

## Medfødte anomalier i nyre og urinveje (CAKUT)

## Panelbeskrivelse

Navn: Medfødte anomalier i nyre og urinveje (CAKUT)

version: 2.0

Ibrugtagningsdato: 29/01-2024

**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 med<sup>1</sup>. Gener, hvor andelen af de kodede regioner der dækket minimum 10X er < 90 % er markeret med<sup>2</sup>. Værdier er angivet med +/- standardafvigelse.

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
ACE	50.08 +/- 7.97	99.97 +/- 0.18	99.59 +/- 1.11	96.4 +/- 7.61
ACTG2	52.26 +/- 8.23	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	98.75 +/- 4.05
AGT	53.53 +/- 8.64	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.8 +/- 4.45
AGTR1	55.26 +/- 7.06	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	99.41 +/- 2.17
ANOS1	42.28 +/- 15.53	99.91 +/- 0.27	94.13 +/- 9.71	69.5 +/- 35.48
BNC2	54.46 +/- 7.68	99.97 +/- 0.05	99.93 +/- 0.12	99.07 +/- 2.13
CCNQ	44.12 +/- 16.29	99.76 +/- 1.03	94.18 +/- 12.77	72.28 +/- 32.81
CEP55	54.64 +/- 7.48	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.28 +/- 1.9
CHD7	53.95 +/- 7.71	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.23	98.79 +/- 2.42
CHRNA3	52.06 +/- 7.81	99.96 +/- 0.05	99.89 +/- 0.41	98.48 +/- 3.27
CTU2	51.9 +/- 8.9	100.0 +/- 0.01	99.94 +/- 0.13	97.38 +/- 7.24
DHCR7	53.76 +/- 8.94	99.97 +/- 0.12	99.79 +/- 0.86	98.57 +/- 5.94
DSTYK	52.78 +/- 7.65	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	98.97 +/- 3.64
EYA1	55.89 +/- 7.45	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.62 +/- 0.99
FRAS1	53.65 +/- 7.53	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.33 +/- 1.76
FREM1	54.46 +/- 7.51	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.35 +/- 2.7
FREM2	55.08 +/- 7.76	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.35 +/- 2.4
GATA3	52.12 +/- 7.99	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.47	97.78 +/- 4.33
GLI3	54.8 +/- 7.68	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.24 +/- 2.65
GPC3	40.46 +/- 15.3	99.98 +/- 0.09	90.14 +/- 14.69	65.68 +/- 39.08
GREB1L	54.15 +/- 7.78	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.17	99.13 +/- 2.23
GRIP1	55.15 +/- 7.55	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.68 +/- 1.07
HAAO	51.36 +/- 8.49	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.04 +/- 7.04
HNF1B	49.89 +/- 7.94	100.0 +/- 0.0	99.66 +/- 1.6	96.98 +/- 6.57
HOXA13	52.39 +/- 7.31	99.92 +/- 0.34	98.79 +/- 2.34	94.45 +/- 4.4
HPSE2	51.82 +/- 7.97	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.37	98.13 +/- 6.89
ITGA8	54.2 +/- 7.69	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.05	99.32 +/- 1.71
JAG1	54.22 +/- 7.67	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.37	98.84 +/- 2.65
KDM6A	41.97 +/- 15.7	99.88 +/- 0.7	93.59 +/- 9.67	68.65 +/- 35.83
KMT2D	49.23 +/- 8.09	100.0 +/- 0.01	99.7 +/- 0.89	95.94 +/- 7.53
KYNU	54.7 +/- 7.56	99.97 +/- 0.05	99.9 +/- 0.06	99.18 +/- 1.53

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>LIFR</i>	54.58 +/- 7.21	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.32	98.7 +/- 1.79
<i>LRIG2</i>	53.73 +/- 7.49	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.06	99.27 +/- 1.92
<i>LRP4</i>	51.36 +/- 8.09	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.26	98.26 +/- 4.32
<i>MYOCD</i>	52.94 +/- 7.52	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.09 +/- 3.05
<i>NADSYN1</i>	54.22 +/- 8.25	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.29	99.02 +/- 2.89
<i>NIPBL</i>	54.61 +/- 6.9	100.0 +/- 0.03	99.82 +/- 0.35	98.44 +/- 1.48
<i>NOTCH2</i>	53.62 +/- 7.84	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.02 +/- 2.39
<i>NPHP3</i>	55.09 +/- 7.3	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.33 +/- 1.56
<i>PAX2</i>	45.55 +/- 7.78	100.0 +/- 0.01	99.64 +/- 1.67	93.15 +/- 12.12
<i>PBX1</i>	51.52 +/- 7.1	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.44	97.68 +/- 3.92
<i>REN</i>	49.76 +/- 8.44	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.15	96.96 +/- 7.02
<i>RET</i>	52.09 +/- 8.29	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	98.51 +/- 3.77
<i>ROBO2</i>	54.71 +/- 7.33	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.07	99.32 +/- 1.17
<i>ROR2</i>	53.87 +/- 7.8	99.97 +/- 0.05	99.93 +/- 0.19	98.7 +/- 4.19
<i>SALL1</i>	52.16 +/- 7.88	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.29	98.14 +/- 4.76
<i>SIX2</i>	51.33 +/- 8.3	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.69	97.44 +/- 6.96
<i>SIX5</i>	48.23 +/- 8.97	99.97 +/- 0.19	99.18 +/- 2.09	93.19 +/- 11.54
<i>STRA6</i>	49.83 +/- 8.42	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.57	97.75 +/- 8.12
<i>TBC1D1</i>	53.53 +/- 7.43	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.43	98.79 +/- 2.7
<i>TBX18</i>	54.41 +/- 7.4	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.1	99.17 +/- 2.05
<i>TFAP2A</i>	49.36 +/- 7.02	100.0 +/- 0.0	99.05 +/- 1.38	93.93 +/- 4.72
<i>WBP11</i>	55.26 +/- 7.76	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.64 +/- 1.04
<i>ZIC3</i>	42.56 +/- 16.01	99.76 +/- 0.73	92.74 +/- 11.65	69.41 +/- 35.51
<i>ZMYM2</i>	55.43 +/- 7.29	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.18	99.16 +/- 1.4

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