

## Hypertrofisk, Dilateret eller Arytmogen kardiomyopati udvidet panel

### Panelbeskrivelse

**Navn:** Hypertrofisk, Dilateret eller Arytmogen kardiomyopati udvidet panel

**version:** 1.2

**Ibrugtagningsdato:** 22/05-2022

**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 [%]
AARS2	51.25 +/- 8.52	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.36	98.4 +/- 5.09
ABCC9	56.76 +/- 7.42	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.75 +/- 0.52
ACAD9	53.77 +/- 8.53	99.99 +/- 0.03	99.99 +/- 0.03	98.88 +/- 4.14
ACADVL	49.39 +/- 7.82	100.0 +/- 0.0	99.73 +/- 0.48	96.66 +/- 5.99
ACTA1	48.02 +/- 8.93	100.0 +/- 0.0	99.7 +/- 1.98	95.37 +/- 9.7
ACTN2	54.11 +/- 7.78	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.66	98.63 +/- 2.76
AGK	54.15 +/- 7.84	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.5 +/- 1.18
AGL	55.49 +/- 7.25	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.4 +/- 1.39
AKAP9	54.77 +/- 7.21	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.54 +/- 1.01
ALMS1	53.21 +/- 7.37	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.06	99.19 +/- 1.67
ALPK3	52.14 +/- 8.41	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.11	98.26 +/- 3.67
ANK2	54.3 +/- 7.55	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.3 +/- 2.01
ANKRD1	51.9 +/- 7.31	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.21	97.86 +/- 3.96
ANOS	54.7 +/- 7.3	99.97 +/- 0.05	99.96 +/- 0.05	99.22 +/- 1.81
ARSB	52.69 +/- 8.15	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.27	98.79 +/- 3.51
ATAD3A	51.37 +/- 8.6	99.97 +/- 0.21	99.67 +/- 0.92	96.16 +/- 5.99
ATP5F1D	50.27 +/- 8.97	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	97.49 +/- 5.86
ATPAF2	53.21 +/- 7.95	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.46	99.08 +/- 3.76
BAG3	49.59 +/- 8.1	99.95 +/- 0.05	99.68 +/- 1.08	96.74 +/- 7.05
BRAF	53.6 +/- 6.83	99.99 +/- 0.05	99.53 +/- 1.19	97.22 +/- 2.37
CACNA1C	51.84 +/- 7.71	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.82	98.3 +/- 3.75
CACNA1D	53.09 +/- 7.85	99.99 +/- 0.03	99.87 +/- 0.41	98.66 +/- 3.17
CACNA2D1	55.05 +/- 7.31	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.08	99.34 +/- 1.35
CACNB2	54.16 +/- 7.56	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	98.9 +/- 2.59
CALM1	53.2 +/- 8.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.08 +/- 3.01
CALM2	53.59 +/- 8.01	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.89 +/- 2.94
CALM3	45.08 +/- 8.01	100.0 +/- 0.01	99.4 +/- 1.5	92.68 +/- 10.41
CASQ2	52.46 +/- 8.14	100.0 +/- 0.02	99.99 +/- 0.03	99.05 +/- 2.64
CAV3	50.3 +/- 8.24	100.0 +/- 0.01	99.75 +/- 1.61	98.3 +/- 6.88
CAVIN4	53.99 +/- 7.95	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	99.26 +/- 2.66
CBL	53.0 +/- 7.75	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.18	98.83 +/- 3.14

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>CDH2</i>	55.68 +/- 7.35	99.99 +/- 0.06	99.92 +/- 0.31	99.21 +/- 1.5
<i>CHRM2</i>	54.48 +/- 7.67	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.05	99.34 +/- 2.39
<i>COA5</i>	55.17 +/- 8.18	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.24	99.39 +/- 1.74
<i>COA6</i>	56.03 +/- 7.09	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.18	99.75 +/- 0.97
<i>COX10</i>	55.57 +/- 8.59	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.28	98.27 +/- 6.06
<i>COX14</i>	54.55 +/- 8.96	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.46 +/- 9.88
<i>COX15</i>	54.03 +/- 7.12	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.61 +/- 0.85
<i>COX20</i>	53.47 +/- 7.63	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.69	99.05 +/- 3.14
<i>COX6B1</i>	50.9 +/- 8.58	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.55	98.48 +/- 4.99
<i>COX7B</i>	43.18 +/- 15.55	99.95 +/- 0.24	95.0 +/- 10.4	72.22 +/- 34.15
<i>CPT2</i>	52.85 +/- 8.49	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	98.76 +/- 4.32
<i>CRYAB</i>	51.81 +/- 7.45	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.16 +/- 3.52
<i>CSRP3</i>	55.55 +/- 7.22	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.74 +/- 0.84
<i>CTF1</i>	46.88 +/- 8.68	99.98 +/- 0.15	99.27 +/- 2.72	94.31 +/- 9.57
<i>CTNNA3</i>	54.99 +/- 7.23	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.57 +/- 1.19
<i>DES</i>	49.24 +/- 8.46	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 0.81	97.13 +/- 6.8
<i>DMD</i>	43.25 +/- 15.8	99.96 +/- 0.14	95.0 +/- 8.59	71.26 +/- 33.8
<i>DNAJC19</i>	54.84 +/- 7.22	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.86 +/- 2.88
<i>DOLK</i>	47.02 +/- 8.47	100.0 +/- 0.0	99.57 +/- 2.64	95.74 +/- 10.02
<i>DSC2</i>	54.14 +/- 7.15	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.31 +/- 1.68
<i>DSC2</i>	55.24 +/- 7.81	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.04	99.36 +/- 1.41
<i>DSG2</i>	55.04 +/- 7.96	100.0 +/- 0.01	99.97 +/- 0.17	99.06 +/- 2.62
<i>DSP</i>	53.06 +/- 7.68	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	98.73 +/- 2.87
<i>DTNA</i>	53.9 +/- 7.71	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.42 +/- 1.61
<i>ELAC2</i>	52.75 +/- 7.31	99.88 +/- 0.1	99.83 +/- 0.12	98.86 +/- 3.07
<i>EMD</i>	39.57 +/- 15.55	99.34 +/- 2.41	88.72 +/- 16.69	62.54 +/- 39.24
<i>EPG5</i>	54.69 +/- 7.62	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	99.28 +/- 2.18
<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>EYA4</i>	54.93 +/- 7.57	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.22	99.34 +/- 1.81
<i>FAH</i>	51.24 +/- 8.32	100.0 +/- 0.0	99.76 +/- 0.84	97.67 +/- 6.81
<i>FASTKD2</i>	54.35 +/- 7.67	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.23 +/- 2.06
<i>FHL1</i>	42.15 +/- 15.95	99.99 +/- 0.09	93.3 +/- 11.78	68.93 +/- 36.86
<i>FHL2</i>	52.4 +/- 7.72	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	98.52 +/- 4.01
<i>FHOD3</i>	51.17 +/- 7.6	100.0 +/- 0.0	99.75 +/- 0.6	97.22 +/- 3.32
<i>FKRP</i>	57.35 +/- 8.97	100.0 +/- 0.0	99.83 +/- 0.47	98.43 +/- 4.01
<i>FKTN</i>	54.52 +/- 7.84	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.4 +/- 1.72
<i>FLII</i>	52.16 +/- 8.57	100.0 +/- 0.0	99.77 +/- 0.74	97.35 +/- 5.91
<i>FLNC</i>	52.66 +/- 8.87	100.0 +/- 0.01	99.94 +/- 0.25	98.08 +/- 6.61
<i>FNIP1</i>	55.27 +/- 7.12	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	99.52 +/- 0.91
<i>FOXD4</i>	63.18 +/- 13.44	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.95	98.32 +/- 7.96
<i>FOXRED1</i>	50.4 +/- 8.81	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 1.07	97.64 +/- 7.2
<i>FXN</i>	53.74 +/- 7.71	99.99 +/- 0.03	99.96 +/- 0.14	99.15 +/- 2.07
<i>GAA</i>	51.65 +/- 8.31	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.27	98.28 +/- 5.14
<i>GATA4</i>	51.2 +/- 7.57	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	98.1 +/- 4.44

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>GATA5</i>	52.14 +/- 8.67	100.0 +/- 0.0	99.83 +/- 0.73	97.21 +/- 6.41
<i>GATA6</i>	53.04 +/- 7.49	100.0 +/- 0.0	99.78 +/- 1.08	96.74 +/- 7.21
<i>GATAD1</i>	55.33 +/- 7.54	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.27 +/- 2.45
<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>GJA5</i>	53.57 +/- 8.44	99.94 +/- 0.16	99.74 +/- 0.53	98.85 +/- 2.67
<i>GLA</i>	43.48 +/- 15.86	99.99 +/- 0.04	95.69 +/- 8.38	73.06 +/- 32.79
<i>GLB1</i>	53.62 +/- 7.89	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.1	99.15 +/- 2.5
<i>GNB5</i>	51.78 +/- 7.36	99.72 +/- 0.67	97.32 +/- 1.89	93.47 +/- 3.44
<i>GPD1L</i>	54.24 +/- 7.62	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.5	98.77 +/- 3.19
<i>GSN</i>	50.8 +/- 8.41	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.13	97.94 +/- 5.85
<i>GUSB</i>	51.18 +/- 8.66	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.17	97.88 +/- 4.9
<i>GYG1</i>	55.47 +/- 7.95	99.99 +/- 0.03	99.99 +/- 0.03	99.31 +/- 1.61
<i>HADHA</i>	53.12 +/- 7.75	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.35	98.23 +/- 5.5
<i>HADHB</i>	55.78 +/- 7.5	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.73 +/- 0.95
<i>HAMP</i>	48.15 +/- 8.85	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	97.47 +/- 6.47
<i>HCN4</i>	49.54 +/- 8.01	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.92	96.09 +/- 8.54
<i>HGSNAT</i>	53.29 +/- 7.79	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.0 +/- 2.22
<i>HJV</i>	50.52 +/- 8.0	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	98.33 +/- 4.4
<i>HRAS</i>	49.97 +/- 9.38	99.95 +/- 0.17	99.19 +/- 2.78	94.8 +/- 10.62
<i>IDH2</i>	51.75 +/- 8.73	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.43	98.35 +/- 5.49
<i>IDS</i>	43.03 +/- 15.61	99.95 +/- 0.34	94.87 +/- 9.12	71.08 +/- 33.5
<i>IDUA</i>	50.12 +/- 9.17	100.0 +/- 0.0	99.59 +/- 1.62	95.77 +/- 9.73
<i>ILK</i>	51.59 +/- 8.89	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.11	98.05 +/- 6.09
<i>JPH2</i>	51.51 +/- 7.96	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.44	98.08 +/- 5.91
<i>JUP</i>	49.94 +/- 8.75	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.83	97.71 +/- 6.07
<i>KCNA5</i>	52.35 +/- 8.1	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.19	98.07 +/- 5.4
<i>KCND2</i>	53.22 +/- 7.72	99.99 +/- 0.06	99.9 +/- 0.56	98.37 +/- 4.14
<i>KCND3</i>	51.83 +/- 7.94	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.3	98.02 +/- 4.24
<i>KCNE1</i>	53.56 +/- 8.51	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.15 +/- 4.37
<i>KCNE2</i>	54.09 +/- 7.53	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.48 +/- 1.71
<i>KCNE3</i>	49.86 +/- 8.47	99.97 +/- 0.08	99.86 +/- 0.29	96.47 +/- 4.54
<i>KCNE5</i>	40.78 +/- 15.82	99.36 +/- 3.42	90.7 +/- 18.91	66.39 +/- 39.47
<i>KCNH2</i>	47.81 +/- 8.0	99.91 +/- 0.41	98.87 +/- 2.77	92.84 +/- 9.96
<i>KCNJ2</i>	54.68 +/- 7.77	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.16	99.36 +/- 1.9
<i>KCNJ5</i>	52.61 +/- 8.49	99.99 +/- 0.04	99.82 +/- 0.34	98.47 +/- 4.16
<i>KCNJ8</i>	55.43 +/- 8.28	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.62 +/- 1.18
<i>KCNQ1</i>	51.38 +/- 9.03	100.0 +/- 0.0	99.69 +/- 1.36	96.43 +/- 6.72
<i>KLF10</i>	53.76 +/- 7.47	99.93 +/- 0.1	99.85 +/- 0.38	98.63 +/- 3.54
<i>KLHL24</i>	55.51 +/- 7.82	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.44 +/- 1.27
<i>KRAS</i>	55.75 +/- 7.43	99.98 +/- 0.04	99.92 +/- 0.22	99.08 +/- 2.05
<i>LAMA2</i>	54.93 +/- 7.32	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.56 +/- 1.56
<i>LAMA4</i>	55.17 +/- 7.54	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.54 +/- 1.58
<i>LAMP2</i>	43.1 +/- 15.62	99.97 +/- 0.17	95.18 +/- 8.14	71.27 +/- 34.02
<i>LDB3</i>	52.06 +/- 7.69	100.0 +/- 0.0	99.8 +/- 0.51	97.72 +/- 3.3
<i>LMNA</i>	49.81 +/- 8.27	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.16	97.29 +/- 6.96

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>LMOD2</i>	50.18 +/- 7.81	99.99 +/- 0.06	99.63 +/- 0.83	96.24 +/- 5.43
<i>LRPPRC</i>	55.11 +/- 7.56	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	99.26 +/- 1.45
<i>LZTR1</i>	51.85 +/- 8.32	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.34	98.54 +/- 6.12
<i>MAP2K1</i>	51.28 +/- 8.07	100.0 +/- 0.0	99.8 +/- 0.72	97.55 +/- 4.5
<i>MAP2K2</i>	50.67 +/- 8.38	100.0 +/- 0.0	99.73 +/- 1.15	95.99 +/- 8.39
<i>MIB1</i>	54.42 +/- 7.31	100.0 +/- 0.03	99.89 +/- 0.42	98.92 +/- 2.07
<i>MLYCD</i>	52.53 +/- 8.05	99.98 +/- 0.1	99.73 +/- 0.54	96.88 +/- 5.11
<i>MMACHC</i>	49.2 +/- 8.64	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.84	96.32 +/- 8.15
<i>MMUT</i>	55.39 +/- 7.39	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.67 +/- 1.04
<i>MRAS</i>	52.1 +/- 7.64	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 0.85	98.34 +/- 4.13
<i>MRPL3</i>	54.67 +/- 7.65	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.51 +/- 1.71
<i>MRPL44</i>	55.96 +/- 6.96	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.59 +/- 1.23
<i>MTO1</i>	54.56 +/- 7.46	99.95 +/- 0.05	99.92 +/- 0.16	99.18 +/- 1.88
<i>MYBPC3</i>	52.78 +/- 8.53	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.15	98.43 +/- 4.04
<i>MYBPHL</i>	51.84 +/- 8.95	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.25	98.49 +/- 7.62
<i>MYH6</i>	50.76 +/- 8.28	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.5	96.88 +/- 6.9
<i>MYH7</i>	51.53 +/- 8.15	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.33 +/- 4.96
<i>MYL2</i>	51.76 +/- 8.51	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.48	98.17 +/- 4.62
<i>MYL3</i>	49.83 +/- 8.77	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	97.32 +/- 9.92
<i>MYL4</i>	51.32 +/- 9.18	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	98.49 +/- 4.43
<i>MYLK2</i>	49.38 +/- 8.9	100.0 +/- 0.0	99.83 +/- 0.96	97.14 +/- 9.35
<i>MYLK3</i>	54.17 +/- 7.73	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.27 +/- 2.28
<i>MYOM1</i>	53.5 +/- 7.26	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.31	98.89 +/- 2.08
<i>MYOT</i>	55.19 +/- 7.5	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.59 +/- 1.52
<i>MYOZ2</i>	54.78 +/- 7.33	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.64
<i>MYPN</i>	53.41 +/- 7.67	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.42 +/- 2.08
<i>NAA15</i>	56.32 +/- 7.87	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.64 +/- 0.91
<i>NAGLU</i>	53.54 +/- 8.38	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.3	98.55 +/- 4.21
<i>NDUFA1</i>	45.51 +/- 17.86	100.0 +/- 0.0	95.44 +/- 10.55	72.5 +/- 34.26
<i>NDUFA10</i>	53.77 +/- 6.9	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.21	98.71 +/- 2.72
<i>NDUFA11</i>	52.55 +/- 8.76	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.73 +/- 4.65
<i>NDUFA2</i>	53.72 +/- 9.51	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.0 +/- 3.71
<i>NDUFA4</i>	54.65 +/- 7.27	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.81 +/- 0.59
<i>NDUFAF1</i>	53.6 +/- 8.67	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.94 +/- 3.36
<i>NDUFAF2</i>	57.22 +/- 8.39	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.42 +/- 2.44
<i>NDUFAF3</i>	49.76 +/- 8.54	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.16	97.77 +/- 7.86
<i>NDUFAF4</i>	54.64 +/- 7.5	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.16 +/- 1.95
<i>NDUFAF5</i>	55.49 +/- 7.63	99.89 +/- 0.17	99.84 +/- 0.19	99.13 +/- 1.58
<i>NDUFB11</i>	35.85 +/- 13.87	97.85 +/- 4.02	82.84 +/- 20.6	55.8 +/- 38.93
<i>NDUFB3</i>	55.94 +/- 9.09	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	99.63 +/- 1.83
<i>NDUFB8</i>	47.86 +/- 8.78	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.89	96.86 +/- 10.1
<i>NDUFS1</i>	54.34 +/- 7.75	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.02	99.11 +/- 2.18
<i>NDUFS2</i>	51.56 +/- 8.45	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	98.89 +/- 3.06
<i>NDUFS3</i>	53.22 +/- 8.94	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.37 +/- 2.91
<i>NDUFS4</i>	55.0 +/- 7.57	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.87
<i>NDUFS6</i>	56.37 +/- 9.2	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.99 +/- 2.5
<i>NDUFS7</i>	57.3 +/- 9.61	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.55 +/- 3.68

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>NDUFS8</i>	53.59 +/- 9.02	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.0 +/- 3.0
<i>NDUFV1</i>	48.58 +/- 8.58	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 0.89	96.41 +/- 7.96
<i>NDUFV2</i>	55.37 +/- 7.45	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.49 +/- 1.42
<i>NEBL</i>	55.09 +/- 7.27	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	99.7 +/- 0.76
<i>NEXN</i>	53.28 +/- 7.82	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.4	99.0 +/- 2.25
<i>NF1</i>	54.59 +/- 7.42	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.24	98.78 +/- 1.8
<i>NKX2-5</i>	53.83 +/- 9.3	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.18	98.71 +/- 4.48
<i>NONO</i>	41.91 +/- 16.26	99.9 +/- 0.38	93.05 +/- 13.0	67.35 +/- 38.4
<i>NOS1AP</i>	51.63 +/- 7.87	99.97 +/- 0.04	99.93 +/- 0.19	98.16 +/- 4.47
<i>NPPA</i>	50.03 +/- 8.43	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.84	98.18 +/- 9.14
<i>NRAP</i>	53.08 +/- 7.74	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.11 +/- 2.86
<i>NRAS</i>	55.97 +/- 7.41	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.65 +/- 0.83
<i>NUBPL</i>	54.59 +/- 8.22	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.02	99.39 +/- 2.17
<i>OBSCN</i>	53.34 +/- 8.67	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.33	98.38 +/- 4.65
<i>PCCA</i>	54.75 +/- 7.45	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	98.73 +/- 2.9
<i>PCCB</i>	53.64 +/- 7.55	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.21	99.15 +/- 3.22
<i>PDLIM3</i>	53.98 +/- 7.87	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.28 +/- 1.51
<i>PET100</i>	49.17 +/- 9.21	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	97.5 +/- 10.89
<i>PKP2</i>	54.91 +/- 7.31	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.04 +/- 3.01
<i>PLD1</i>	54.93 +/- 7.66	100.0 +/- 0.01	100.0 +/- 0.02	99.58 +/- 1.02
<i>PLEKHM2</i>	49.79 +/- 8.07	100.0 +/- 0.01	98.88 +/- 2.45	94.08 +/- 7.48
<i>PLN</i>	54.4 +/- 7.2	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.58 +/- 1.05
<i>PMM2</i>	53.74 +/- 8.4	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.85	98.37 +/- 4.97
<i>PNPLA2</i>	51.63 +/- 9.23	99.9 +/- 0.1	99.69 +/- 1.28	96.56 +/- 8.33
<i>PPA2</i>	54.09 +/- 7.01	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.47 +/- 1.54
<i>PPCS</i>	55.53 +/- 8.19	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.35 +/- 1.53
<i>PPP1CB</i>	55.16 +/- 7.49	100.0 +/- 0.03	99.76 +/- 0.67	97.95 +/- 2.01
<i>PPP1R13L</i>	47.84 +/- 8.39	99.98 +/- 0.1	98.48 +/- 3.12	91.82 +/- 10.91
<i>PRDM16</i>	53.95 +/- 8.23	100.0 +/- 0.0	99.8 +/- 0.5	97.91 +/- 4.55
<i>PRKAG2</i>	54.27 +/- 7.54	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.22	98.34 +/- 3.11
<i>PSEN1</i>	54.6 +/- 7.88	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.13	99.51 +/- 1.56
<i>PSEN2</i>	51.42 +/- 7.79	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.14	98.55 +/- 4.25
<i>PTPN11</i>	55.1 +/- 7.8	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.18	99.29 +/- 1.99
<i>QRSL1</i>	54.02 +/- 7.07	99.99 +/- 0.03	99.99 +/- 0.03	99.38 +/- 1.41
<i>RAF1</i>	54.44 +/- 7.79	100.0 +/- 0.01	99.97 +/- 0.19	98.64 +/- 4.74
<i>RANGRF</i>	49.0 +/- 8.73	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	97.9 +/- 7.18
<i>RASA2</i>	54.12 +/- 7.2	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.25	99.16 +/- 1.33
<i>RBM20</i>	51.92 +/- 7.78	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.1	98.38 +/- 4.39
<i>RHBDF1</i>	55.54 +/- 9.1	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.6	98.87 +/- 3.45
<i>RIT1</i>	53.48 +/- 7.17	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	99.04 +/- 2.14
<i>RNF220</i>	50.93 +/- 8.98	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.38	98.22 +/- 4.89
<i>RPL3L</i>	53.09 +/- 7.83	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.31	98.55 +/- 5.62
<i>RRAGD</i>	53.3 +/- 7.45	99.99 +/- 0.09	99.64 +/- 1.25	97.94 +/- 2.89
<i>RRAS</i>	46.2 +/- 7.87	100.0 +/- 0.0	99.3 +/- 2.07	93.15 +/- 12.2
<i>RYR2</i>	54.29 +/- 7.44	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.22	98.91 +/- 2.23
<i>SCN10A</i>	52.42 +/- 7.89	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.17 +/- 2.12
<i>SCN1B</i>	45.34 +/- 7.63	99.92 +/- 0.55	98.75 +/- 4.69	90.05 +/- 13.73

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>SCN2B</i>	51.46 +/- 8.22	100.0 +/- 0.01	99.94 +/- 0.19	98.14 +/- 5.62
<i>SCN3B</i>	51.74 +/- 8.0	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.35	98.66 +/- 3.7
<i>SCN4B</i>	48.74 +/- 8.51	100.0 +/- 0.0	99.81 +/- 1.13	96.08 +/- 8.49
<i>SCN5A</i>	51.2 +/- 7.97	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.17	98.18 +/- 3.72
<i>SCO1</i>	54.35 +/- 7.08	99.99 +/- 0.03	99.92 +/- 0.15	99.0 +/- 1.61
<i>SCO2</i>	51.7 +/- 8.15	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	98.51 +/- 4.1
<i>SDHA</i>	55.27 +/- 7.72	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.15	99.24 +/- 2.22
<i>SDHAF1</i>	53.22 +/- 9.08	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.83	98.53 +/- 4.56
<i>SDHD</i>	55.63 +/- 8.2	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.68 +/- 1.43
<i>SGCB</i>	56.0 +/- 7.65	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.35	99.15 +/- 1.34
<i>SGCD</i>	53.74 +/- 7.22	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.54 +/- 1.14
<i>SGCG</i>	55.93 +/- 7.75	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.58 +/- 1.69
<i>SGSH</i>	52.41 +/- 8.16	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.21	98.45 +/- 4.85
<i>SHMT2</i>	52.6 +/- 8.78	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	98.85 +/- 3.38
<i>SHOC2</i>	54.89 +/- 7.41	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.29	99.22 +/- 0.88
<i>SLC22A5</i>	52.47 +/- 7.96	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.16	98.46 +/- 4.08
<i>SLC25A20</i>	53.23 +/- 8.06	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.27 +/- 2.76
<i>SLC25A3</i>	53.75 +/- 7.87	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.05	99.11 +/- 2.83
<i>SLC25A4</i>	52.34 +/- 7.82	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.16	98.33 +/- 4.02
<i>SLC30A5</i>	53.84 +/- 6.98	100.0 +/- 0.0	99.8 +/- 0.96	98.96 +/- 2.67
<i>SLC40A1</i>	55.61 +/- 7.87	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	99.57 +/- 1.31
<i>SLC4A3</i>	48.85 +/- 8.37	100.0 +/- 0.0	99.73 +/- 0.82	96.29 +/- 6.55
<i>SLC6A6</i>	51.31 +/- 7.86	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.73	98.01 +/- 4.59
<i>SLMAP</i>	54.73 +/- 7.67	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	98.97 +/- 2.56
<i>SNTA1</i>	47.99 +/- 7.58	100.0 +/- 0.0	99.64 +/- 1.31	95.95 +/- 8.77
<i>SOS1</i>	53.8 +/- 7.38	100.0 +/- 0.0	99.69 +/- 0.98	97.98 +/- 3.04
<i>SOS2</i>	54.68 +/- 7.19	99.99 +/- 0.04	99.78 +/- 0.76	98.52 +/- 2.17
<i>SPEG</i>	50.42 +/- 8.75	100.0 +/- 0.0	99.81 +/- 0.86	96.85 +/- 8.55
<i>SPRED1</i>	54.97 +/- 7.22	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.23	99.04 +/- 1.38
<i>SPRED2</i>	53.15 +/- 7.62	99.99 +/- 0.09	99.81 +/- 0.74	97.61 +/- 4.14
<i>SURF1</i>	51.22 +/- 8.29	100.0 +/- 0.0	99.78 +/- 1.21	97.57 +/- 4.8
<i>TAB2</i>	53.43 +/- 7.56	99.91 +/- 0.03	99.7 +/- 0.85	97.77 +/- 2.65
<i>TAFAZZIN</i>	39.61 +/- 15.78	99.51 +/- 2.23	88.68 +/- 18.75	63.6 +/- 41.34
<i>TANGO2</i>	53.94 +/- 8.56	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.97 +/- 3.83
<i>TBX20</i>	51.14 +/- 7.73	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.1	98.26 +/- 6.68
<i>TBX5</i>	52.04 +/- 7.57	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.21	98.92 +/- 2.83
<i>TCAP</i>	49.94 +/- 8.98	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.82	97.24 +/- 6.84
<i>TECRL</i>	57.46 +/- 7.69	99.98 +/- 0.04	99.98 +/- 0.04	99.61 +/- 1.32
<i>TFR2</i>	48.57 +/- 7.97	100.0 +/- 0.0	99.76 +/- 1.15	95.88 +/- 9.14
<i>TGFB3</i>	51.25 +/- 8.18	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.05	98.79 +/- 4.24
<i>TMEM126B</i>	56.97 +/- 8.11	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.59 +/- 1.59
<i>TMEM43</i>	53.08 +/- 7.35	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.28	98.86 +/- 4.44
<i>TMEM70</i>	55.01 +/- 8.14	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.1	98.99 +/- 2.65
<i>TMPO</i>	55.16 +/- 7.48	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.54	99.13 +/- 2.99
<i>TNNC1</i>	47.47 +/- 9.49	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.91	95.73 +/- 13.22
<i>TNNI3</i>	47.53 +/- 8.61	100.0 +/- 0.0	99.48 +/- 3.4	95.8 +/- 11.48

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>TNNI3K</i>	56.38 +/- 7.43	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.78 +/- 0.71
<i>TNNT2</i>	48.94 +/- 8.81	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.53	97.36 +/- 8.88
<i>TOR1AIP1</i>	53.36 +/- 7.77	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.02	98.68 +/- 3.05
<i>TPM1</i>	52.87 +/- 7.57	100.0 +/- 0.0	99.79 +/- 1.4	98.36 +/- 5.5
<i>TRDN</i>	55.82 +/- 7.25	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.67 +/- 0.73
<i>TRIM63</i>	50.87 +/- 8.59	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.6	98.31 +/- 3.63
<i>TRPM4</i>	50.11 +/- 8.21	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 0.65	97.12 +/- 5.92
<i>TSFM</i>	54.33 +/- 8.39	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.25 +/- 1.86
<i>TTN</i>	54.95 +/- 7.56	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.04	99.51 +/- 1.24
<i>TTR</i>	55.48 +/- 8.34	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.52 +/- 1.77
<i>TXNRD2</i>	52.06 +/- 8.47	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	98.58 +/- 4.29
<i>UQCC2</i>	55.0 +/- 9.2	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.43	98.79 +/- 5.82
<i>VCL</i>	52.04 +/- 7.74	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	98.68 +/- 3.15
<i>XK</i>	43.22 +/- 16.07	99.96 +/- 0.25	94.56 +/- 8.99	70.3 +/- 34.89
<i>ZBTB17</i>	56.26 +/- 8.93	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.22 +/- 2.89

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