

## Arvelig basalgangliesygdom basis panel

## Panelbeskrivelse

Navn: Arvelig basalgangliesygdom basis panel

version: 2.0

Ibrugtagningsdato: 01/06-2023

**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 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 [%]
AAAS	52.61 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.25	98.84 +/- 5.06
AASS	54.56 +/- 7.46	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	99.68 +/- 0.74
ABAT	51.42 +/- 8.07	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.86	98.08 +/- 5.29
ABCB7	44.21 +/- 16.0	99.99 +/- 0.03	96.24 +/- 8.13	73.34 +/- 32.81
ACER3	54.61 +/- 7.52	99.89 +/- 0.1	99.85 +/- 0.13	99.01 +/- 1.52
ACOX1	53.9 +/- 7.62	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.2 +/- 2.93
ACSF3	53.01 +/- 8.56	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.41	97.94 +/- 5.37
ACTB	52.7 +/- 9.38	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.13	98.35 +/- 4.52
ADAR	52.72 +/- 8.08	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.2	98.73 +/- 3.46
ADCY5	51.83 +/- 8.34	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.44	97.15 +/- 7.11
AFG2B	53.16 +/- 8.02	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.64	98.07 +/- 6.1
AFG3L2	54.23 +/- 7.73	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.25	98.97 +/- 2.49
ALDH18A1	54.06 +/- 7.76	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.28	99.09 +/- 2.87
ANO10	53.58 +/- 7.47	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.2 +/- 3.18
ANO3	55.79 +/- 7.46	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.47 +/- 0.96
AP1S2	43.33 +/- 16.14	99.77 +/- 0.96	94.4 +/- 11.38	72.06 +/- 33.12
APTX	53.48 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.62 +/- 0.82
ARSA	49.07 +/- 7.79	100.0 +/- 0.01	99.77 +/- 0.84	96.75 +/- 5.82
ARX	37.93 +/- 14.54	99.24 +/- 3.09	86.13 +/- 20.15	60.66 +/- 40.36
ATCAY	52.21 +/- 8.04	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.33	98.74 +/- 3.93
ATM	55.39 +/- 7.08	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.5 +/- 0.98
ATP13A2	51.73 +/- 8.54	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.45	97.48 +/- 6.82
ATP1A2	51.76 +/- 7.84	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	98.68 +/- 5.18
ATP1A3	48.22 +/- 8.25	100.0 +/- 0.0	99.67 +/- 0.84	95.23 +/- 8.09
ATP5MC3	55.04 +/- 7.43	99.79 +/- 0.14	99.75 +/- 0.3	99.36 +/- 1.35
ATP7B	53.2 +/- 7.43	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.16 +/- 2.06
AUH	54.66 +/- 7.48	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.27 +/- 2.11
BCAP31	38.0 +/- 15.27	99.73 +/- 1.47	88.22 +/- 16.85	60.75 +/- 39.3
BCS1L	52.11 +/- 8.27	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.85 +/- 5.02
C19orf12	53.55 +/- 7.75	99.95 +/- 0.05	99.88 +/- 0.3	98.47 +/- 3.93
CA8	54.25 +/- 7.33	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.35 +/- 1.59

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>CACNA1A</i>	49.17 +/- 7.67	99.98 +/- 0.05	99.52 +/- 1.75	95.08 +/- 8.11
<i>CACNA1G</i>	49.87 +/- 8.13	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.41	96.71 +/- 6.9
<i>CACNB4</i>	55.39 +/- 7.09	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	99.42 +/- 1.14
<i>CAMK4</i>	54.28 +/- 7.55	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.42 +/- 1.25
<i>CHCHD2</i>	56.53 +/- 8.2	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.8 +/- 0.7
<i>CHMP2B</i>	53.93 +/- 7.23	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.22 +/- 1.94
<i>CIZ1</i>	48.82 +/- 8.06	100.0 +/- 0.0	99.69 +/- 0.84	96.12 +/- 6.83
<i>CLN3</i>	49.39 +/- 8.44	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.41	97.49 +/- 6.6
<i>CLN5</i>	55.94 +/- 7.3	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.7 +/- 0.68
<i>CLN8</i>	52.11 +/- 7.66	99.38 +/- 0.38	98.36 +/- 1.03	95.98 +/- 3.9
<i>CLPB</i>	51.19 +/- 7.9	100.0 +/- 0.0	99.83 +/- 0.47	96.84 +/- 4.3
<i>COASY</i>	49.96 +/- 8.56	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.17	97.35 +/- 9.13
<i>COL6A3</i>	53.29 +/- 7.65	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.14	99.23 +/- 2.92
<i>COX10</i>	55.57 +/- 8.59	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.28	98.27 +/- 6.06
<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>CP</i>	54.86 +/- 7.78	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.47 +/- 0.96
<i>CSF1R</i>	49.94 +/- 8.31	100.0 +/- 0.0	99.85 +/- 0.71	97.52 +/- 8.05
<i>CSTB</i>	54.07 +/- 8.36	100.0 +/- 0.0	99.71 +/- 1.67	97.4 +/- 6.07
<i>CTSD</i>	51.56 +/- 9.46	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.69	97.16 +/- 7.32
<i>CWF19L1</i>	53.41 +/- 8.27	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.98 +/- 3.34
<i>CYP27A1</i>	51.96 +/- 8.62	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.92	98.15 +/- 6.72
<i>DCAF17</i>	54.66 +/- 7.54	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.18 +/- 1.49
<i>DCTN1</i>	51.49 +/- 8.28	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.39	98.03 +/- 6.63
<i>DDC</i>	52.35 +/- 7.68	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.44 +/- 1.88
<i>DHDDS</i>	51.91 +/- 8.25	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.47 +/- 4.24
<i>DLAT</i>	55.02 +/- 7.31	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.63 +/- 0.95
<i>DLD</i>	55.59 +/- 7.57	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.62 +/- 0.91
<i>DNAJC12</i>	55.16 +/- 8.36	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.66 +/- 1.64
<i>DNAJC5</i>	54.04 +/- 8.48	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.46	98.54 +/- 4.57
<i>DNAJC6</i>	54.44 +/- 7.42	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.21	98.97 +/- 2.12
<i>ECHS1</i>	53.64 +/- 8.75	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.45	97.87 +/- 4.44
<i>EIF2AK2</i>	55.58 +/- 7.19	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.45 +/- 1.01
<i>EIF4G1</i>	51.19 +/- 7.9	100.0 +/- 0.01	99.62 +/- 1.34	97.51 +/- 6.5
<i>ELOVL4</i>	54.92 +/- 7.56	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 1.01	98.68 +/- 2.86
<i>ETHE1</i>	48.93 +/- 7.57	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.02	97.29 +/- 8.03
<i>FA2H</i>	49.36 +/- 8.79	100.0 +/- 0.0	99.78 +/- 1.27	97.03 +/- 6.83
<i>FBXO7</i>	52.31 +/- 7.9	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.42	98.82 +/- 2.4
<i>FGF14</i>	55.03 +/- 7.69	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.43 +/- 1.27
<i>FITM2</i>	50.26 +/- 7.98	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 0.6	97.26 +/- 6.05
<i>FOLR1</i>	50.61 +/- 8.93	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.91 +/- 4.71
<i>FOXG1</i>	49.3 +/- 6.81	99.99 +/- 0.03	99.56 +/- 1.11	92.92 +/- 8.6
<i>FOXP2</i>	56.01 +/- 7.54	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.61 +/- 1.12
<i>FOXRED1</i>	50.4 +/- 8.81	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 1.07	97.64 +/- 7.2
<i>FTL</i>	47.72 +/- 8.25	100.0 +/- 0.0	99.78 +/- 1.12	97.24 +/- 6.88
<i>FUCA1</i>	53.21 +/- 7.74	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	98.88 +/- 4.03

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>FXN</i>	53.74 +/- 7.71	99.99 +/- 0.03	99.96 +/- 0.14	99.15 +/- 2.07
<i>GBA1</i>	52.32 +/- 8.71	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.11	98.82 +/- 3.79
<i>GCDH</i>	50.47 +/- 8.71	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	98.18 +/- 6.07
<i>GCH1</i>	55.3 +/- 7.06	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.45 +/- 1.69
<i>GFAP</i>	50.41 +/- 8.38	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.14	98.13 +/- 6.69
<i>GJC2</i>	51.68 +/- 10.23	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.31	95.11 +/- 7.27
<i>GLB1</i>	53.62 +/- 7.89	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.1	99.15 +/- 2.5
<i>GLRA1</i>	50.55 +/- 8.57	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	98.39 +/- 4.72
<i>GLRB</i>	55.33 +/- 6.83	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	99.29 +/- 1.3
<i>GM2A</i>	53.0 +/- 7.68	100.0 +/- 0.01	100.0 +/- 0.01	99.39 +/- 1.55
<i>GNAL</i>	53.29 +/- 7.75	99.98 +/- 0.04	99.97 +/- 0.06	98.71 +/- 3.98
<i>GNAO1</i>	49.98 +/- 7.73	99.99 +/- 0.03	99.8 +/- 0.56	95.11 +/- 6.61
<i>GNB1</i>	50.22 +/- 7.43	99.94 +/- 0.37	99.55 +/- 1.57	96.23 +/- 5.03
<i>GRID2</i>	54.03 +/- 7.35	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.24 +/- 2.06
<i>GRIN1</i>	48.99 +/- 8.82	100.0 +/- 0.0	99.78 +/- 0.61	94.79 +/- 9.06
<i>GRM1</i>	54.11 +/- 7.64	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	98.9 +/- 3.2
<i>GRN</i>	53.72 +/- 8.47	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.96 +/- 3.52
<i>PRNP</i>	51.12 +/- 8.53	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.28	98.29 +/- 5.37
<i>GTPBP2</i>	50.78 +/- 8.86	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.62	96.58 +/- 6.38
<i>HCFC1</i>	40.73 +/- 15.73	99.66 +/- 1.4	90.95 +/- 15.77	65.59 +/- 38.96
<i>HECW2</i>	54.69 +/- 8.02	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.38 +/- 1.89
<i>HEXA</i>	52.17 +/- 7.88	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.2	98.6 +/- 3.88
<i>HIBCH</i>	54.11 +/- 7.43	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.17 +/- 2.32
<i>HNRNPH1</i>	54.57 +/- 7.76	100.0 +/- 0.0	99.85 +/- 0.38	98.12 +/- 2.39
<i>HPCA</i>	47.97 +/- 9.1	100.0 +/- 0.0	99.83 +/- 0.79	95.49 +/- 11.86
<i>HPRT1</i>	42.94 +/- 16.21	99.84 +/- 1.03	93.35 +/- 10.85	70.24 +/- 35.73
<i>HSPD1</i>	54.62 +/- 7.85	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.08 +/- 2.95
<i>HTRA2</i>	48.75 +/- 8.47	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.1	97.68 +/- 6.23
<i>IFIH1</i>	54.42 +/- 7.53	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.27	99.44 +/- 1.67
<i>IMPDH2</i>	55.3 +/- 8.79	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.47 +/- 2.59
<i>IRF2BPL</i>	50.91 +/- 8.35	99.94 +/- 0.23	99.34 +/- 1.31	94.56 +/- 8.89
<i>ISG15</i>	55.57 +/- 8.99	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.66 +/- 1.77
<i>ITPR1</i>	54.04 +/- 7.79	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.2	98.72 +/- 2.75
<i>IVD</i>	53.36 +/- 8.09	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	98.86 +/- 2.98
<i>KCNA1</i>	52.12 +/- 7.67	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.71	98.16 +/- 4.67
<i>KCNC3</i>	41.34 +/- 7.4	99.77 +/- 0.56	95.18 +/- 4.66	81.61 +/- 13.56
<i>KCND3</i>	51.83 +/- 7.94	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.3	98.02 +/- 4.24
<i>KCNMA1</i>	52.34 +/- 7.54	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.53	98.34 +/- 3.53
<i>KCNQ2</i>	52.17 +/- 9.01	99.99 +/- 0.06	99.75 +/- 0.93	96.65 +/- 7.32
<i>KCTD17</i>	47.44 +/- 8.07	100.0 +/- 0.0	99.64 +/- 1.56	96.06 +/- 7.97
<i>KIF1A</i>	51.47 +/- 8.41	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.19	98.05 +/- 5.33
<i>KIF1C</i>	51.33 +/- 7.56	99.98 +/- 0.1	99.84 +/- 0.57	97.72 +/- 4.89
<i>KMT2B</i>	48.48 +/- 7.97	99.95 +/- 0.2	98.97 +/- 1.59	93.86 +/- 7.81
<i>L2HGDH</i>	52.84 +/- 7.57	99.98 +/- 0.06	99.5 +/- 0.42	97.7 +/- 1.85
<i>LRPPRC</i>	55.11 +/- 7.56	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	99.26 +/- 1.45
<i>LRRK2</i>	55.45 +/- 7.09	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.5 +/- 1.02

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>LYST</i>	55.53 +/- 7.3	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.59 +/- 1.01
<i>MAL</i>	48.99 +/- 8.39	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	96.56 +/- 8.95
<i>MAPT</i>	49.89 +/- 7.9	100.0 +/- 0.01	99.77 +/- 0.53	96.7 +/- 4.88
<i>MARS2</i>	55.24 +/- 8.02	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	99.17 +/- 3.59
<i>MECR</i>	52.06 +/- 7.73	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	98.82 +/- 3.4
<i>MED27</i>	53.61 +/- 7.72	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.24 +/- 2.73
<i>MMUT</i>	55.39 +/- 7.39	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.67 +/- 1.04
<i>MRE11</i>	54.66 +/- 7.36	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.48 +/- 1.42
<i>MTFMT</i>	55.07 +/- 8.19	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.13	98.88 +/- 2.91
<i>MYORG</i>	58.15 +/- 8.57	99.99 +/- 0.03	99.96 +/- 0.17	99.04 +/- 4.46
<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>NDUFA12</i>	52.63 +/- 8.56	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.48	98.66 +/- 3.86
<i>NDUFA2</i>	53.72 +/- 9.51	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.0 +/- 3.71
<i>NDUFAF2</i>	57.22 +/- 8.39	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.42 +/- 2.44
<i>NDUFAF5</i>	55.49 +/- 7.63	99.89 +/- 0.17	99.84 +/- 0.19	99.13 +/- 1.58
<i>NDUFAF6</i>	53.16 +/- 7.2	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.44 +/- 1.17
<i>NDUFS1</i>	54.34 +/- 7.75	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.02	99.11 +/- 2.18
<i>NDUFS4</i>	55.0 +/- 7.57	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.87
<i>NDUFS7</i>	57.3 +/- 9.61	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.55 +/- 3.68
<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>SLC6A5</i>	54.12 +/- 7.55	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.2	99.17 +/- 1.77
<i>NGLY1</i>	56.27 +/- 7.18	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	98.99 +/- 2.4
<i>NKX2-1</i>	51.82 +/- 7.67	99.99 +/- 0.04	99.97 +/- 0.07	98.01 +/- 5.4
<i>NKX6-2</i>	49.97 +/- 8.81	99.75 +/- 0.85	97.14 +/- 4.23	90.08 +/- 9.58
<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>OCLN</i>	46.26 +/- 7.83	96.47 +/- 3.22	93.36 +/- 5.78	84.76 +/- 9.97
<i>OPA3</i>	51.76 +/- 8.25	99.98 +/- 0.04	99.96 +/- 0.06	98.68 +/- 3.1
<i>PANK2</i>	52.02 +/- 7.72	100.0 +/- 0.01	99.91 +/- 0.25	97.92 +/- 4.2
<i>PARK7</i>	55.21 +/- 7.83	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.21 +/- 2.77
<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>PCDH12</i>	52.5 +/- 8.15	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	98.67 +/- 4.88
<i>PDE10A</i>	53.52 +/- 7.11	99.93 +/- 0.23	98.86 +/- 1.98	94.86 +/- 4.32
<i>PDE2A</i>	50.11 +/- 8.34	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.71	97.14 +/- 7.73
<i>PDGFB</i>	48.33 +/- 8.31	99.97 +/- 0.21	99.34 +/- 2.68	93.86 +/- 10.37
<i>PDGFRB</i>	50.86 +/- 8.46	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.48	97.79 +/- 5.86
<i>PDHA1</i>	43.74 +/- 16.86	99.88 +/- 0.67	94.1 +/- 10.7	70.21 +/- 35.65
<i>PDHX</i>	54.86 +/- 7.53	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	99.43 +/- 1.18
<i>PDP1</i>	55.15 +/- 7.3	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.45	99.03 +/- 1.65
<i>PDYN</i>	51.43 +/- 8.62	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.61 +/- 4.33
<i>PET100</i>	49.17 +/- 9.21	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	97.5 +/- 10.89
<i>PINK1</i>	52.65 +/- 8.07	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.47	97.78 +/- 5.3
<i>PLA2G6</i>	50.89 +/- 9.72	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.2	97.09 +/- 5.68

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>PLP1</i>	43.2 +/- 16.12	99.9 +/- 0.54	94.53 +/- 8.67	70.22 +/- 34.85
<i>PNKD</i>	50.74 +/- 7.94	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.31	98.03 +/- 6.31
<i>PNKP</i>	51.37 +/- 8.13	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.05 +/- 3.57
<i>PNPT1</i>	55.2 +/- 7.44	99.98 +/- 0.04	99.97 +/- 0.08	99.35 +/- 1.64
<i>POLR3A</i>	54.1 +/- 7.83	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.19	99.29 +/- 2.62
<i>PPP2R5D</i>	49.99 +/- 8.64	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.33	97.4 +/- 6.19
<i>PRKCG</i>	45.14 +/- 7.84	100.0 +/- 0.01	99.46 +/- 2.64	93.32 +/- 12.08
<i>PRKN</i>	54.16 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.33 +/- 1.71
<i>PRKRA</i>	70.01 +/- 16.14	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.36 +/- 2.75
<i>PRNP</i>	52.49 +/- 8.2	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.19	98.74 +/- 2.14
<i>PRRT2</i>	46.29 +/- 7.31	100.0 +/- 0.03	99.83 +/- 0.87	94.0 +/- 10.58
<i>PTS</i>	55.68 +/- 7.75	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.16	98.97 +/- 3.15
<i>QDPR</i>	52.57 +/- 7.76	99.99 +/- 0.03	99.98 +/- 0.04	98.46 +/- 3.88
<i>RAB39B</i>	43.03 +/- 16.15	99.97 +/- 0.15	94.94 +/- 9.94	70.25 +/- 34.87
<i>RNASEH2A</i>	53.76 +/- 8.75	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.34 +/- 3.11
<i>RNASEH2B</i>	53.31 +/- 7.12	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	98.92 +/- 3.59
<i>RNASEH2C</i>	52.23 +/- 8.32	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.45	98.78 +/- 3.64
<i>RNASET2</i>	52.05 +/- 8.07	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.31	97.74 +/- 3.76
<i>RNF216</i>	54.36 +/- 7.98	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.15	99.07 +/- 3.2
<i>SACS</i>	54.68 +/- 7.46	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	99.5 +/- 1.27
<i>SAMHD1</i>	53.38 +/- 7.53	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.49 +/- 1.13
<i>SCN1A</i>	54.76 +/- 7.45	100.0 +/- 0.01	99.99 +/- 0.03	99.49 +/- 1.2
<i>SCN8A</i>	53.14 +/- 7.63	99.99 +/- 0.04	99.83 +/- 0.25	98.45 +/- 2.45
<i>SDHA</i>	55.27 +/- 7.72	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.15	99.24 +/- 2.22
<i>SERAC1</i>	54.61 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.19	99.04 +/- 2.59
<i>SETX</i>	54.63 +/- 7.53	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.11	99.36 +/- 1.53
<i>SGCE</i>	56.08 +/- 7.61	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.62	98.98 +/- 2.42
<i>SIL1</i>	51.91 +/- 8.39	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.57	98.73 +/- 4.0
<i>SLC16A2</i>	39.78 +/- 14.85	99.81 +/- 1.08	91.57 +/- 13.87	65.85 +/- 38.94
<i>SLC19A3</i>	53.0 +/- 7.84	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.13	99.24 +/- 2.44
<i>SLC1A3</i>	54.42 +/- 7.77	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.62 +/- 1.16
<i>SLC20A2</i>	53.82 +/- 7.67	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.16 +/- 2.75
<i>SLC25A19</i>	53.14 +/- 8.09	100.0 +/- 0.0	99.76 +/- 1.28	98.79 +/- 5.73
<i>SLC2A1</i>	51.69 +/- 8.24	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	98.8 +/- 2.86
<i>SLC30A10</i>	53.67 +/- 7.62	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.51	98.34 +/- 4.27
<i>SLC39A14</i>	52.86 +/- 7.89	99.99 +/- 0.03	99.99 +/- 0.03	99.08 +/- 2.91
<i>SLC6A3</i>	52.54 +/- 8.36	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.42	98.07 +/- 5.17
<i>SLC6A5</i>	52.72 +/- 7.27	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.05	98.99 +/- 2.42
<i>SLC6A8</i>	36.81 +/- 14.65	97.31 +/- 5.8	82.69 +/- 20.88	57.82 +/- 37.85
<i>SNCA</i>	55.12 +/- 7.59	99.97 +/- 0.05	99.94 +/- 0.05	99.52 +/- 1.49
<i>SNX14</i>	55.65 +/- 7.27	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.58 +/- 1.12
<i>SPG11</i>	54.82 +/- 7.58	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.05	99.49 +/- 1.56
<i>SPG7</i>	52.87 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.3	98.32 +/- 3.91
<i>SPR</i>	51.35 +/- 8.9	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	98.32 +/- 4.99
<i>STUB1</i>	54.36 +/- 8.4	100.0 +/- 0.0	99.45 +/- 2.49	96.39 +/- 6.52
<i>SUCLA2</i>	57.39 +/- 7.73	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.14
<i>SUCLG1</i>	54.58 +/- 7.39	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.36	99.03 +/- 2.68

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>SUOX</i>	50.72 +/- 8.59	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.54	98.75 +/- 4.73
<i>SURF1</i>	51.22 +/- 8.29	100.0 +/- 0.0	99.78 +/- 1.21	97.57 +/- 4.8
<i>SYNJ1</i>	55.45 +/- 7.72	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.29	99.45 +/- 2.03
<i>TAF1</i>	41.52 +/- 15.83	99.86 +/- 0.34	92.97 +/- 10.86	66.95 +/- 37.28
<i>TARS2</i>	50.91 +/- 7.86	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.15	98.62 +/- 5.43
<i>TBK1</i>	55.67 +/- 7.12	99.98 +/- 0.04	99.95 +/- 0.21	99.56 +/- 0.85
<i>TGM6</i>	50.85 +/- 7.98	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	98.66 +/- 4.11
<i>TH</i>	50.99 +/- 10.04	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.46	96.76 +/- 9.46
<i>THAP1</i>	56.42 +/- 7.51	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.78 +/- 0.71
<i>TIMM8A</i>	40.72 +/- 14.41	99.9 +/- 0.5	93.69 +/- 13.01	68.2 +/- 36.76
<i>TMEM240</i>	43.3 +/- 8.41	99.87 +/- 0.57	97.16 +/- 7.32	84.64 +/- 17.11
<i>TOR1A</i>	52.71 +/- 7.44	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.15	97.57 +/- 4.67
<i>TPK1</i>	53.49 +/- 8.02	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.1	99.1 +/- 2.95
<i>TPP1</i>	50.71 +/- 8.63	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.62 +/- 3.99
<i>TREX1</i>	51.22 +/- 9.71	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	97.72 +/- 6.99
<i>TTBK2</i>	54.57 +/- 7.24	99.99 +/- 0.06	99.94 +/- 0.25	99.18 +/- 1.86
<i>TUBA1A</i>	52.17 +/- 8.12	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.14 +/- 2.64
<i>TUBB4A</i>	50.12 +/- 8.08	100.0 +/- 0.0	99.52 +/- 2.08	94.54 +/- 10.01
<i>UBTF</i>	49.71 +/- 8.29	99.99 +/- 0.03	99.68 +/- 0.78	96.44 +/- 6.57
<i>UCHL1</i>	53.34 +/- 7.54	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.64	98.9 +/- 3.41
<i>VAC14</i>	52.16 +/- 8.47	100.0 +/- 0.02	99.93 +/- 0.16	97.34 +/- 6.22
<i>VAMP1</i>	51.88 +/- 8.07	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.54 +/- 4.68
<i>VAMP2</i>	46.31 +/- 7.95	100.0 +/- 0.01	98.66 +/- 2.82	92.61 +/- 10.07
<i>VPS13A</i>	55.32 +/- 7.42	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.49 +/- 1.07
<i>VPS13D</i>	53.73 +/- 7.5	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.18 +/- 1.94
<i>VPS16</i>	51.79 +/- 8.61	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.02	98.44 +/- 4.99
<i>VPS35</i>	54.17 +/- 7.57	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.45 +/- 1.21
<i>VPS41</i>	54.93 +/- 7.03	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.68 +/- 0.74
<i>VPS4A</i>	51.77 +/- 7.93	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.25	98.15 +/- 3.55
<i>WDR45</i>	41.2 +/- 16.11	99.85 +/- 0.7	92.48 +/- 14.93	66.67 +/- 39.41
<i>WDR73</i>	51.04 +/- 8.25	99.98 +/- 0.07	99.92 +/- 0.13	98.83 +/- 3.16
<i>WFS1</i>	54.5 +/- 8.88	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.11	98.44 +/- 6.43
<i>WWOX</i>	55.22 +/- 7.72	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.42 +/- 1.74
<i>XPR1</i>	55.69 +/- 7.29	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.47 +/- 1.17
<i>YIF1B</i>	50.01 +/- 8.91	100.0 +/- 0.01	99.9 +/- 0.43	97.32 +/- 6.85
<i>YY1</i>	51.38 +/- 7.47	100.0 +/- 0.01	99.48 +/- 1.4	96.08 +/- 5.06
<i>ZSWIM6</i>	51.35 +/- 7.23	99.47 +/- 0.45	97.45 +/- 1.65	92.67 +/- 4.04

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