

Arvelige kolestatiske og fibrotiske leversygdomme udvidet panel

Panelbeskrivelse

Navn: Arvelige kolestatiske og fibrotiske leversygdomme udvidet panel

version: 1.0

Ibrugtagningsdato: 24/05-2023

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>ABCB11</i>	52.87 +/- 7.46	99.97 +/- 0.05	99.94 +/- 0.14	99.21 +/- 1.76
<i>ABCB4</i>	54.98 +/- 7.55	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.5 +/- 1.41
<i>ABCC12</i>	52.76 +/- 7.88	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.48	98.77 +/- 4.1
<i>ABCC2</i>	53.16 +/- 7.78	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.36 +/- 2.0
<i>ABCD3</i>	54.62 +/- 7.12	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.37 +/- 1.09
<i>ABCG5</i>	52.38 +/- 7.41	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.21	98.52 +/- 4.73
<i>ABCG8</i>	53.42 +/- 8.21	99.99 +/- 0.03	99.94 +/- 0.33	98.68 +/- 5.02
<i>ACADM</i>	54.18 +/- 7.33	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.39	99.28 +/- 1.54
<i>ACADVL</i>	49.39 +/- 7.82	100.0 +/- 0.0	99.73 +/- 0.48	96.66 +/- 5.99
<i>ACOX2</i>	53.07 +/- 8.32	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.07 +/- 2.34
<i>ADK</i>	56.47 +/- 7.12	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.4 +/- 1.66
<i>AGL</i>	55.49 +/- 7.25	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.4 +/- 1.39
<i>AGPAT2</i>	50.39 +/- 9.34	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.4	96.14 +/- 7.48
<i>AKR1D1</i>	56.01 +/- 7.73	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	99.79 +/- 0.88
<i>ALAD</i>	50.96 +/- 8.24	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	97.97 +/- 6.29
<i>ALDOB</i>	54.31 +/- 7.26	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.57 +/- 0.98
<i>ALG8</i>	55.41 +/- 7.63	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.31	99.55 +/- 1.3
<i>ALG9</i>	54.77 +/- 8.08	99.99 +/- 0.05	99.99 +/- 0.05	99.35 +/- 1.8
<i>AMACR</i>	54.69 +/- 7.36	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.38	99.09 +/- 1.99
<i>ANKS6</i>	51.4 +/- 8.17	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.48	98.12 +/- 5.44
<i>AP1S1</i>	48.22 +/- 8.25	100.0 +/- 0.0	99.81 +/- 0.9	95.16 +/- 8.63
<i>ARG1</i>	57.73 +/- 7.25	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.46
<i>ASL</i>	51.57 +/- 8.38	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.75	98.01 +/- 6.55
<i>ASS1</i>	51.86 +/- 8.14	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.34	98.63 +/- 3.59
<i>ATP7B</i>	53.2 +/- 7.43	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.16 +/- 2.06
<i>ATP8B1</i>	53.7 +/- 7.13	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.06	99.03 +/- 2.58
<i>B9D1</i>	51.1 +/- 8.09	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.7 +/- 5.02
<i>BAAT</i>	54.47 +/- 7.74	100.0 +/- 0.01	100.0 +/- 0.01	99.32 +/- 2.4
<i>BCS1L</i>	52.11 +/- 8.27	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.85 +/- 5.02
<i>BSCL2</i>	52.37 +/- 8.4	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	98.79 +/- 6.57
<i>CAVIN1</i>	51.66 +/- 8.78	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.42	97.71 +/- 7.07

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>CC2D2A</i>	54.8 +/- 7.76	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	99.36 +/- 2.46
<i>CCDC115</i>	53.69 +/- 8.02	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.39	98.73 +/- 4.42
<i>CEP164</i>	49.95 +/- 8.04	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.5	96.83 +/- 6.45
<i>CEP290</i>	54.7 +/- 7.29	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.48 +/- 1.25
<i>CFTR</i>	54.95 +/- 7.28	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.56 +/- 1.12
<i>CLDN1</i>	55.35 +/- 8.11	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.16	99.41 +/- 1.76
<i>COG1</i>	51.98 +/- 7.65	99.99 +/- 0.06	99.57 +/- 1.63	98.24 +/- 3.79
<i>COG6</i>	56.47 +/- 7.23	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.17	99.5 +/- 1.46
<i>COG7</i>	53.44 +/- 7.49	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.33 +/- 1.98
<i>CPS1</i>	55.73 +/- 7.53	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.61 +/- 1.23
<i>CPT1A</i>	51.39 +/- 7.78	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.57	97.76 +/- 5.25
<i>CPT2</i>	52.85 +/- 8.49	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	98.76 +/- 4.32
<i>CREB3L3</i>	47.24 +/- 7.87	100.0 +/- 0.03	99.86 +/- 0.91	96.29 +/- 10.26
<i>CYP27A1</i>	51.96 +/- 8.62	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.92	98.15 +/- 6.72
<i>CYP7A1</i>	55.8 +/- 7.54	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.53 +/- 1.11
<i>CYP7B1</i>	54.34 +/- 7.51	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.37 +/- 1.84
<i>DCDC2</i>	55.85 +/- 7.47	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.64 +/- 0.95
<i>DGUOK</i>	52.26 +/- 7.35	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.43 +/- 1.77
<i>DHCR7</i>	53.76 +/- 8.94	99.97 +/- 0.12	99.79 +/- 0.86	98.57 +/- 5.94
<i>DLD</i>	55.59 +/- 7.57	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.62 +/- 0.91
<i>DNAJB11</i>	53.15 +/- 7.3	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.1	98.11 +/- 3.26
<i>EHHADH</i>	54.31 +/- 7.66	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.46 +/- 1.91
<i>EIF2AK3</i>	54.99 +/- 7.71	99.95 +/- 0.05	99.86 +/- 0.42	99.19 +/- 2.11
<i>EPCAM</i>	54.83 +/- 7.26	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.39	98.5 +/- 4.07
<i>EPHX1</i>	50.41 +/- 9.09	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.83	97.02 +/- 8.42
<i>ETFA</i>	54.01 +/- 6.7	100.0 +/- 0.03	99.99 +/- 0.04	99.47 +/- 1.15
<i>ETFB</i>	49.53 +/- 9.0	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.78	97.06 +/- 8.26
<i>ETFDH</i>	55.85 +/- 7.78	99.95 +/- 0.11	99.79 +/- 0.25	99.09 +/- 1.77
<i>FAH</i>	51.24 +/- 8.32	100.0 +/- 0.0	99.76 +/- 0.84	97.67 +/- 6.81
<i>FARS2</i>	53.76 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.07	98.88 +/- 3.7
<i>FARSA</i>	52.15 +/- 8.09	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.7	98.75 +/- 4.9
<i>FARSB</i>	54.97 +/- 7.49	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.58 +/- 0.95
<i>FNDC5</i>	49.96 +/- 8.1	99.95 +/- 0.24	98.8 +/- 2.33	93.68 +/- 5.03
<i>FTH1</i>	55.25 +/- 8.29	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.75 +/- 3.22
<i>G6PC1</i>	52.25 +/- 8.33	99.88 +/- 0.1	99.86 +/- 0.15	98.9 +/- 2.44
<i>GAA</i>	51.65 +/- 8.31	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.27	98.28 +/- 5.14
<i>GALE</i>	50.08 +/- 7.85	100.0 +/- 0.0	99.85 +/- 1.03	97.84 +/- 5.9
<i>GALK1</i>	52.67 +/- 9.14	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.39	98.3 +/- 5.26
<i>GALM</i>	54.92 +/- 11.56	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.27 +/- 2.39
<i>GALT</i>	51.51 +/- 8.19	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.05 +/- 2.48
<i>GANAB</i>	50.54 +/- 7.79	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.47 +/- 3.74
<i>GBA1</i>	52.32 +/- 8.71	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.11	98.82 +/- 3.79
<i>GBE1</i>	55.38 +/- 7.26	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.5 +/- 1.34
<i>GFM1</i>	55.95 +/- 7.34	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.71 +/- 0.6
<i>GLIS2</i>	49.99 +/- 8.22	99.98 +/- 0.08	98.92 +/- 1.66	94.77 +/- 7.06
<i>GNAS</i>	47.03 +/- 7.06	99.83 +/- 0.62	94.82 +/- 6.95	83.43 +/- 8.94

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>GPBAR1</i>	49.46 +/- 9.44	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.11	97.42 +/- 6.84
<i>GYS2</i>	54.15 +/- 7.04	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.75 +/- 0.56
<i>HADHA</i>	53.12 +/- 7.75	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.35	98.23 +/- 5.5
<i>HAMP</i>	48.15 +/- 8.85	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	97.47 +/- 6.47
<i>HFE</i>	53.83 +/- 7.72	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.17 +/- 1.97
<i>HJV</i>	50.52 +/- 8.0	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	98.33 +/- 4.4
<i>HMGCL</i>	51.94 +/- 7.81	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	98.66 +/- 4.17
<i>HNF1B</i>	49.89 +/- 7.94	100.0 +/- 0.0	99.66 +/- 1.6	96.98 +/- 6.57
<i>HSD17B4</i>	55.09 +/- 7.42	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.5 +/- 1.22
<i>HSD3B7</i>	53.17 +/- 8.61	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.55 +/- 4.68
<i>IARS1</i>	55.8 +/- 7.59	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.53 +/- 1.25
<i>INVS</i>	54.25 +/- 7.9	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.41 +/- 1.58
<i>IQCB1</i>	54.8 +/- 7.25	99.92 +/- 0.1	99.89 +/- 0.1	99.46 +/- 0.92
<i>JAG1</i>	54.22 +/- 7.67	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.37	98.84 +/- 2.65
<i>KIF12</i>	49.0 +/- 8.09	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.57	97.52 +/- 7.48
<i>KRT18</i>	55.65 +/- 8.68	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.37	98.72 +/- 5.45
<i>KRT8</i>	49.79 +/- 8.87	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.8	97.78 +/- 6.72
<i>LARS1</i>	54.47 +/- 7.43	99.97 +/- 0.1	99.97 +/- 0.1	99.47 +/- 1.18
<i>LCT</i>	53.15 +/- 7.66	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.2 +/- 2.55
<i>LIPA</i>	55.33 +/- 7.73	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.75	98.98 +/- 5.99
<i>LMF1</i>	52.92 +/- 8.84	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.67	98.08 +/- 6.98
<i>LMNA</i>	49.81 +/- 8.27	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.16	97.29 +/- 6.96
<i>LRP5</i>	52.35 +/- 8.26	99.98 +/- 0.07	99.55 +/- 1.19	96.63 +/- 5.5
<i>LSR</i>	47.85 +/- 8.07	100.0 +/- 0.0	99.64 +/- 1.89	96.53 +/- 9.33
<i>MKS1</i>	50.74 +/- 8.08	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 1.1	98.55 +/- 4.1
<i>MMP15</i>	52.01 +/- 8.26	100.0 +/- 0.0	99.81 +/- 0.45	96.89 +/- 6.25
<i>MPI</i>	54.13 +/- 8.33	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.19	98.98 +/- 4.16
<i>MPV17</i>	53.45 +/- 8.53	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	98.83 +/- 4.25
<i>MRPS16</i>	54.13 +/- 7.52	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.3 +/- 2.34
<i>MVK</i>	51.87 +/- 7.94	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.39	98.25 +/- 5.52
<i>MYO5B</i>	55.97 +/- 7.41	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.22	98.6 +/- 2.82
<i>NBAS</i>	55.47 +/- 7.24	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.52 +/- 1.16
<i>NEK8</i>	51.86 +/- 8.03	99.98 +/- 0.07	99.96 +/- 0.17	98.33 +/- 4.27
<i>NEUROG3</i>	51.9 +/- 9.17	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.24	97.74 +/- 7.63
<i>NGLY1</i>	56.27 +/- 7.18	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	98.99 +/- 2.4
<i>NOTCH2</i>	53.62 +/- 7.84	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.02 +/- 2.39
<i>NPC1</i>	53.64 +/- 7.56	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.27	98.96 +/- 3.09
<i>NPC2</i>	51.2 +/- 8.72	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.36	98.58 +/- 4.1
<i>NPHP1</i>	55.3 +/- 9.31	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 1.06	98.35 +/- 7.05
<i>NPHP3</i>	55.09 +/- 7.3	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.33 +/- 1.56
<i>NPHP4</i>	53.34 +/- 7.88	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.44	98.44 +/- 3.59
<i>NR1H4</i>	54.18 +/- 7.39	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.39 +/- 1.58
<i>OTC</i>	42.95 +/- 15.92	100.0 +/- 0.0	95.48 +/- 8.05	69.98 +/- 35.38
<i>PEX1</i>	55.37 +/- 6.89	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.55 +/- 1.1
<i>PEX10</i>	56.38 +/- 8.62	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.45	99.24 +/- 2.69
<i>PEX11B</i>	50.85 +/- 8.32	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.38 +/- 3.17
<i>PEX12</i>	52.35 +/- 7.99	99.94 +/- 0.09	99.91 +/- 0.19	99.26 +/- 1.91

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>PEX13</i>	54.34 +/- 7.3	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.28	99.26 +/- 2.16
<i>PEX14</i>	51.87 +/- 8.66	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.55	98.01 +/- 6.89
<i>PEX16</i>	51.67 +/- 9.09	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.3	98.06 +/- 4.43
<i>PEX19</i>	53.44 +/- 8.25	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.58 +/- 1.02
<i>PEX2</i>	54.84 +/- 7.73	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.74 +/- 0.88
<i>PEX26</i>	53.39 +/- 7.8	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.18	98.78 +/- 3.09
<i>PEX3</i>	55.63 +/- 7.13	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.35 +/- 1.19
<i>PEX5</i>	51.66 +/- 7.92	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.44	98.67 +/- 4.0
<i>PEX6</i>	49.64 +/- 7.84	99.96 +/- 0.05	99.82 +/- 0.41	96.66 +/- 7.29
<i>PEX7</i>	56.2 +/- 7.37	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.46 +/- 1.84
<i>PGM1</i>	51.78 +/- 7.79	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.14	98.28 +/- 6.06
<i>PHKA1</i>	42.42 +/- 15.67	99.98 +/- 0.08	93.9 +/- 11.34	70.33 +/- 35.15
<i>PHKA2</i>	42.12 +/- 16.1	99.9 +/- 0.41	92.88 +/- 13.16	68.34 +/- 37.22
<i>PHKB</i>	54.67 +/- 7.22	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.66 +/- 0.7
<i>PHKG2</i>	52.44 +/- 8.31	99.98 +/- 0.04	99.84 +/- 0.27	98.51 +/- 3.17
<i>PKD1</i>	56.64 +/- 9.29	100.0 +/- 0.0	99.66 +/- 0.8	97.51 +/- 4.02
<i>PKD2</i>	53.54 +/- 7.27	100.0 +/- 0.0	99.72 +/- 0.98	97.86 +/- 4.21
<i>PKHD1</i>	54.54 +/- 7.54	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.52 +/- 1.3
<i>PKLR</i>	51.15 +/- 8.35	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	98.03 +/- 5.4
<i>PMM2</i>	53.74 +/- 8.4	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.85	98.37 +/- 4.97
<i>PNPLA3</i>	52.24 +/- 8.61	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.22	98.47 +/- 5.37
<i>POLG</i>	52.85 +/- 8.09	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.37	98.88 +/- 3.87
<i>PPM1F</i>	52.77 +/- 8.4	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	98.79 +/- 4.68
<i>PRKCSH</i>	49.54 +/- 8.71	99.99 +/- 0.03	99.8 +/- 1.09	97.39 +/- 7.65
<i>PYGL</i>	53.79 +/- 7.34	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.37 +/- 2.34
<i>RINT1</i>	55.34 +/- 7.25	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.5 +/- 1.54
<i>RPGRIP1L</i>	54.61 +/- 7.24	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.66 +/- 0.88
<i>RRM2B</i>	55.0 +/- 7.48	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.53 +/- 1.04
<i>RTEL1</i>	52.82 +/- 8.9	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	98.89 +/- 3.71
<i>SBDS</i>	53.7 +/- 7.47	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.52 +/- 1.86
<i>SCO1</i>	54.35 +/- 7.08	99.99 +/- 0.03	99.92 +/- 0.15	99.0 +/- 1.61
<i>SCP2</i>	54.05 +/- 7.34	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.1	99.28 +/- 1.48
<i>SCYL1</i>	50.49 +/- 8.7	100.0 +/- 0.0	99.49 +/- 2.22	95.46 +/- 9.31
<i>SDCCAG8</i>	55.14 +/- 7.42	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.53 +/- 1.56
<i>SEC61B</i>	53.52 +/- 8.08	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.52	97.92 +/- 5.81
<i>SEC63</i>	53.98 +/- 7.17	99.88 +/- 0.08	99.84 +/- 0.08	98.78 +/- 1.99
<i>SEMA7A</i>	47.62 +/- 8.5	99.57 +/- 0.71	97.76 +/- 1.66	92.6 +/- 9.04
<i>SERPINA1</i>	50.83 +/- 8.36	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.33	96.92 +/- 6.26
<i>SKIC3</i>	55.19 +/- 7.2	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.34	99.46 +/- 1.5
<i>SLC10A1</i>	54.44 +/- 8.22	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.17 +/- 2.91
<i>SLC10A2</i>	54.22 +/- 7.52	100.0 +/- 0.01	99.99 +/- 0.03	99.31 +/- 1.92
<i>SLC25A13</i>	55.41 +/- 7.71	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.31 +/- 2.0
<i>SLC25A20</i>	53.23 +/- 8.06	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.27 +/- 2.76
<i>SLC26A3</i>	55.66 +/- 7.87	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.62 +/- 1.07
<i>SLC27A5</i>	52.14 +/- 8.79	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.19	97.43 +/- 7.18
<i>SLC2A2</i>	55.5 +/- 7.45	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.71 +/- 1.18

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>SLC30A10</i>	53.67 +/- 7.62	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.51	98.34 +/- 4.27
<i>SLC37A4</i>	52.25 +/- 8.61	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.74	98.29 +/- 5.73
<i>SLC39A8</i>	55.02 +/- 7.94	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.17	99.0 +/- 2.48
<i>SLC40A1</i>	55.61 +/- 7.87	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	99.57 +/- 1.31
<i>SLC4A2</i>	51.46 +/- 8.63	100.0 +/- 0.0	99.78 +/- 0.83	96.58 +/- 6.7
<i>SLC51A</i>	52.65 +/- 7.99	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.36	98.67 +/- 5.59
<i>SLCO1B1</i>	55.57 +/- 7.19	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.51 +/- 0.83
<i>SLCO1B3</i>	55.33 +/- 7.07	99.97 +/- 0.15	99.91 +/- 0.23	99.3 +/- 1.79
<i>SMPD1</i>	51.77 +/- 8.44	99.99 +/- 0.05	99.6 +/- 2.02	97.14 +/- 8.99
<i>SOD2</i>	53.77 +/- 7.53	100.0 +/- 0.01	99.98 +/- 0.04	99.23 +/- 1.52
<i>SPINT2</i>	54.12 +/- 8.47	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.27	98.56 +/- 6.43
<i>STN1</i>	54.06 +/- 8.16	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.28 +/- 2.46
<i>STT3B</i>	53.98 +/- 7.26	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.38	98.41 +/- 2.68
<i>SUCLG1</i>	54.58 +/- 7.39	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.36	99.03 +/- 2.68
<i>TALDO1</i>	51.29 +/- 9.24	100.0 +/- 0.0	99.73 +/- 0.81	95.51 +/- 7.1
<i>TERT</i>	57.26 +/- 9.25	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.05 +/- 2.76
<i>TFR2</i>	48.57 +/- 7.97	100.0 +/- 0.0	99.76 +/- 1.15	95.88 +/- 9.14
<i>TJP2</i>	54.5 +/- 7.92	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.2	98.84 +/- 1.72
<i>TM6SF2</i>	50.13 +/- 8.36	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	97.38 +/- 6.82
<i>TMEM216</i>	51.69 +/- 8.86	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.86 +/- 2.76
<i>TMEM67</i>	54.92 +/- 7.82	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.09 +/- 1.67
<i>TRMT1L</i>	54.92 +/- 7.33	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.42	98.93 +/- 2.95
<i>TRMU</i>	53.87 +/- 8.83	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.1	98.75 +/- 3.81
<i>TSFM</i>	54.33 +/- 8.39	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.25 +/- 1.86
<i>TTC21B</i>	56.49 +/- 6.98	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	99.64 +/- 0.8
<i>TWNK</i>	52.44 +/- 8.87	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.44	98.51 +/- 5.9
<i>TYMP</i>	53.69 +/- 9.95	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.2	97.63 +/- 6.4
<i>UGT1A1</i>	55.94 +/- 7.57	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.71 +/- 0.89
<i>UNC45A</i>	51.0 +/- 8.44	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.39	97.96 +/- 6.43
<i>USP53</i>	54.64 +/- 7.32	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.41 +/- 1.08
<i>UTP4</i>	54.03 +/- 7.96	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.29	98.67 +/- 3.26
<i>VIL1</i>	52.44 +/- 7.39	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.55	98.21 +/- 3.57
<i>VIPAS39</i>	53.27 +/- 8.33	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.31	98.67 +/- 3.87
<i>VPS33B</i>	52.71 +/- 8.11	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.35	99.06 +/- 2.64
<i>VPS50</i>	54.49 +/- 7.52	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.14	99.25 +/- 1.99
<i>WDR19</i>	55.26 +/- 7.41	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.13	99.6 +/- 1.17
<i>WDR83OS</i>	49.73 +/- 8.29	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.22	97.72 +/- 9.27
<i>XPNPEP3</i>	54.76 +/- 7.82	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.08	99.31 +/- 1.64
<i>YARS1</i>	50.56 +/- 8.06	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.05	98.46 +/- 5.15
<i>ZFYVE19</i>	52.46 +/- 8.77	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.81 +/- 5.0
<i>ZIC3</i>	42.56 +/- 16.01	99.76 +/- 0.73	92.74 +/- 11.65	69.41 +/- 35.51
<i>ZNF423</i>	52.76 +/- 8.1	99.99 +/- 0.08	99.68 +/- 0.81	97.54 +/- 3.63

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