.19	99.99 +/- 0.03	99.97 +/- 0.07	99.36 +/- 1.8
DSPP	51.07 +/- 6.82	98.6 +/- 0.8	97.14 +/- 1.2	95.15 +/- 2.83
ENPP1	54.21 +/- 7.85	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.13	98.77 +/- 2.71
ESR1	53.52 +/- 7.68	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	99.05 +/- 2.92
FAH	51.3 +/- 8.58	100.0 +/- 0.0	99.76 +/- 0.84	97.67 +/- 6.81
FAM20C	51.08 +/- 8.62	100.0 +/- 0.0	99.22 +/- 2.25	92.95 +/- 10.24
FERMT3	51.81 +/- 8.64	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 0.77	97.08 +/- 6.18
FGF23	51.67 +/- 7.76	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.06	98.56 +/- 3.88
FGFR1	52.48 +/- 8.64	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.47	97.99 +/- 6.49
FKBP10	47.98 +/- 8.81	99.95 +/- 0.05	99.8 +/- 0.33	95.91 +/- 7.73
GATA3	52.14 +/- 8.08	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.47	97.78 +/- 4.33
GCM2	53.62 +/- 7.92	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	99.23 +/- 2.9
GHR	55.05 +/- 7.73	99.79 +/- 0.43	99.68 +/- 0.45	98.59 +/- 2.88
GJA1	53.43 +/- 7.59	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.14 +/- 1.51
GNA11	51.7 +/- 8.7	99.97 +/- 0.16	99.48 +/- 1.48	96.01 +/- 7.41
GNAS	47.03 +/- 7.06	99.83 +/- 0.62	94.78 +/- 6.99	83.4 +/- 8.94
GNPTAB	55.29 +/- 7.74	99.99 +/- 0.03	99.71 +/- 0.63	98.17 +/- 2.37
GORAB	55.03 +/- 7.75	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.42 +/- 1.39
GSC	51.2 +/- 8.98	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.15	97.74 +/- 5.19
HPGD	55.43 +/- 7.72	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.64 +/- 0.99
IFITM5	51.99 +/- 9.46	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.61	97.53 +/- 7.85
KDELR2	54.89 +/- 8.05	99.92 +/- 0.04	99.86 +/- 0.38	98.48 +/- 3.48
LEMD3	54.69 +/- 7.77	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.05	98.85 +/- 2.97
LMNA	49.82 +/- 8.35	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.16	97.29 +/- 6.96
LRP4	51.39 +/- 8.21	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.26	98.26 +/- 4.32
LRP5	52.36 +/- 8.32	99.98 +/- 0.07	99.55 +/- 1.19	96.62 +/- 5.5
LRP6	55.02 +/- 7.4	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.21	99.14 +/- 1.78
LRRK1	51.27 +/- 7.88	99.17 +/- 0.74	98.5 +/- 0.87	96.57 +/- 3.4
MAFB	53.89 +/- 8.3	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.1	98.51 +/- 5.73

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 15x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>MATN3</i>	53.8 +/- 7.31	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.58	98.8 +/- 2.74
<i>MBTPS2</i>	43.44 +/- 16.05	99.94 +/- 0.32	94.48 +/- 9.81	71.48 +/- 33.85
<i>MEN1</i>	49.72 +/- 8.14	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.57	96.62 +/- 7.2
<i>MESD</i>	52.52 +/- 7.95	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.36	99.1 +/- 2.11
<i>MMP2</i>	51.22 +/- 8.19	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	98.32 +/- 4.36
<i>NBAS</i>	55.51 +/- 7.41	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.52 +/- 1.16
<i>NHERF1</i>	50.25 +/- 8.27	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.15	97.4 +/- 7.28
<i>NOTCH2</i>	53.16 +/- 7.9	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.23	98.25 +/- 2.58
<i>NUDT6</i>	55.46 +/- 7.81	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.72 +/- 0.95
<i>OCRL</i>	40.95 +/- 15.68	99.87 +/- 0.59	91.54 +/- 13.83	66.68 +/- 38.47
<i>OFD1</i>	42.18 +/- 15.83	99.93 +/- 0.36	93.98 +/- 9.99	68.58 +/- 36.59
<i>OSTM1</i>	55.2 +/- 7.43	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.13	99.2 +/- 2.04
<i>P3H1</i>	52.36 +/- 8.45	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.15	98.37 +/- 6.06
<i>P4HB</i>	52.83 +/- 8.58	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.38 +/- 6.59
<i>PAX3</i>	53.44 +/- 7.57	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.16	98.96 +/- 2.35
<i>PHEX</i>	42.23 +/- 15.53	99.9 +/- 0.34	94.16 +/- 10.44	68.85 +/- 35.68
<i>PLEKHM1</i>	52.96 +/- 8.01	100.0 +/- 0.03	99.85 +/- 0.33	97.94 +/- 4.21
<i>PLOD1</i>	46.68 +/- 8.0	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.13	95.59 +/- 8.98
<i>PLOD2</i>	53.89 +/- 7.19	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.18	98.68 +/- 2.42
<i>PLS3</i>	43.29 +/- 16.17	99.97 +/- 0.14	94.79 +/- 10.07	70.33 +/- 35.11
<i>POC1A</i>	53.79 +/- 8.86	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	98.95 +/- 4.26
<i>PPIB</i>	50.03 +/- 8.82	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.89	97.29 +/- 8.01
<i>PTDSS1</i>	53.37 +/- 8.36	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.02	98.92 +/- 3.06
<i>PTH</i>	55.44 +/- 8.4	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.78 +/- 0.85
<i>PTH1R</i>	50.28 +/- 8.74	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.58	97.38 +/- 9.54
<i>PTPRQ</i>	56.06 +/- 7.4	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.72 +/- 0.81
<i>PYCR1</i>	53.28 +/- 9.31	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.32	98.62 +/- 3.25
<i>RASGRP2</i>	48.74 +/- 7.78	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.81	96.14 +/- 9.08
<i>RET</i>	52.13 +/- 8.46	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	98.51 +/- 3.77
<i>SEC24D</i>	54.36 +/- 7.66	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.55 +/- 1.52
<i>SERPINF1</i>	50.57 +/- 7.74	100.0 +/- 0.0	99.77 +/- 1.43	98.16 +/- 6.61
<i>SERPINH1</i>	54.11 +/- 8.51	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.66	98.21 +/- 6.19
<i>SFRP4</i>	55.27 +/- 8.15	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.15	99.42 +/- 1.38
<i>SGK3</i>	55.88 +/- 7.79	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.59 +/- 0.83
<i>SGMS2</i>	55.03 +/- 7.45	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.19	99.1 +/- 1.73
<i>SHOX²</i>	48.04 +/- 7.12	93.36 +/- 2.12	89.11 +/- 1.07	86.51 +/- 5.23
<i>SLC34A1</i>	50.05 +/- 9.04	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.29	97.59 +/- 6.37
<i>SLC34A3</i>	48.19 +/- 8.4	100.0 +/- 0.0	99.69 +/- 0.89	95.3 +/- 8.21
<i>SLCO2A1</i>	50.43 +/- 8.18	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.21	98.1 +/- 5.5
<i>SNX10</i>	55.55 +/- 7.88	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.3	98.88 +/- 2.33
<i>SOST</i>	52.75 +/- 7.85	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.25	98.49 +/- 4.74
<i>SOX3</i>	37.79 +/- 14.98	98.82 +/- 5.4	85.66 +/- 21.15	60.83 +/- 40.37
<i>SP7</i>	49.98 +/- 8.58	99.99 +/- 0.07	99.74 +/- 0.82	96.38 +/- 7.11
<i>SPARC</i>	54.07 +/- 7.98	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	99.3 +/- 1.78
<i>STX16</i>	54.1 +/- 7.97	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.31	99.02 +/- 2.86
<i>SUCO</i>	54.86 +/- 7.36	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.46 +/- 1.14

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 15x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>TAPT1</i>	54.5 +/- 7.28	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.44	98.78 +/- 2.08
<i>TBCE</i>	55.02 +/- 8.35	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.46 +/- 1.54
<i>TBX1</i>	44.42 +/- 8.42	100.0 +/- 0.0	97.39 +/- 7.75	87.45 +/- 18.6
<i>TBXAS1</i>	52.33 +/- 8.34	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	98.59 +/- 5.7
<i>TCIRG1</i>	54.49 +/- 9.59	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	98.05 +/- 6.1
<i>TDP2</i>	54.25 +/- 7.57	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	99.44 +/- 1.86
<i>TENT5A</i>	54.15 +/- 7.48	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.08	99.33 +/- 1.49
<i>TENT5A</i>	54.15 +/- 7.48	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.08	99.33 +/- 1.49
<i>TGFB1</i>	45.88 +/- 7.84	99.99 +/- 0.06	98.75 +/- 3.86	92.28 +/- 11.82
<i>TMCO1</i>	53.45 +/- 7.7	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.55 +/- 1.16
<i>TMEM38B</i>	55.0 +/- 7.68	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.12	99.24 +/- 1.67
<i>TNFRSF11A</i>	52.94 +/- 7.8	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.2	98.72 +/- 2.89
<i>TNFRSF11B</i>	55.99 +/- 8.37	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.74 +/- 0.92
<i>TNFSF11</i>	54.51 +/- 7.37	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.56 +/- 0.97
<i>TNXB</i>	47.58 +/- 7.81	97.64 +/- 1.41	92.13 +/- 2.3	87.42 +/- 5.39
<i>TREM2</i>	50.41 +/- 9.28	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.36 +/- 8.32
<i>TRMT10A</i>	55.83 +/- 7.39	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.15	99.52 +/- 1.36
<i>TRPV6</i>	50.64 +/- 8.84	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.15	97.71 +/- 7.6
<i>TYROBP</i>	44.71 +/- 8.38	100.0 +/- 0.0	99.28 +/- 3.59	95.75 +/- 7.62
<i>VDR</i>	49.69 +/- 8.25	99.96 +/- 0.08	99.85 +/- 0.49	97.64 +/- 6.4
<i>WNT1</i>	51.95 +/- 9.14	100.0 +/- 0.0	99.83 +/- 1.09	97.89 +/- 5.84
<i>ZMPSTE24</i>	55.06 +/- 6.99	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.61 +/- 1.18

For supplerende oplysninger vedrørende analysen kan afdelingen kontaktes på mail: mol-dia@rn.dk. Rapport genereret: 09/10-2025