

Analyse af gener relevante ved mistanke om arvelig muskelsygdom

Panelbeskrivelse

Navn: Analyse af gener relevante ved mistanke om arvelig muskelsygdom

Antal gener: 357

version: 3.0

Ibrugtagningsdato: 2026-01-14

Metodebeskrivelse: Prøveforberedelse og sekventering: Der udføres helgenomsekventering (WGS) med Illumina PCR free library prep (tagmentation) og Illumina sekventering (NovaSeq). Middelsekventeringsdybden for analysen er minimum 30X og minimumsandelen af genomet, der er dækket minimum 15X, er 95 %. Middelsekventeringsdybden og andelen, der i gennemsnit er dækket minimum 15X, 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. Manta og GATK-gCNV. 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 alle, eller de specifikt anførte, gener undersøges der for varianter i de proteinkodende regioner og de nærmeste 10 bp i de tilstødende ikke-proteinkodende regioner, mtDNA, samt varianter i ikke-proteinkodende regioner indberettet som sandsynlig patogene (C4) eller patogene (C5) i ClinVar. For generne *ABCD3*, *AR*, *CNBP*, *DMPK*, *GIPC1*, *LRP12*, *NOTCH2NLC*, *NUTM2B-AS1* og *RILPL1* er der udelukkende undersøgt for short tandem repeat ekspansioner ved brug af Expansion Hunter-softwaren. Metoden er beskrevet i følgende publikationer: PMID: 28887402 og 31134279. Expansion Hunter er et screeningsværktøj, og alle patogene ekspansioner skal bekræftes med anden metode. For generne *SMN1* og *SMN2* er der udelukkende undersøgt for kopitalsændringer ved brug af *SMN Caller* softwaren. Metoden er beskrevet i følgende publikation: PMID: 32066871. *SMN Caller* softwaren er et screeningsværktøj, og alle patogene kopitalsændringer skal bekræftes med anden metode. 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. Anlægsbærerstatus for recessiv sygdom rapporteres ikke nødvendigvis. Genomsekventering er en screeningsmetode, og ikke alle varianter kan med sikkerhed identificeres. Den udførte analyse har ikke samme sensitivitet som DNA-microarrayanalyse ift. strukturelle varianter.

Genliste

Gener, hvor middelsekventeringsdybden er < 30X, er markeret med¹. Gener, hvor andelen af de kodede regioner, der dækket minimum 15X, er < 95 % er markeret med². Gener, der derudover vides at være suboptimalt dækket, er markeret med med³. Værdier er angivet med +/- standardafvigelse.

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 15x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>ABCC9</i>	55.36 +/- 7.4	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.13	98.98 +/- 1.65
<i>ABCD3</i>	54.63 +/- 7.19	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.37 +/- 1.09
<i>ACAD9</i>	53.83 +/- 8.75	99.99 +/- 0.03	99.99 +/- 0.03	98.88 +/- 4.15
<i>ACADVL</i>	49.39 +/- 7.84	100.0 +/- 0.0	99.73 +/- 0.48	96.66 +/- 5.99
<i>ACTA1</i>	48.02 +/- 8.99	100.0 +/- 0.0	99.7 +/- 1.98	95.34 +/- 9.73
<i>ACTN2</i>	54.14 +/- 7.9	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.66	98.63 +/- 2.76
<i>ADAMTS15</i>	52.29 +/- 8.14	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.48 +/- 5.58
<i>ADCY6</i>	51.51 +/- 8.55	99.93 +/- 0.32	99.39 +/- 0.99	96.9 +/- 4.77
<i>ADGRG6</i>	54.56 +/- 7.37	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.11	99.43 +/- 1.34
<i>ADPRS</i>	53.85 +/- 9.18	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	98.8 +/- 4.56
<i>ADSS1</i>	51.5 +/- 8.76	100.0 +/- 0.0	99.72 +/- 0.97	96.33 +/- 6.09
<i>AGK</i>	54.18 +/- 7.97	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.5 +/- 1.18
<i>AGL</i>	55.5 +/- 7.31	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.4 +/- 1.39
<i>AGRN</i>	52.7 +/- 9.09	100.0 +/- 0.0	99.62 +/- 1.36	96.88 +/- 7.28
<i>ALG14</i>	53.71 +/- 7.77	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.05	99.37 +/- 1.7
<i>ALG2</i>	55.37 +/- 8.44	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.49 +/- 1.63
<i>AMPD1</i>	52.34 +/- 7.72	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.88 +/- 2.14
<i>ANOS</i>	54.74 +/- 7.51	99.97 +/- 0.05	99.96 +/- 0.05	99.22 +/- 1.81

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 15x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>APOO</i>	43.39 +/- 16.25	100.0 +/- 0.0	94.4 +/- 11.12	69.85 +/- 35.69
<i>AR</i>	40.11 +/- 15.31	99.38 +/- 1.25	89.79 +/- 14.04	64.78 +/- 37.42
<i>ASAH1</i>	55.58 +/- 7.86	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.73 +/- 0.81
<i>ASCC1</i>	54.31 +/- 7.92	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.18	99.2 +/- 2.21
<i>ATP2A1</i>	49.47 +/- 8.7	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.11	96.84 +/- 7.8
<i>ATP7A</i>	43.33 +/- 15.52	99.96 +/- 0.18	95.79 +/- 8.35	72.22 +/- 33.03
<i>B3GALNT2</i>	54.46 +/- 7.74	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.2	99.41 +/- 1.46
<i>B4GAT1</i>	51.39 +/- 8.44	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 1.09	97.87 +/- 8.35
<i>BAG3</i>	49.59 +/- 8.11	99.95 +/- 0.05	99.68 +/- 1.08	96.74 +/- 7.05
<i>BET1</i>	55.6 +/- 8.96	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.33 +/- 2.23
<i>BICD2</i>	54.92 +/- 8.11	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.36	98.74 +/- 3.24
<i>BIN1</i>	52.11 +/- 8.65	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.47	98.09 +/- 5.43
<i>BSCL2</i>	52.38 +/- 8.46	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	98.79 +/- 6.57
<i>CACNA1S</i>	51.69 +/- 8.47	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.46	98.17 +/- 6.07
<i>CAPN3</i>	50.58 +/- 8.62	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.26	98.07 +/- 4.32
<i>CASQ1</i>	47.2 +/- 8.67	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.44	95.93 +/- 7.34
<i>CAV3</i>	50.31 +/- 8.29	100.0 +/- 0.01	99.75 +/- 1.61	98.3 +/- 6.89
<i>CAVIN1</i>	51.68 +/- 8.89	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.42	97.69 +/- 7.11
<i>CCDC78</i>	52.47 +/- 9.05	100.0 +/- 0.0	99.63 +/- 0.85	96.88 +/- 6.03
<i>CFL2</i>	55.41 +/- 8.05	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.51 +/- 1.38
<i>CHAT</i>	49.78 +/- 7.8	99.99 +/- 0.09	99.78 +/- 0.94	97.18 +/- 7.32
<i>CHCHD10</i>	44.99 +/- 7.99	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.44	92.25 +/- 13.13
<i>CHD8</i>	52.96 +/- 7.86	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.11	98.76 +/- 2.52
<i>CHKB</i>	49.98 +/- 8.2	99.98 +/- 0.13	99.96 +/- 0.19	98.52 +/- 3.29
<i>CHRNA1</i>	51.93 +/- 7.79	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.82 +/- 4.1
<i>CHRNB1</i>	50.57 +/- 8.61	100.0 +/- 0.0	99.74 +/- 1.77	97.81 +/- 7.69
<i>CHRNA1</i>	50.88 +/- 8.87	100.0 +/- 0.0	99.81 +/- 1.14	97.57 +/- 7.93
<i>CHRNA1</i>	47.49 +/- 8.16	99.97 +/- 0.13	98.82 +/- 2.85	92.81 +/- 10.4
<i>CHRNA1</i>	51.24 +/- 8.59	99.99 +/- 0.04	99.9 +/- 0.4	98.35 +/- 4.75
<i>CIAO1</i>	53.31 +/- 9.21	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.66	98.0 +/- 7.17
<i>CLCN1</i>	50.47 +/- 7.96	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.15	98.21 +/- 4.84
<i>CNBP</i>	54.19 +/- 8.18	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.02	99.04 +/- 2.43
<i>CNTN1</i>	55.28 +/- 7.68	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.53 +/- 1.5
<i>CNTNAP1</i>	49.71 +/- 8.15	100.0 +/- 0.0	99.83 +/- 0.52	96.54 +/- 6.12
<i>COL12A1</i>	55.58 +/- 7.62	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.48 +/- 1.53
<i>COL13A1</i>	51.75 +/- 7.95	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	98.34 +/- 4.42
<i>COL25A1</i>	56.24 +/- 7.29	99.97 +/- 0.05	99.96 +/- 0.08	99.62 +/- 1.11
<i>COL4A1</i>	53.49 +/- 7.61	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	98.83 +/- 3.9
<i>COL6A1</i>	56.0 +/- 9.96	99.97 +/- 0.11	99.21 +/- 0.98	96.67 +/- 3.93
<i>COL6A2</i>	54.77 +/- 9.46	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.58	98.07 +/- 5.69
<i>COL6A3</i>	53.32 +/- 7.77	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.14	99.23 +/- 2.92
<i>COLQ</i>	52.15 +/- 8.97	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	98.2 +/- 5.94
<i>COQ2</i>	55.89 +/- 7.92	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.01 +/- 3.42
<i>COQ7</i>	53.66 +/- 7.64	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.09 +/- 3.75
<i>COQ8A</i>	55.02 +/- 9.11	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.28 +/- 2.55
<i>COX16</i>	54.27 +/- 8.25	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.56 +/- 1.36

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 15x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>COX20</i>	53.46 +/- 7.67	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.69	99.04 +/- 3.19
<i>COX6A2</i>	46.04 +/- 10.05	99.93 +/- 0.45	97.43 +/- 6.71	89.64 +/- 19.43
<i>CPT2</i>	52.9 +/- 8.76	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	98.76 +/- 4.32
<i>CRPPA</i>	54.79 +/- 7.38	99.99 +/- 0.03	99.89 +/- 0.48	99.09 +/- 2.38
<i>CRYAB</i>	51.85 +/- 7.61	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.16 +/- 3.52
<i>DAG1</i>	54.41 +/- 8.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.27 +/- 2.62
<i>DES</i>	49.28 +/- 8.63	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 0.81	97.12 +/- 6.83
<i>DGUOK</i>	52.3 +/- 7.53	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.43 +/- 1.77
<i>DMD</i>	43.26 +/- 15.85	99.96 +/- 0.14	94.99 +/- 8.6	71.25 +/- 33.8
<i>DMPK</i>	50.81 +/- 8.0	99.82 +/- 0.33	99.2 +/- 1.05	95.44 +/- 5.82
<i>DNA2</i>	54.38 +/- 7.02	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.55 +/- 1.15
<i>DNAJB2</i>	50.92 +/- 8.95	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 0.47	97.58 +/- 3.73
<i>DNAJB4</i>	54.17 +/- 7.46	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.58 +/- 1.24
<i>DNAJB6</i>	56.21 +/- 8.14	99.94 +/- 0.39	99.87 +/- 0.57	99.07 +/- 1.92
<i>DNM2</i>	50.5 +/- 8.3	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.46	98.07 +/- 5.14
<i>DOK7</i>	53.65 +/- 9.47	100.0 +/- 0.0	99.57 +/- 1.29	96.09 +/- 7.47
<i>DPAGT1</i>	51.6 +/- 8.57	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.58	98.28 +/- 6.05
<i>DPM1</i>	55.3 +/- 8.03	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.73 +/- 1.26
<i>DPM2</i>	48.79 +/- 8.39	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.08	97.15 +/- 11.75
<i>DPM3</i>	50.7 +/- 8.09	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 1.21	98.89 +/- 3.95
<i>DYNC1H1</i>	53.26 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.18	98.9 +/- 3.38
<i>DYSF</i>	50.73 +/- 8.32	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.08	97.89 +/- 4.52
<i>ECEL1</i>	52.84 +/- 9.31	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.37	97.61 +/- 5.43
<i>EMD</i>	39.58 +/- 15.58	99.34 +/- 2.41	88.72 +/- 16.69	62.52 +/- 39.24
<i>EMILIN1</i>	50.8 +/- 8.28	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 0.68	96.54 +/- 9.03
<i>ENDOG</i>	53.84 +/- 9.69	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.24	97.84 +/- 8.15
<i>ENO3</i>	52.43 +/- 8.28	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	98.58 +/- 3.87
<i>ERBB3</i>	50.85 +/- 8.25	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.24	98.1 +/- 5.59
<i>ETFA</i>	54.01 +/- 6.71	100.0 +/- 0.03	99.99 +/- 0.04	99.47 +/- 1.15
<i>ETFB</i>	49.53 +/- 9.19	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.78	96.98 +/- 8.4
<i>ETFDH</i>	55.85 +/- 7.84	99.95 +/- 0.11	99.79 +/- 0.25	99.09 +/- 1.77
<i>EXOSC3</i>	53.66 +/- 7.52	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.33 +/- 2.05
<i>EXOSC8</i>	55.21 +/- 7.44	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.56 +/- 1.26
<i>EXOSC9</i>	54.6 +/- 7.36	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.61 +/- 1.17
<i>FAM111B</i>	54.95 +/- 7.9	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.7 +/- 0.71
<i>FASTKD2</i>	54.34 +/- 7.88	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.06	99.21 +/- 2.06
<i>FBXL4</i>	55.91 +/- 7.3	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.58 +/- 0.98
<i>FBXO38</i>	54.99 +/- 7.46	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.21 +/- 1.93
<i>FDX2</i>	49.31 +/- 9.21	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 1.15	96.32 +/- 11.6
<i>FHL1</i>	42.18 +/- 16.05	99.99 +/- 0.09	93.3 +/- 11.78	68.92 +/- 36.87
<i>FILIP1</i>	53.64 +/- 7.76	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.53 +/- 1.77
<i>FKRP</i>	57.39 +/- 9.1	100.0 +/- 0.0	99.83 +/- 0.47	98.43 +/- 4.01
<i>FKTN</i>	54.54 +/- 7.94	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.4 +/- 1.72
<i>FLAD1</i>	51.18 +/- 8.53	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.48	98.62 +/- 4.98
<i>FLNC</i>	52.53 +/- 8.91	100.0 +/- 0.01	99.94 +/- 0.25	97.94 +/- 6.75
<i>FXR1</i>	55.69 +/- 7.37	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.52 +/- 0.99

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 15x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>GAA</i>	51.67 +/- 8.38	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.27	98.28 +/- 5.14
<i>GARS1</i>	55.26 +/- 7.62	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.26 +/- 1.64
<i>GBE1</i>	55.41 +/- 7.39	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.5 +/- 1.34
<i>GFER</i>	50.38 +/- 8.93	100.0 +/- 0.02	99.66 +/- 0.66	95.48 +/- 8.08
<i>GFPT1</i>	55.31 +/- 7.17	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.05	99.52 +/- 1.12
<i>GGPS1</i>	53.42 +/- 7.76	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.03 +/- 2.33
<i>GIPC1</i>	49.48 +/- 8.62	99.99 +/- 0.04	99.95 +/- 0.13	96.49 +/- 8.04
<i>GLDN</i>	53.27 +/- 7.84	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.05 +/- 2.6
<i>GLE1</i>	53.1 +/- 8.36	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.23 +/- 2.0
<i>GMPPB</i>	51.47 +/- 8.43	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.69	98.18 +/- 6.13
<i>GNE</i>	54.83 +/- 7.68	99.98 +/- 0.04	99.98 +/- 0.04	99.4 +/- 1.23
<i>GOLGA2</i>	51.39 +/- 7.9	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.35	98.45 +/- 5.99
<i>GOSR2</i>	53.05 +/- 7.86	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.36	98.96 +/- 4.05
<i>GYG1</i>	55.51 +/- 8.27	99.99 +/- 0.03	99.99 +/- 0.03	99.3 +/- 1.64
<i>GYS1</i>	51.4 +/- 8.53	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.6	97.35 +/- 6.73
<i>HACD1</i>	52.57 +/- 7.89	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.54	98.24 +/- 3.53
<i>HINT1</i>	54.91 +/- 8.24	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.14 +/- 3.44
<i>HMGCR</i>	54.84 +/- 7.36	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.44 +/- 1.35
<i>HMGCS1</i>	53.68 +/- 7.64	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.18 +/- 1.91
<i>HNRNPA1</i>	52.5 +/- 7.77	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.34	98.15 +/- 3.08
<i>HNRNPA2B1</i>	54.48 +/- 7.48	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.13	99.51 +/- 1.52
<i>HNRNPDL</i>	52.27 +/- 6.94	99.63 +/- 0.26	99.09 +/- 1.73	96.62 +/- 6.06
<i>HSPB1</i>	47.76 +/- 9.66	100.0 +/- 0.0	99.5 +/- 2.68	94.75 +/- 14.0
<i>HSPB3</i>	51.97 +/- 7.97	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.52 +/- 1.71
<i>HSPB8</i>	49.69 +/- 7.51	99.99 +/- 0.06	99.94 +/- 0.22	97.57 +/- 6.13
<i>HSPG2</i>	51.6 +/- 8.45	100.0 +/- 0.0	99.77 +/- 0.57	97.6 +/- 6.36
<i>IGHMBP2</i>	53.53 +/- 8.4	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.05	98.58 +/- 4.51
<i>INPP5K</i>	51.63 +/- 8.33	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.9 +/- 3.6
<i>ISCU</i>	54.08 +/- 8.24	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.4 +/- 1.72
<i>ITGA7</i>	48.77 +/- 8.54	99.98 +/- 0.1	99.67 +/- 0.63	96.04 +/- 8.03
<i>JAG2</i>	54.7 +/- 9.08	100.0 +/- 0.0	98.97 +/- 2.27	95.13 +/- 6.4
<i>JPH1</i>	54.06 +/- 7.41	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.46	98.5 +/- 3.54
<i>KBTBD13</i>	57.62 +/- 9.14	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.25	99.12 +/- 3.56
<i>KCNA1</i>	52.15 +/- 7.78	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.71	98.16 +/- 4.67
<i>KCNE3</i>	49.9 +/- 8.75	99.97 +/- 0.08	99.86 +/- 0.29	96.42 +/- 4.56
<i>KCNJ18</i>	68.78 +/- 11.18	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.49 +/- 1.39
<i>KIF21A</i>	54.77 +/- 7.2	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.22	99.36 +/- 1.35
<i>KLHL40</i>	54.82 +/- 9.71	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.22	98.61 +/- 4.33
<i>KLHL41</i>	54.07 +/- 7.08	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.42 +/- 1.63
<i>KLHL9</i>	54.75 +/- 7.56	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	99.32 +/- 1.77
<i>KY</i>	52.19 +/- 7.57	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.24	99.12 +/- 3.01
<i>LAMA2</i>	54.96 +/- 7.47	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.56 +/- 1.56
<i>LAMA5</i>	53.27 +/- 9.05	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.28	97.47 +/- 4.98
<i>LAMP2</i>	43.14 +/- 15.76	99.97 +/- 0.17	95.17 +/- 8.15	71.26 +/- 34.03
<i>LARGE1</i>	51.83 +/- 7.71	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 0.6	97.9 +/- 4.14
<i>LAS1L</i>	40.31 +/- 15.47	99.91 +/- 0.39	91.1 +/- 15.36	65.53 +/- 39.9
<i>LDB3</i>	52.07 +/- 7.84	100.0 +/- 0.0	99.79 +/- 0.52	97.7 +/- 3.31

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 15x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>LDHA</i>	55.1 +/- 8.19	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.18	99.35 +/- 1.76
<i>LIG3</i>	52.98 +/- 7.94	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.09	98.6 +/- 3.19
<i>LIMS2</i>	45.44 +/- 7.95	99.86 +/- 0.44	94.74 +/- 4.08	85.44 +/- 8.51
<i>LMNA</i>	49.82 +/- 8.35	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.16	97.29 +/- 6.96
<i>LMOD3</i>	52.91 +/- 7.54	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.18	99.11 +/- 1.42
<i>LPIN1</i>	54.47 +/- 8.05	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	99.49 +/- 1.2
<i>LRIF1</i>	55.06 +/- 7.97	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.48 +/- 1.34
<i>LRP12</i>	52.92 +/- 7.37	99.99 +/- 0.06	99.71 +/- 1.04	98.25 +/- 3.66
<i>LRP4</i>	51.39 +/- 8.21	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.26	98.26 +/- 4.32
<i>MAP3K20</i>	54.07 +/- 7.62	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.12	99.01 +/- 1.97
<i>MB</i>	50.85 +/- 9.24	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.76 +/- 3.5
<i>MCM3AP</i>	54.32 +/- 8.07	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	99.26 +/- 2.56
<i>MEGF10</i>	54.87 +/- 7.77	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	99.47 +/- 1.3
<i>MET</i>	55.25 +/- 7.56	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.26	99.43 +/- 1.3
<i>MGME1</i>	52.37 +/- 7.81	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 0.56	98.08 +/- 3.02
<i>MICU1</i>	53.83 +/- 8.14	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.25	99.17 +/- 2.17
<i>MLIP</i>	53.47 +/- 7.6	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.1	99.36 +/- 2.06
<i>MPDU1</i>	46.09 +/- 8.79	100.0 +/- 0.0	99.73 +/- 1.27	93.79 +/- 10.9
<i>MRPS25</i>	52.39 +/- 7.4	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.33	99.12 +/- 2.3
<i>MSTN</i>	55.33 +/- 7.75	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.53 +/- 1.17
<i>MSTO1</i>	40.98 +/- 6.05	99.91 +/- 0.26	94.8 +/- 5.32	77.79 +/- 12.42
<i>MT-ATP6</i>	3395.0 +/- 683.45	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-ATP8</i>	3482.21 +/- 708.7	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-CO1</i>	3814.0 +/- 743.09	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-CO2</i>	3674.48 +/- 764.47	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-CO3</i>	3888.64 +/- 778.44	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-CYB</i>	3560.89 +/- 754.73	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-ND1</i>	3508.91 +/- 730.84	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-ND2</i>	3606.17 +/- 714.53	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-ND3</i>	3803.82 +/- 743.5	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-ND4</i>	3562.45 +/- 737.73	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-ND4L</i>	3837.3 +/- 767.14	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-ND5</i>	3478.7 +/- 742.39	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-ND6</i>	3318.45 +/- 735.56	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-RNR1</i>	3604.8 +/- 728.88	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-RNR2</i>	3653.84 +/- 723.71	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-TA</i>	3671.1 +/- 721.72	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-TC</i>	3674.89 +/- 725.97	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-TD</i>	3933.79 +/- 777.84	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-TE</i>	3354.47 +/- 701.47	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-TF</i>	3330.41 +/- 827.67	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-TG</i>	3840.14 +/- 760.03	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-TH</i>	3441.92 +/- 739.32	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-TI</i>	3658.9 +/- 771.18	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-TK</i>	3538.39 +/- 702.04	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-TL1</i>	3618.58 +/- 725.81	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-TL2</i>	3522.27 +/- 698.52	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 15x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>MT-TM</i>	3741.1 +/- 765.29	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-TN</i>	3289.34 +/- 637.14	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-TP</i>	3774.58 +/- 826.63	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-TQ</i>	3765.83 +/- 784.36	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-TR</i>	3960.78 +/- 806.8	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-TS1</i>	3905.7 +/- 748.98	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-TS2</i>	3616.37 +/- 727.09	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-TT</i>	3801.75 +/- 826.33	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-TV</i>	3558.72 +/- 715.88	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-TW</i>	4031.63 +/- 784.4	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MT-TY</i>	3697.31 +/- 717.26	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0
<i>MTM1</i>	42.58 +/- 15.75	99.97 +/- 0.1	93.76 +/- 11.56	70.81 +/- 34.71
<i>MUSK</i>	55.26 +/- 6.95	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.42 +/- 1.0
<i>MYBPC1</i>	54.06 +/- 7.8	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.51 +/- 1.38
<i>MYH14</i>	49.19 +/- 8.02	100.0 +/- 0.0	99.54 +/- 1.14	96.13 +/- 5.99
<i>MYH2</i>	52.78 +/- 7.43	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	98.98 +/- 2.44
<i>MYH3</i>	52.21 +/- 7.74	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.21	98.27 +/- 3.05
<i>MYH7</i>	51.0 +/- 8.09	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.14 +/- 5.3
<i>MYH8</i>	53.99 +/- 7.66	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.2 +/- 2.22
<i>MYL1</i>	54.17 +/- 7.46	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.47 +/- 2.1
<i>MYL11</i>	50.74 +/- 9.84	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.4	97.1 +/- 10.43
<i>MYO18B</i>	50.48 +/- 8.3	99.99 +/- 0.03	99.68 +/- 0.59	97.58 +/- 5.8
<i>MYO9A</i>	54.95 +/- 7.4	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.11	99.38 +/- 1.88
<i>MYOD1</i>	53.24 +/- 9.05	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.95	98.5 +/- 5.01
<i>MYOT</i>	55.2 +/- 7.54	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.59 +/- 1.52
<i>MYPN</i>	53.44 +/- 7.82	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.42 +/- 2.08
<i>NEB²</i>	48.11 +/- 6.55	91.21 +/- 1.61	87.6 +/- 0.95	85.59 +/- 1.57
<i>NEK9</i>	52.85 +/- 7.79	99.98 +/- 0.05	99.95 +/- 0.09	99.05 +/- 1.87
<i>NOTCH2NLC²</i>	31.68 +/- 7.55	91.3 +/- 7.36	69.78 +/- 12.28	49.41 +/- 16.51
<i>NSUN3</i>	54.13 +/- 7.35	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	99.38 +/- 1.67
<i>NUP88</i>	54.59 +/- 8.06	99.98 +/- 0.04	99.97 +/- 0.05	99.51 +/- 1.66
<i>NUTM2B-AS1</i>	42.41 +/- 9.2	99.64 +/- 2.15	95.37 +/- 14.04	83.24 +/- 26.63
<i>OPA1</i>	56.34 +/- 7.32	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.76 +/- 0.6
<i>ORAI1</i>	50.58 +/- 8.47	99.76 +/- 0.3	99.63 +/- 0.95	96.28 +/- 7.88
<i>PABPN1</i>	49.79 +/- 7.36	99.89 +/- 0.07	99.74 +/- 0.83	96.68 +/- 7.41
<i>PACSLN3</i>	51.3 +/- 8.7	100.0 +/- 0.0	99.8 +/- 0.86	96.23 +/- 7.06
<i>PAX7</i>	49.81 +/- 7.65	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.43	98.08 +/- 4.73
<i>PFKM</i>	52.51 +/- 8.5	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.18	98.81 +/- 4.15
<i>PGAM2</i>	51.94 +/- 9.46	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.1	98.19 +/- 5.22
<i>PGK1</i>	43.93 +/- 16.0	99.94 +/- 0.2	96.29 +/- 7.81	72.91 +/- 33.11
<i>PGM1</i>	51.79 +/- 7.83	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.14	98.28 +/- 6.06
<i>PHKA1</i>	42.4 +/- 15.75	99.96 +/- 0.14	93.84 +/- 11.4	70.23 +/- 35.22
<i>PHOX2A</i>	46.62 +/- 8.85	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.86	93.34 +/- 14.11
<i>PIEZO2</i>	53.46 +/- 7.45	99.98 +/- 0.07	99.77 +/- 0.33	98.57 +/- 2.77
<i>PIP5K1C</i>	53.23 +/- 8.82	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.56	98.29 +/- 4.56
<i>PLEC</i>	59.47 +/- 10.01	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.27	98.86 +/- 4.31

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 15x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>PLEKHG5</i>	52.66 +/- 9.0	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.25	97.87 +/- 6.59
<i>PLIN4</i>	54.33 +/- 8.98	99.79 +/- 0.82	99.19 +/- 1.63	96.42 +/- 5.23
<i>PNPLA2</i>	51.63 +/- 9.27	99.9 +/- 0.1	99.69 +/- 1.28	96.55 +/- 8.33
<i>PNPLA8</i>	55.49 +/- 7.52	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.56 +/- 0.85
<i>POGLUT1</i>	54.53 +/- 7.55	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.14	99.45 +/- 1.26
<i>POLG</i>	52.88 +/- 8.23	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.37	98.88 +/- 3.87
<i>POLG2</i>	52.33 +/- 7.67	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.1 +/- 2.14
<i>POMGNT1</i>	52.11 +/- 9.18	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.42	98.61 +/- 4.01
<i>POMGNT2</i>	54.16 +/- 8.27	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.49	98.39 +/- 3.97
<i>POMK</i>	53.3 +/- 8.89	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	98.67 +/- 5.37
<i>POMT1</i>	53.59 +/- 8.44	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	99.07 +/- 3.38
<i>POMT2</i>	49.86 +/- 8.39	99.99 +/- 0.07	99.7 +/- 0.83	96.75 +/- 6.31
<i>POPDC1</i>	55.35 +/- 8.05	99.93 +/- 0.05	99.86 +/- 0.11	98.97 +/- 2.21
<i>POPDC3</i>	53.64 +/- 7.21	99.84 +/- 0.08	99.68 +/- 0.82	98.22 +/- 2.94
<i>PREPL</i>	56.41 +/- 7.4	100.0 +/- 0.01	99.99 +/- 0.04	99.67 +/- 0.62
<i>PRKAG2</i>	54.31 +/- 7.74	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.22	98.33 +/- 3.12
<i>PTRH2</i>	54.04 +/- 9.61	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.14 +/- 3.67
<i>PURA</i>	54.75 +/- 7.81	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.05	99.14 +/- 1.54
<i>PUS1</i>	53.9 +/- 8.22	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.58	97.45 +/- 4.42
<i>PYGM</i>	50.71 +/- 9.1	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.49	98.18 +/- 6.75
<i>PYROXD1</i>	53.61 +/- 7.65	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.08	99.08 +/- 2.39
<i>RAPSN</i>	51.01 +/- 7.7	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.67 +/- 3.1
<i>RBCK1</i>	50.24 +/- 8.54	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.72	97.53 +/- 6.72
<i>REEP1</i>	54.27 +/- 7.85	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.02	99.08 +/- 2.55
<i>RILPL1</i>	52.2 +/- 8.45	100.0 +/- 0.0	99.8 +/- 0.67	97.64 +/- 5.36
<i>RNASEH1</i>	53.89 +/- 8.26	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.07 +/- 2.64
<i>RPH3A</i>	50.76 +/- 7.82	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.63	98.36 +/- 4.64
<i>RRM2B</i>	55.03 +/- 7.65	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.53 +/- 1.04
<i>RTN2</i>	49.43 +/- 8.23	99.98 +/- 0.07	99.73 +/- 0.94	96.16 +/- 7.13
<i>RXYLT1</i>	55.97 +/- 7.84	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.39	98.8 +/- 2.54
<i>RYR1</i>	49.32 +/- 8.17	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.33	96.68 +/- 6.58
<i>RYR3</i>	53.32 +/- 7.53	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.31 +/- 1.9
<i>SCN4A</i>	50.5 +/- 8.35	100.0 +/- 0.03	99.82 +/- 0.75	97.23 +/- 6.44
<i>SELENON</i>	49.37 +/- 8.44	100.0 +/- 0.0	99.52 +/- 1.53	95.23 +/- 9.58
<i>SGCA</i>	50.87 +/- 8.86	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 0.87	97.37 +/- 10.05
<i>SGCB</i>	56.04 +/- 7.84	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.35	99.14 +/- 1.34
<i>SGCD</i>	53.75 +/- 7.31	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.54 +/- 1.14
<i>SGCG</i>	55.97 +/- 7.92	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.58 +/- 1.69
<i>SIGMAR1</i>	52.13 +/- 8.92	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	98.76 +/- 3.45
<i>SIL1</i>	51.94 +/- 8.51	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.57	98.73 +/- 4.0
<i>SLC16A1</i>	55.85 +/- 7.17	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.22 +/- 1.72
<i>SLC18A3</i>	57.61 +/- 9.4	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	98.69 +/- 5.44
<i>SLC22A5</i>	52.51 +/- 8.16	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.16	98.43 +/- 4.25
<i>SLC25A1</i>	49.76 +/- 9.46	100.0 +/- 0.03	99.4 +/- 2.88	95.92 +/- 8.77
<i>SLC25A20</i>	53.26 +/- 8.15	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.27 +/- 2.76
<i>SLC25A26</i>	55.46 +/- 7.87	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.07	99.52 +/- 1.79

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 15x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>SLC25A4</i>	52.35 +/- 7.87	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.16	98.33 +/- 4.02
<i>SLC25A42</i>	51.58 +/- 9.08	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.28	97.74 +/- 7.79
<i>SLC25A46</i>	54.42 +/- 7.38	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	99.43 +/- 1.22
<i>SLC52A2</i>	53.91 +/- 9.94	99.99 +/- 0.04	99.72 +/- 1.85	97.97 +/- 7.75
<i>SLC52A3</i>	49.53 +/- 7.75	99.99 +/- 0.04	99.94 +/- 0.15	98.21 +/- 4.2
<i>SLC5A7</i>	55.82 +/- 7.66	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.23	99.0 +/- 2.04
<i>SMCHD1</i>	55.37 +/- 7.44	99.92 +/- 0.04	99.87 +/- 0.21	99.16 +/- 1.74
<i>SMN1^{1,2,3}</i>	10.73 +/- 2.39	39.45 +/- 8.02	19.85 +/- 6.67	9.9 +/- 5.05
<i>SMN2^{1,2,3}</i>	11.91 +/- 4.38	47.75 +/- 14.45	25.07 +/- 15.7	10.18 +/- 9.46
<i>SMPX</i>	43.7 +/- 16.17	99.96 +/- 0.28	96.62 +/- 7.51	70.46 +/- 35.37
<i>SNAP25</i>	54.6 +/- 7.87	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.42	99.24 +/- 2.55
<i>SNUPN</i>	51.83 +/- 8.39	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.59 +/- 3.9
<i>SORD²</i>	32.86 +/- 6.09	86.06 +/- 4.43	67.84 +/- 7.7	50.97 +/- 9.48
<i>SPEG</i>	50.43 +/- 8.78	100.0 +/- 0.0	99.81 +/- 0.86	96.85 +/- 8.55
<i>SPTAN1</i>	52.82 +/- 7.92	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.21	98.73 +/- 2.99
<i>SPTBN4</i>	51.01 +/- 8.1	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.45	97.11 +/- 6.92
<i>SQSTM1</i>	53.33 +/- 8.71	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.74 +/- 3.55
<i>STAC3</i>	48.58 +/- 8.46	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.49	97.0 +/- 8.13
<i>STIM1</i>	49.65 +/- 7.45	99.99 +/- 0.03	99.91 +/- 0.3	97.61 +/- 5.11
<i>SUCLA2</i>	57.42 +/- 7.89	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.14
<i>SUCLG1</i>	54.64 +/- 7.65	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.36	99.03 +/- 2.68
<i>SVIL</i>	53.94 +/- 7.25	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.46 +/- 1.26
<i>SYNE1</i>	54.65 +/- 7.43	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.5 +/- 1.52
<i>SYNE2</i>	54.25 +/- 7.5	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.1	99.32 +/- 1.44
<i>SYT2</i>	50.49 +/- 8.39	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.38	97.28 +/- 6.12
<i>TCAP</i>	49.93 +/- 8.98	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.82	97.24 +/- 6.84
<i>THOC2</i>	43.51 +/- 16.03	99.91 +/- 0.44	95.36 +/- 8.83	71.74 +/- 33.26
<i>TIA1</i>	54.78 +/- 7.33	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.36 +/- 1.25
<i>TIMM22</i>	52.42 +/- 8.66	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	98.96 +/- 4.21
<i>TK2</i>	53.45 +/- 8.51	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.2	98.79 +/- 3.67
<i>TMEM126B</i>	56.97 +/- 8.13	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.59 +/- 1.59
<i>TMEM43</i>	53.09 +/- 7.39	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.28	98.86 +/- 4.44
<i>TNNC2</i>	45.98 +/- 7.71	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.49	95.86 +/- 7.81
<i>TNNI2</i>	51.53 +/- 10.21	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	97.47 +/- 9.61
<i>TNNT1</i>	47.49 +/- 8.3	100.0 +/- 0.0	99.57 +/- 1.74	93.96 +/- 9.78
<i>TNNT3</i>	55.1 +/- 9.24	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.8 +/- 3.61
<i>TNPO3</i>	54.65 +/- 7.97	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.23	98.69 +/- 3.08
<i>TOP3A</i>	52.87 +/- 8.09	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	98.96 +/- 2.87
<i>TOR1A</i>	52.72 +/- 7.51	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.15	97.57 +/- 4.67
<i>TOR1AIP1</i>	53.34 +/- 7.84	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.02	98.68 +/- 3.06
<i>TPM2</i>	49.59 +/- 8.19	100.0 +/- 0.0	99.7 +/- 2.0	97.35 +/- 9.01
<i>TPM3</i>	52.36 +/- 7.85	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.31	98.65 +/- 3.94
<i>TRAPPC11</i>	55.17 +/- 7.68	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.1	99.21 +/- 1.5
<i>TRIM32</i>	55.0 +/- 8.0	100.0 +/- 0.0	99.83 +/- 0.45	98.45 +/- 2.54
<i>TRIP4</i>	54.79 +/- 7.48	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.17	99.19 +/- 2.22
<i>TRPV4</i>	49.85 +/- 8.75	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.31	97.87 +/- 5.65

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 15x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>TTN</i>	54.55 +/- 7.64	99.91 +/- 0.1	99.5 +/- 0.22	98.62 +/- 1.32
<i>TUBA4A</i>	51.46 +/- 8.21	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.18	98.51 +/- 5.96
<i>TUBB3</i>	56.08 +/- 8.71	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.52	98.6 +/- 3.98
<i>TWINK</i>	52.49 +/- 9.07	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.44	98.51 +/- 5.9
<i>TYMP</i>	53.7 +/- 9.96	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.2	97.63 +/- 6.4
<i>UBA1</i>	40.7 +/- 15.74	99.91 +/- 0.51	92.43 +/- 13.24	65.9 +/- 39.05
<i>UNC45B</i>	52.22 +/- 8.59	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.43	98.86 +/- 3.57
<i>VAMP1</i>	51.89 +/- 8.12	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.54 +/- 4.68
<i>VCP</i>	53.03 +/- 7.94	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.09 +/- 2.71
<i>VMA21</i>	43.93 +/- 16.22	99.99 +/- 0.04	95.94 +/- 7.25	72.71 +/- 32.45
<i>VRK1</i>	56.03 +/- 7.99	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.47 +/- 1.23
<i>VWA1</i>	52.67 +/- 9.16	100.0 +/- 0.0	99.72 +/- 1.01	96.8 +/- 7.62
<i>WARS1</i>	53.04 +/- 8.64	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.98 +/- 3.14
<i>YARS2</i>	54.4 +/- 7.46	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.28 +/- 2.15
<i>ZBTB42</i>	52.23 +/- 8.72	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 0.45	97.41 +/- 4.81

For supplerende oplysninger vedrørende analysen kan afdelingen kontaktes på mail: mol-dia@rn.dk. Rapport genereret: 23/01-2026