AALBORG UNIVERSITETSHOSPITAL
– i gode hænder

Aalborg Universitetshospital
Nordjyllands Gensekventeringscenter
Reberbansgade 15, 9000 Aalborg

Analyse af gener relevante ved mistanke om arvelig disposition til c. mammae, c. ovarii, c. pancreatis og/eller c. prostatae, m.fl.

Panelbeskrivelse

Navn: Analyse af gener relevante ved mistanke om arvelig disposition til c. mammae, c. ovarii, c. pancreatis og/eller c. prostatae, m.fl.

Antal gener: 23 **version:** 2.0 **Ibrugtagningsdato:** 2026-10-23

Metodebeskrivelse: **Prøveforberedelse og sekventering:** Der udføres targeteret sekventering med SureSelect SWEABRCA til biblioteksfremstilling og Illumina sekventering. I de targeterede regioner er middelsekventeringsdybden minimum 400X og minimum 98% 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. Der undersøges udelukkende for deletioner i 3' enden af genet *EPCAM*., mens der udelukkende undersøges for varianter i exon 2 i genet *CDK4*. 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 < 400X, er markeret med[1]. Gener, hvor andelen af de kodede regioner, der dækket minimum 30X, er < 98 % er markeret med[2]. Gener, der derudover vides at være suboptimalt dækket, er markeret med med[3]. Værdier er angivet med +/- standardafvigelse.

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
ATM	1238.51 +/- 239.15	99.75 +/- 0.31	99.19 +/- 0.37	98.84 +/- 0.31
BARD1	1171.12 +/- 226.28	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.08	99.91 +/- 0.37
BRCA1	2289.39 +/- 464.62	99.95 +/- 0.2	99.35 +/- 0.57	98.72 +/- 0.63
BRCA2	1234.02 +/- 237.7	99.97 +/- 0.1	99.6 +/- 0.38	99.19 +/- 0.43
BRIP1[2]	1150.71 +/- 224.09	97.84 +/- 1.56	94.71 +/- 1.64	92.76 +/- 1.44
CDH1	1791.48 +/- 366.56	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	99.65 +/- 0.54
CDK4[1,2]	302.54 +/- 68.93	14.22 +/- 1.21	13.11 +/- 0.85	12.9 +/- 0.58
CDKN2A	1207.58 +/- 310.97	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
CHEK2	1701.82 +/- 333.08	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
EPCAM	559.07 +/- 107.9	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
HOXB13	1437.34 +/- 328.37	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
MLH1	954.58 +/- 191.7	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
MSH2	670.79 +/- 132.61	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.98 +/- 0.08
MSH6	919.41 +/- 177.02	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
MUTYH	1468.08 +/- 349.72	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
NTHL1	1413.77 +/- 389.31	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
PALB2	2365.86 +/- 464.84	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
PMS2[2]	474.29 +/- 97.34	57.38 +/- 1.36	56.54 +/- 1.23	56.04 +/- 1.18
PTEN	752.66 +/- 146.73	99.92 +/- 0.24	99.6 +/- 0.51	99.22 +/- 0.57

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
RAD51C[2]	936.38 +/- 178.39	98.06 +/- 1.93	93.49 +/- 2.93	89.67 +/- 2.96
RAD51D[2]	826.56 +/- 164.89	92.6 +/- 0.99	90.72 +/- 0.8	89.45 +/- 1.01
STK11[2]	2320.54 +/- 528.07	91.76 +/- 1.85	89.58 +/- 1.32	88.31 +/- 1.26
TP53[2]	1802.18 +/- 397.54	99.45 +/- 1.17	96.67 +/- 1.83	94.93 +/- 1.62

For supplerende oplysninger vedrørende analysen kan afdelingen kontaktes på mail: mol-dia@rn.dk. Rapport genereret: 23/10-2026