

Medfødt multipel hypofysedefekt

Panelbeskrivelse

Navn: Medfødt multipel hypofysedefekt

version: 1.0

Ibrugtagningsdato: 31/10-2023

Metodebeskrivelse: Analysen udføres ved helgenomsekventering (WGS) med Illumina PCR free library prep (tagmentation) og Illumina sekventering (Novaseq). Efterfølgende foretages in silico filtrering af data til relevante genregioner baseret på nedenstående tabel. Middelsekventeringsdybden er minimum 30X, og minimumsandelens af de kodede regioner der dækket minimum 10X er 90 %.

Genliste

Gener hvor middelsekventeringsdybden er < 30X er markeret med¹. Gener, hvor andelen af de kodede regioner der dækket minimum 10X er < 90 % er markeret med². Værdier er angivet med +/- standardafvigelse.

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
ARNT2	52.96 +/- 8.01	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.17	98.8 +/- 2.92
BMP2	49.85 +/- 7.29	100.0 +/- 0.0	99.74 +/- 0.79	95.94 +/- 6.54
BMP4	54.43 +/- 7.75	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.78 +/- 3.56
BTK	41.17 +/- 15.23	99.77 +/- 1.38	94.24 +/- 11.58	68.12 +/- 37.01
CDON	53.57 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.36	98.72 +/- 2.66
CHD7	53.95 +/- 7.71	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.23	98.79 +/- 2.42
FGF8	48.18 +/- 8.18	99.95 +/- 0.31	97.89 +/- 4.61	88.74 +/- 9.89
FGFR1	52.45 +/- 8.49	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.47	97.99 +/- 6.49
FOXA2	47.4 +/- 8.21	100.0 +/- 0.0	99.7 +/- 1.75	94.67 +/- 12.16
FOXH1	47.34 +/- 8.73	100.0 +/- 0.0	99.68 +/- 1.39	95.09 +/- 10.51
GH1	52.82 +/- 8.1	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.9 +/- 6.25
GHR	55.0 +/- 7.54	99.79 +/- 0.43	99.68 +/- 0.45	98.59 +/- 2.88
GHRH	50.88 +/- 9.11	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.86 +/- 3.4
GHRHR	50.27 +/- 8.93	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.58	97.98 +/- 6.32
GHSR	53.26 +/- 7.21	99.99 +/- 0.06	99.98 +/- 0.08	99.16 +/- 2.01
GLI2	54.46 +/- 8.6	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.29	98.24 +/- 5.05
GLI3	54.8 +/- 7.68	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.24 +/- 2.65
GNRHR	55.34 +/- 7.29	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.48 +/- 1.42
GPR161	52.5 +/- 8.16	99.99 +/- 0.03	99.82 +/- 0.54	98.65 +/- 3.11
HESX1	55.26 +/- 7.73	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.54	99.44 +/- 2.26
HHIP	53.82 +/- 7.06	99.77 +/- 0.15	99.38 +/- 0.24	98.41 +/- 2.01
HNRNPU	53.55 +/- 7.66	100.0 +/- 0.01	99.78 +/- 0.27	98.02 +/- 3.11
IGSF1	40.79 +/- 15.89	99.9 +/- 0.57	91.84 +/- 13.55	65.3 +/- 39.18
KCNQ1	51.38 +/- 9.03	100.0 +/- 0.0	99.69 +/- 1.36	96.43 +/- 6.72
LHX3	51.17 +/- 8.78	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.24	97.67 +/- 6.54
LHX4	51.35 +/- 8.21	99.84 +/- 0.06	99.77 +/- 0.39	98.04 +/- 3.37
NODAL	52.06 +/- 8.44	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.08 +/- 3.51
OTX2	52.09 +/- 8.29	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.91 +/- 2.84
PAX6	52.35 +/- 7.1	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.13	98.35 +/- 3.15
PITX2	52.06 +/- 7.04	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.52	98.8 +/- 4.55
PNPLA6	52.18 +/- 8.57	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.24	97.88 +/- 5.9

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>POLR3A</i>	54.1 +/- 7.83	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.19	99.29 +/- 2.62
<i>POU1F1</i>	55.33 +/- 7.85	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.19 +/- 2.4
<i>PROKR2</i>	53.06 +/- 8.16	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.07 +/- 2.91
<i>PROP1</i>	46.74 +/- 7.13	100.0 +/- 0.0	99.7 +/- 0.9	94.61 +/- 6.62
<i>PSTPIP1</i>	51.2 +/- 8.85	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.3	97.92 +/- 7.05
<i>PTCH1</i>	52.9 +/- 7.4	100.0 +/- 0.0	99.8 +/- 0.72	97.29 +/- 5.08
<i>RBM28</i>	53.36 +/- 7.92	99.95 +/- 0.11	99.6 +/- 0.34	98.15 +/- 2.57
<i>SHH</i>	52.29 +/- 7.5	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.67	97.86 +/- 4.67
<i>SIX3</i>	48.41 +/- 7.11	100.0 +/- 0.02	99.59 +/- 1.34	93.9 +/- 10.24
<i>SLC15A4</i>	52.61 +/- 7.62	100.0 +/- 0.0	99.81 +/- 0.67	98.18 +/- 4.39
<i>SLC20A1</i>	54.02 +/- 7.7	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.36	98.91 +/- 3.65
<i>SOX2</i>	48.55 +/- 6.93	100.0 +/- 0.0	99.81 +/- 0.54	95.32 +/- 7.31
<i>SOX3</i>	37.81 +/- 14.98	98.86 +/- 5.25	85.73 +/- 21.08	60.87 +/- 40.35
<i>TBX19</i>	53.62 +/- 8.36	100.0 +/- 0.02	99.86 +/- 0.83	98.93 +/- 4.4
<i>TCF7L1</i>	47.06 +/- 8.41	99.81 +/- 0.82	97.61 +/- 2.95	90.56 +/- 9.66
<i>TCF7L1</i>	46.01 +/- 7.62	99.92 +/- 0.45	99.63 +/- 1.73	93.88 +/- 9.05
<i>TGIF1</i>	54.73 +/- 7.92	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.51 +/- 1.07
<i>ZIC2</i>	47.52 +/- 7.27	100.0 +/- 0.0	99.56 +/- 1.37	93.14 +/- 10.48
<i>ZSWIM6</i>	51.35 +/- 7.23	99.47 +/- 0.45	97.45 +/- 1.65	92.67 +/- 4.04

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