

Sjældne thyroidea sygdomme

Panelbeskrivelse

Navn: Sjældne thyroidea sygdomme

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 [%]
ALB	54.42 +/- 7.32	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.41 +/- 1.58
CDCA8	50.38 +/- 8.23	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	98.12 +/- 5.83
DUOX2	50.05 +/- 7.97	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.17	98.06 +/- 6.31
DUOX2A2	53.89 +/- 8.45	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.16	98.95 +/- 3.56
FOXE1	50.81 +/- 8.13	99.98 +/- 0.06	99.68 +/- 0.91	96.32 +/- 9.65
GLIS3	52.93 +/- 7.55	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.17	98.64 +/- 2.97
GNAS	47.03 +/- 7.06	99.83 +/- 0.62	94.82 +/- 6.95	83.43 +/- 8.94
HESX1	55.26 +/- 7.73	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.54	99.44 +/- 2.26
IGSF1	40.79 +/- 15.89	99.9 +/- 0.57	91.84 +/- 13.55	65.3 +/- 39.18
IRS4	40.2 +/- 15.01	99.74 +/- 0.63	90.4 +/- 13.59	65.56 +/- 37.6
IYD	53.81 +/- 7.97	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.14	98.99 +/- 2.88
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
NKX2-1	51.82 +/- 7.67	99.99 +/- 0.04	99.97 +/- 0.07	98.01 +/- 5.4
NKX2-5	53.83 +/- 9.3	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.18	98.71 +/- 4.48
OTX2	52.09 +/- 8.29	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.91 +/- 2.84
PAX8	51.92 +/- 8.41	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	98.44 +/- 5.45
POLR2C	49.17 +/- 7.68	99.98 +/- 0.1	99.36 +/- 1.32	96.3 +/- 4.4
POU1F1	55.33 +/- 7.85	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.19 +/- 2.4
PRKAR1A	54.9 +/- 7.03	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.57	99.47 +/- 1.56
PROP1	46.74 +/- 7.13	100.0 +/- 0.0	99.7 +/- 0.9	94.61 +/- 6.62
SECISBP2	55.51 +/- 7.51	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.25	99.24 +/- 2.03
SLC16A2	39.78 +/- 14.85	99.81 +/- 1.08	91.57 +/- 13.87	65.85 +/- 38.94
SLC26A4	54.75 +/- 7.3	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	99.53 +/- 1.58
SLC26A7	56.03 +/- 6.94	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.71 +/- 0.98
SLC5A5	49.49 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.42	96.74 +/- 4.22
SOX3	37.81 +/- 14.98	98.86 +/- 5.25	85.73 +/- 21.08	60.87 +/- 40.35
TBL1X	41.1 +/- 15.5	99.64 +/- 1.06	91.97 +/- 12.48	66.77 +/- 36.76
TG	52.45 +/- 7.93	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.06 +/- 2.77
THRA	46.22 +/- 8.13	100.0 +/- 0.0	99.53 +/- 1.46	93.33 +/- 10.09
THRB	54.04 +/- 7.44	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.09 +/- 2.66

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>TPO</i>	54.27 +/- 7.94	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.16 +/- 3.72
<i>TRHR</i>	52.67 +/- 7.62	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.22	99.14 +/- 2.63
<i>TSHB</i>	55.91 +/- 8.55	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.74 +/- 1.15
<i>TSHR</i>	54.28 +/- 7.96	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.37 +/- 2.0
<i>TTR</i>	55.48 +/- 8.34	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.52 +/- 1.77
<i>TUBB1</i>	55.0 +/- 7.3	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.66 +/- 0.95

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