

Analyse af gener relevante ved mistanke om familiær hyperkolesterolæmi

Panelbeskrivelse

Navn: Analyse af gener relevante ved mistanke om familiær hyperkolesterolæmi

Antal gener: 3

version: 2.0

Ibrugtagningsdato: 2019-08-26

Metodebeskrivelse: Prøveforberedelse og sekventering: Der udføres targeteret sekventering med SureSelect AFHMastr V2 til biblioteks fremstilling og Illumina sekventering. I de targeterede regioner er middelsekventeringsdybden minimum 200X og minimum 95% af regionerne er dækket minimum 30X. Middelsekventeringsdybden og andelen, der i gennemsnit er dækket minimum 30X, 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. VarSeq-softwaren. 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 25 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. Targeteret sekventering er en screeningsmetode, og ikke alle varianter kan med sikkerhed identificeres.

Genliste

Gener, hvor middelsekventeringsdybden er < 200X, er markeret med¹. Gener, hvor andelen af de kodede regioner, der dækket minimum 30X, er < 95 % er markeret med². Gener, der derudover vides at være suboptimalt dækket, er markeret med med³. Værdier er angivet med +/- standardafvigelse.

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>APOB</i>	587.75 +/- 278.79	98.84 +/- 0.2	98.64 +/- 0.2	98.52 +/- 0.18
<i>LDLR</i> ²	703.27 +/- 352.26	96.28 +/- 1.48	94.51 +/- 1.76	93.3 +/- 1.71
<i>PCSK9</i> ²	554.82 +/- 299.15	72.56 +/- 0.68	71.63 +/- 0.62	71.14 +/- 0.58

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