

Disorders of sex development

Panelbeskrivelse

Navn: Disorders of sex development

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 [%]
<i>AKR1C2</i>	53.35 +/- 7.77	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.3 +/- 1.71
<i>AMH</i>	53.26 +/- 9.83	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.1	97.43 +/- 7.82
<i>AMHR2</i>	50.34 +/- 8.99	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.3	97.82 +/- 7.48
<i>ANOS1</i>	42.28 +/- 15.53	99.91 +/- 0.27	94.13 +/- 9.71	69.5 +/- 35.48
<i>AR</i>	40.16 +/- 15.24	99.42 +/- 1.2	89.92 +/- 13.95	64.93 +/- 37.41
<i>ARMCS</i>	51.89 +/- 8.31	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 0.74	98.13 +/- 6.85
<i>ARX</i>	37.93 +/- 14.54	99.24 +/- 3.09	86.13 +/- 20.15	60.66 +/- 40.36
<i>ATP6V0A4</i>	52.1 +/- 7.54	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	99.12 +/- 2.0
<i>ATRX</i>	41.94 +/- 15.38	99.92 +/- 0.24	94.07 +/- 9.45	68.95 +/- 35.92
<i>BCOR</i>	41.47 +/- 15.57	99.57 +/- 1.64	91.31 +/- 13.69	67.34 +/- 35.48
<i>CBX2</i>	52.49 +/- 8.03	100.0 +/- 0.0	99.76 +/- 0.74	97.85 +/- 3.7
<i>CDK9</i>	52.49 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.18	98.41 +/- 3.98
<i>CDKN1C</i>	51.23 +/- 8.4	99.98 +/- 0.1	99.53 +/- 1.54	94.89 +/- 10.55
<i>CEP41</i>	53.26 +/- 7.47	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.35 +/- 1.63
<i>CHD4</i>	52.06 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.44	97.76 +/- 4.99
<i>CHD7</i>	53.95 +/- 7.71	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.23	98.79 +/- 2.42
<i>CREBBP</i>	49.39 +/- 7.58	99.77 +/- 0.53	98.19 +/- 2.38	92.76 +/- 5.98
<i>CTU2</i>	51.9 +/- 8.9	100.0 +/- 0.01	99.94 +/- 0.13	97.38 +/- 7.24
<i>CUL4B</i>	41.71 +/- 15.35	99.78 +/- 0.74	92.96 +/- 11.54	69.1 +/- 34.14
<i>CYB5A</i>	54.98 +/- 7.55	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.44 +/- 1.73
<i>CYP11A1</i>	51.39 +/- 8.55	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.31	98.74 +/- 4.77
<i>CYP11B1</i>	50.95 +/- 8.14	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	98.83 +/- 2.76
<i>CYP11B2</i>	49.11 +/- 8.37	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.28	97.37 +/- 6.9
<i>CYP17A1</i>	50.94 +/- 7.95	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.61	98.06 +/- 6.76
<i>CYP19A1</i>	53.08 +/- 7.71	100.0 +/- 0.0	99.85 +/- 0.43	98.25 +/- 2.39
<i>CYP21A2</i>	57.65 +/- 11.27	99.99 +/- 0.03	99.79 +/- 0.56	97.31 +/- 4.06
<i>DGKQ</i>	51.04 +/- 8.72	99.99 +/- 0.09	99.18 +/- 1.51	94.93 +/- 6.7
<i>DHCR7</i>	53.76 +/- 8.94	99.97 +/- 0.12	99.79 +/- 0.86	98.57 +/- 5.94
<i>DHH</i>	52.41 +/- 7.83	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.3	98.74 +/- 4.52
<i>DMRT1</i>	54.34 +/- 7.89	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.16 +/- 1.98
<i>DYNC2H1</i>	55.73 +/- 7.12	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.64 +/- 0.76

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>ERAL1</i>	50.5 +/- 8.19	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	98.41 +/- 3.63
<i>ERCC3</i>	52.37 +/- 7.58	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.13 +/- 2.26
<i>ESR2</i>	53.44 +/- 8.21	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.05	99.13 +/- 2.44
<i>FEZF1</i>	52.53 +/- 7.28	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.05	98.2 +/- 5.14
<i>FGF17</i>	49.5 +/- 8.51	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.45	95.83 +/- 8.49
<i>FGF8</i>	48.18 +/- 8.18	99.95 +/- 0.31	97.89 +/- 4.61	88.74 +/- 9.89
<i>FGFR1</i>	52.45 +/- 8.49	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.47	97.99 +/- 6.49
<i>FGFR2</i>	53.87 +/- 7.67	100.0 +/- 0.0	99.83 +/- 1.13	98.64 +/- 4.2
<i>FIG4</i>	55.98 +/- 7.24	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.21	99.19 +/- 3.24
<i>FRAS1</i>	53.65 +/- 7.53	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.33 +/- 1.76
<i>FSHB</i>	53.81 +/- 7.73	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.98 +/- 2.81
<i>GATA4</i>	51.2 +/- 7.57	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	98.1 +/- 4.44
<i>GLI2</i>	54.46 +/- 8.6	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.29	98.24 +/- 5.05
<i>GNRH1</i>	53.06 +/- 8.73	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.95 +/- 3.08
<i>GNRHR</i>	55.34 +/- 7.29	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.48 +/- 1.42
<i>HESX1</i>	55.26 +/- 7.73	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.54	99.44 +/- 2.26
<i>HFE</i>	53.83 +/- 7.72	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.17 +/- 1.97
<i>HHAT</i>	52.79 +/- 7.74	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	98.98 +/- 3.1
<i>HOXA13</i>	52.39 +/- 7.31	99.92 +/- 0.34	98.79 +/- 2.34	94.45 +/- 4.4
<i>HS6ST1</i>	56.54 +/- 8.87	100.0 +/- 0.0	99.71 +/- 0.92	97.06 +/- 6.46
<i>HSD17B2</i>	52.84 +/- 8.01	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.44 +/- 2.19
<i>HSD17B3</i>	52.95 +/- 7.58	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.46	99.41 +/- 2.13
<i>HSD3B2</i>	50.81 +/- 8.33	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.46	98.35 +/- 5.16
<i>IL17RD</i>	53.6 +/- 7.94	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.18 +/- 2.49
<i>IRF6</i>	51.34 +/- 7.71	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	98.54 +/- 2.91
<i>KISS1</i>	44.05 +/- 7.96	99.98 +/- 0.07	98.66 +/- 4.33	89.02 +/- 16.57
<i>KISS1R</i>	51.82 +/- 8.89	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.18	98.03 +/- 6.28
<i>KLB</i>	55.28 +/- 7.98	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.48 +/- 1.32
<i>LEP</i>	50.66 +/- 8.25	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.26	97.7 +/- 4.21
<i>LEPR</i>	55.96 +/- 7.49	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	99.54 +/- 1.12
<i>LHB</i>	51.59 +/- 8.87	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.97	97.47 +/- 9.29
<i>LHCGR</i>	55.44 +/- 7.49	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.77 +/- 1.13
<i>LHX3</i>	51.17 +/- 8.78	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.24	97.67 +/- 6.54
<i>LHX4</i>	51.35 +/- 8.21	99.84 +/- 0.06	99.77 +/- 0.39	98.04 +/- 3.37
<i>MAMLD1</i>	41.14 +/- 15.69	99.8 +/- 1.07	92.75 +/- 13.25	66.29 +/- 38.71
<i>MAP3K1</i>	54.32 +/- 7.38	99.97 +/- 0.05	99.82 +/- 0.49	98.73 +/- 2.23
<i>MCM5</i>	51.53 +/- 8.04	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.49	98.24 +/- 5.13
<i>MKRN3</i>	54.51 +/- 8.09	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.12 +/- 2.88
<i>MKS1</i>	50.74 +/- 8.08	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 1.1	98.55 +/- 4.1
<i>MYRF</i>	49.48 +/- 8.09	100.0 +/- 0.03	99.77 +/- 1.06	96.8 +/- 7.49
<i>NR0B1</i>	43.42 +/- 16.88	99.88 +/- 0.79	92.57 +/- 14.9	69.82 +/- 35.62
<i>NR2F2</i>	48.38 +/- 7.48	100.0 +/- 0.02	99.55 +/- 0.91	94.63 +/- 6.93
<i>NR3C1</i>	53.65 +/- 7.36	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.21	99.06 +/- 2.41
<i>NR5A1</i>	49.46 +/- 8.18	100.0 +/- 0.0	99.64 +/- 0.77	95.71 +/- 8.78
<i>NSMF</i>	51.16 +/- 8.94	100.0 +/- 0.0	99.8 +/- 0.69	96.41 +/- 10.26
<i>PAX6</i>	52.35 +/- 7.1	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.13	98.35 +/- 3.15

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>PAX8</i>	51.92 +/- 8.41	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	98.44 +/- 5.45
<i>PBX1</i>	51.52 +/- 7.1	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.44	97.68 +/- 3.92
<i>PDE11A</i>	54.04 +/- 7.61	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.02	99.33 +/- 1.86
<i>PDE8B</i>	53.86 +/- 7.31	99.99 +/- 0.08	99.82 +/- 0.75	98.21 +/- 3.52
<i>POLR3B</i>	54.36 +/- 7.32	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	99.52 +/- 1.92
<i>POR</i>	55.15 +/- 8.83	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.49	99.15 +/- 2.89
<i>PRDM13</i>	52.75 +/- 7.96	99.98 +/- 0.1	99.52 +/- 2.36	97.3 +/- 6.89
<i>PRKAR1A</i>	54.9 +/- 7.03	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.57	99.47 +/- 1.56
<i>PROK2</i>	53.88 +/- 7.39	100.0 +/- 0.0	99.71 +/- 1.91	98.35 +/- 3.72
<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>RNF216</i>	54.36 +/- 7.98	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.15	99.07 +/- 3.2
<i>RPL10</i>	42.12 +/- 16.23	99.89 +/- 0.5	92.9 +/- 13.36	69.02 +/- 37.06
<i>RSPO1</i>	51.67 +/- 8.17	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.3	98.53 +/- 3.74
<i>SAMD9</i>	54.35 +/- 7.24	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.4 +/- 1.64
<i>SEMA3A</i>	55.78 +/- 7.66	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	99.48 +/- 1.43
<i>SEMA3E</i>	55.86 +/- 7.28	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.16	99.48 +/- 1.4
<i>SEMA7A</i>	47.62 +/- 8.5	99.57 +/- 0.71	97.76 +/- 1.66	92.6 +/- 9.04
<i>SGPL1</i>	53.67 +/- 7.59	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.55	98.4 +/- 3.17
<i>SOX10</i>	49.57 +/- 8.72	100.0 +/- 0.0	99.73 +/- 0.95	95.55 +/- 7.42
<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>SOX9</i>	52.22 +/- 7.39	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 0.52	97.72 +/- 4.64
<i>SRD5A2</i>	55.21 +/- 7.94	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.6 +/- 1.02
<i>SRY^{1,2}</i>	11.26 +/- 12.86	44.41 +/- 50.21	38.58 +/- 45.02	9.86 +/- 15.8
<i>STAR</i>	53.58 +/- 8.0	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.13	99.31 +/- 3.1
<i>TAC3</i>	50.7 +/- 8.36	100.0 +/- 0.0	99.62 +/- 2.58	97.55 +/- 7.11
<i>TACR3</i>	54.95 +/- 7.04	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.45 +/- 1.39
<i>TAF4B</i>	53.09 +/- 7.19	100.0 +/- 0.01	99.91 +/- 0.32	98.66 +/- 3.34
<i>TCF12</i>	54.96 +/- 7.59	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.24	99.33 +/- 1.99
<i>TOE1</i>	49.26 +/- 7.95	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.72	98.96 +/- 3.73
<i>TSPYL1</i>	53.83 +/- 8.26	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.14	98.98 +/- 3.72
<i>TWIST2</i>	51.83 +/- 8.28	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.26 +/- 7.04
<i>WNT2B</i>	52.59 +/- 7.88	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.15	98.94 +/- 3.28
<i>WT1</i>	51.71 +/- 7.66	99.98 +/- 0.13	99.27 +/- 1.56	95.91 +/- 5.58
<i>ZFPM2</i>	53.25 +/- 7.01	100.0 +/- 0.01	99.93 +/- 0.39	98.36 +/- 3.09

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