

Hereditær neuropati udvidet panel

Panelbeskrivelse

Navn: Hereditær neuropati udvidet 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 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>AARS1</i>	52.2 +/- 8.16	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	98.83 +/- 2.63
<i>ABCA1</i>	53.85 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.05	99.26 +/- 2.45
<i>ABCC9</i>	56.76 +/- 7.42	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.75 +/- 0.52
<i>ABHD12</i>	50.52 +/- 8.43	100.0 +/- 0.01	99.74 +/- 0.8	96.96 +/- 6.38
<i>ACTC1</i>	52.43 +/- 7.74	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.14 +/- 2.95
<i>ACTN2</i>	54.11 +/- 7.78	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.66	98.63 +/- 2.76
<i>AGTPBP1</i>	55.11 +/- 7.36	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.45 +/- 1.0
<i>AGXT</i>	52.73 +/- 8.05	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.21	98.69 +/- 4.4
<i>AIFM1</i>	40.87 +/- 15.75	99.86 +/- 0.59	91.64 +/- 13.41	65.89 +/- 38.83
<i>ALDH3A2</i>	52.72 +/- 7.49	100.0 +/- 0.02	99.99 +/- 0.03	98.94 +/- 1.83
<i>ANKRD1</i>	51.9 +/- 7.31	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.21	97.86 +/- 3.96
<i>AP1S1</i>	48.22 +/- 8.25	100.0 +/- 0.0	99.81 +/- 0.9	95.16 +/- 8.63
<i>APOA1</i>	54.64 +/- 8.92	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	99.12 +/- 4.13
<i>APTX</i>	53.48 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.62 +/- 0.82
<i>ARHGEF10</i>	54.2 +/- 7.9	100.0 +/- 0.02	99.78 +/- 0.61	98.09 +/- 3.29
<i>ARL6IP1</i>	57.15 +/- 8.04	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.64 +/- 0.78
<i>ARSA</i>	49.07 +/- 7.79	100.0 +/- 0.01	99.77 +/- 0.84	96.75 +/- 5.82
<i>ATL1</i>	54.35 +/- 7.55	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.42 +/- 1.26
<i>ATL3</i>	55.1 +/- 7.43	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.52 +/- 1.03
<i>ATM</i>	55.39 +/- 7.08	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.5 +/- 0.98
<i>ATP1A1</i>	52.95 +/- 7.56	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.25	98.33 +/- 3.65
<i>ATP7A</i>	43.34 +/- 15.44	99.96 +/- 0.18	95.8 +/- 8.34	72.24 +/- 33.0
<i>B4GALNT1</i>	49.56 +/- 8.18	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.46	97.45 +/- 7.28
<i>BAG3</i>	49.59 +/- 8.1	99.95 +/- 0.05	99.68 +/- 1.08	96.74 +/- 7.05
<i>BCKDHB</i>	54.92 +/- 7.0	99.94 +/- 0.05	99.92 +/- 0.04	99.18 +/- 1.9
<i>BICD2</i>	54.9 +/- 8.01	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.36	98.74 +/- 3.23
<i>BRAF</i>	53.6 +/- 6.83	99.99 +/- 0.05	99.53 +/- 1.19	97.22 +/- 2.37
<i>BSCL2</i>	52.37 +/- 8.4	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	98.79 +/- 6.57
<i>C19orf12</i>	53.55 +/- 7.75	99.95 +/- 0.05	99.88 +/- 0.3	98.47 +/- 3.93
<i>CACNB4</i>	55.39 +/- 7.09	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	99.42 +/- 1.14
<i>CASQ2</i>	52.46 +/- 8.14	100.0 +/- 0.02	99.99 +/- 0.03	99.05 +/- 2.64

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>CAV3</i>	50.3 +/- 8.24	100.0 +/- 0.01	99.75 +/- 1.61	98.3 +/- 6.88
<i>CCT5</i>	54.74 +/- 7.4	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.21	99.48 +/- 1.06
<i>CD59</i>	52.63 +/- 8.34	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.3	98.44 +/- 2.21
<i>CFAP276</i>	51.84 +/- 8.81	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.57 +/- 4.92
<i>CHCHD10</i>	45.02 +/- 7.99	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.44	92.29 +/- 13.11
<i>CLTCL1</i>	53.28 +/- 7.82	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.46	98.72 +/- 3.72
<i>CNTNAP1</i>	49.7 +/- 8.08	100.0 +/- 0.0	99.83 +/- 0.52	96.55 +/- 6.11
<i>COA7</i>	53.39 +/- 7.6	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.15 +/- 2.42
<i>COQ8A</i>	55.01 +/- 9.03	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.28 +/- 2.55
<i>COX6A1</i>	54.37 +/- 7.93	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.63 +/- 1.08
<i>CPOX</i>	54.28 +/- 7.9	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.45 +/- 1.68
<i>CPOX</i>	54.01 +/- 6.99	100.0 +/- 0.0	99.77 +/- 1.08	97.26 +/- 4.85
<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>CTDP1</i>	56.34 +/- 8.42	100.0 +/- 0.03	99.78 +/- 0.7	98.42 +/- 3.27
<i>CYP27A1</i>	51.96 +/- 8.62	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.92	98.15 +/- 6.72
<i>DARS2</i>	52.97 +/- 7.53	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	99.09 +/- 2.37
<i>DCAF8</i>	52.16 +/- 7.74	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	98.73 +/- 2.59
<i>DCTN1</i>	51.49 +/- 8.28	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.39	98.03 +/- 6.63
<i>DEGS1</i>	57.17 +/- 7.68	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.19	99.38 +/- 1.78
<i>DES</i>	49.24 +/- 8.46	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 0.81	97.13 +/- 6.8
<i>DGUOK</i>	52.26 +/- 7.35	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.43 +/- 1.77
<i>DHH</i>	52.41 +/- 7.83	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.3	98.74 +/- 4.52
<i>DHTKD1</i>	53.83 +/- 7.32	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.14	99.1 +/- 1.92
<i>DMD</i>	43.25 +/- 15.8	99.96 +/- 0.14	95.0 +/- 8.59	71.26 +/- 33.8
<i>DNAJB2</i>	50.9 +/- 8.84	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 0.47	97.6 +/- 3.74
<i>DNAJC3</i>	54.53 +/- 7.34	99.93 +/- 0.15	99.9 +/- 0.17	99.24 +/- 2.07
<i>DNM2</i>	50.48 +/- 8.2	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.46	98.07 +/- 5.13
<i>DNMT1</i>	54.48 +/- 8.09	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.11	99.37 +/- 1.94
<i>DRP2</i>	40.01 +/- 15.38	99.79 +/- 0.7	90.98 +/- 15.25	65.78 +/- 39.11
<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>DST</i>	54.62 +/- 7.32	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.46 +/- 1.27
<i>DSTYK</i>	52.78 +/- 7.65	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	98.97 +/- 3.64
<i>DTNA</i>	53.9 +/- 7.71	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.42 +/- 1.61
<i>DYNC1H1</i>	53.25 +/- 7.78	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.18	98.9 +/- 3.38
<i>EGR2</i>	51.81 +/- 8.39	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.3	97.17 +/- 7.48
<i>ELP1</i>	54.83 +/- 7.55	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.08	99.33 +/- 1.55
<i>EMD</i>	39.57 +/- 15.55	99.34 +/- 2.41	88.72 +/- 16.69	62.54 +/- 39.24
<i>ERBB3</i>	50.83 +/- 8.15	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.24	98.1 +/- 5.59
<i>ERCC6</i>	54.52 +/- 7.2	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.41 +/- 1.57
<i>ERCC8</i>	54.54 +/- 7.47	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.43 +/- 1.25
<i>ETFDH</i>	55.85 +/- 7.78	99.95 +/- 0.11	99.79 +/- 0.25	99.09 +/- 1.77
<i>FA2H</i>	49.36 +/- 8.79	100.0 +/- 0.0	99.78 +/- 1.27	97.03 +/- 6.83

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>FAH</i>	51.24 +/- 8.32	100.0 +/- 0.0	99.76 +/- 0.84	97.67 +/- 6.81
<i>FBLN5</i>	50.92 +/- 8.2	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	97.89 +/- 6.0
<i>FBXO38</i>	54.97 +/- 7.35	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.21 +/- 1.93
<i>FGD4</i>	54.36 +/- 7.4	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.02	99.24 +/- 1.7
<i>FGF14</i>	55.03 +/- 7.69	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.43 +/- 1.27
<i>FIG4</i>	55.98 +/- 7.24	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.21	99.19 +/- 3.24
<i>FKTN</i>	54.52 +/- 7.84	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.4 +/- 1.72
<i>FLVCR1</i>	54.93 +/- 7.3	99.83 +/- 0.23	99.66 +/- 0.39	98.61 +/- 2.83
<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>GALC</i>	56.72 +/- 7.98	99.97 +/- 0.05	99.96 +/- 0.05	99.54 +/- 1.38
<i>GAN</i>	54.67 +/- 7.4	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.36 +/- 1.66
<i>GARS1</i>	55.24 +/- 7.5	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.26 +/- 1.64
<i>GATAD1</i>	55.33 +/- 7.54	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.27 +/- 2.45
<i>GBA2</i>	50.05 +/- 8.63	100.0 +/- 0.0	99.77 +/- 1.07	96.91 +/- 7.5
<i>GDAP1</i>	55.29 +/- 7.74	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.52 +/- 1.58
<i>GJB1</i>	38.69 +/- 14.75	99.93 +/- 0.41	88.54 +/- 19.21	64.23 +/- 40.08
<i>GJC2</i>	51.68 +/- 10.23	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.31	95.11 +/- 7.27
<i>GLA</i>	43.48 +/- 15.86	99.99 +/- 0.04	95.69 +/- 8.38	73.06 +/- 32.79
<i>GLE1</i>	53.07 +/- 8.23	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.23 +/- 2.0
<i>GNB4</i>	54.36 +/- 7.2	99.96 +/- 0.05	99.93 +/- 0.16	99.16 +/- 1.48
<i>PRNP</i>	51.12 +/- 8.53	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.28	98.29 +/- 5.37
<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>HARS1</i>	52.53 +/- 8.08	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.28	98.46 +/- 6.7
<i>HINT1</i>	54.88 +/- 8.13	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.14 +/- 3.44
<i>HK1</i>	52.73 +/- 8.56	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.39	98.5 +/- 5.51
<i>HMBS</i>	52.21 +/- 8.84	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	98.55 +/- 5.6
<i>HOXD10</i>	50.47 +/- 7.94	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.41	97.59 +/- 5.11
<i>HRAS</i>	49.97 +/- 9.38	99.95 +/- 0.17	99.19 +/- 2.78	94.8 +/- 10.62
<i>HSPB1</i>	47.77 +/- 9.55	100.0 +/- 0.0	99.5 +/- 2.68	94.75 +/- 14.0
<i>HSPB3</i>	51.96 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.52 +/- 1.71
<i>HSPB8</i>	49.7 +/- 7.5	99.99 +/- 0.06	99.94 +/- 0.22	97.57 +/- 6.13
<i>HYCC1</i>	54.33 +/- 7.45	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.08	99.3 +/- 1.36
<i>IARS2</i>	55.74 +/- 7.11	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.07	99.38 +/- 1.42
<i>IGHMBP2</i>	53.51 +/- 8.33	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.05	98.59 +/- 4.46
<i>INF2</i>	49.37 +/- 8.46	99.51 +/- 0.58	97.2 +/- 2.36	90.6 +/- 8.15
<i>ITPR1</i>	54.04 +/- 7.79	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.2	98.72 +/- 2.75
<i>JAG1</i>	54.22 +/- 7.67	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.37	98.84 +/- 2.65
<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>KARS1</i>	53.51 +/- 7.7	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.33	99.16 +/- 1.76
<i>KCNA1</i>	52.12 +/- 7.67	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.71	98.16 +/- 4.67
<i>KCNA2</i>	52.71 +/- 7.71	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.05	99.16 +/- 2.6
<i>KCNC3</i>	41.34 +/- 7.4	99.77 +/- 0.56	95.18 +/- 4.66	81.61 +/- 13.56
<i>KIF1A</i>	51.47 +/- 8.41	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.19	98.05 +/- 5.33

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>KIF1B</i>	53.73 +/- 7.74	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.23	98.96 +/- 2.69
<i>KIF5A</i>	50.98 +/- 7.66	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.11	98.48 +/- 3.39
<i>KLC2</i>	49.39 +/- 8.98	100.0 +/- 0.0	99.85 +/- 0.51	96.47 +/- 9.17
<i>KRAS</i>	55.75 +/- 7.43	99.98 +/- 0.04	99.92 +/- 0.22	99.08 +/- 2.05
<i>L1CAM</i>	39.14 +/- 15.27	99.72 +/- 1.05	89.66 +/- 16.26	63.98 +/- 39.82
<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>LAS1L</i>	40.28 +/- 15.37	99.91 +/- 0.39	91.1 +/- 15.36	65.53 +/- 39.9
<i>LDB3</i>	52.06 +/- 7.69	100.0 +/- 0.0	99.8 +/- 0.51	97.72 +/- 3.3
<i>LITAF</i>	54.0 +/- 8.01	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.29	99.19 +/- 2.21
<i>LMNA</i>	49.81 +/- 8.27	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.16	97.29 +/- 6.96
<i>LRSAM1</i>	51.12 +/- 7.79	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.22	97.72 +/- 5.2
<i>LYST</i>	55.53 +/- 7.3	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.59 +/- 1.01
<i>MAP1B</i>	52.47 +/- 7.57	99.99 +/- 0.03	99.95 +/- 0.13	98.75 +/- 2.5
<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>MARS1</i>	52.56 +/- 7.73	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.09 +/- 3.13
<i>MCM3AP</i>	54.28 +/- 7.88	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	99.26 +/- 2.55
<i>MED25</i>	47.8 +/- 8.31	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.2	95.72 +/- 10.84
<i>MFN2</i>	52.55 +/- 8.18	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.22	98.5 +/- 3.53
<i>MMACHC</i>	49.2 +/- 8.64	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.84	96.32 +/- 8.15
<i>MME</i>	55.24 +/- 7.7	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.55 +/- 1.42
<i>MORC2</i>	50.99 +/- 7.63	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	98.45 +/- 3.48
<i>MPV17</i>	53.45 +/- 8.53	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	98.83 +/- 4.25
<i>MPZ</i>	45.17 +/- 7.9	100.0 +/- 0.0	99.28 +/- 2.83	91.11 +/- 12.78
<i>MRE11</i>	54.66 +/- 7.36	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.48 +/- 1.42
<i>MTMR2</i>	56.03 +/- 7.65	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.67 +/- 0.87
<i>MTRFR</i>	54.45 +/- 8.5	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	99.31 +/- 1.67
<i>MYBPC3</i>	52.78 +/- 8.53	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.15	98.43 +/- 4.04
<i>MYH14</i>	49.18 +/- 7.97	100.0 +/- 0.0	99.54 +/- 1.14	96.13 +/- 5.99
<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>MYO22</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>NAGA</i>	50.92 +/- 8.27	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.08	98.48 +/- 5.23
<i>NAGLU</i>	53.54 +/- 8.38	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.3	98.55 +/- 4.21
<i>NDRG1</i>	50.38 +/- 7.56	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.47	97.97 +/- 3.29
<i>NEBL</i>	55.09 +/- 7.27	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	99.7 +/- 0.76
<i>NEFH</i>	52.81 +/- 8.39	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	98.0 +/- 5.66
<i>NEFL</i>	53.52 +/- 7.38	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.4	98.91 +/- 2.98
<i>NEXN</i>	53.28 +/- 7.82	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.4	99.0 +/- 2.25
<i>NGF</i>	54.93 +/- 8.75	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	99.17 +/- 3.72
<i>NIPA1</i>	54.07 +/- 7.46	99.94 +/- 0.22	99.72 +/- 0.73	98.68 +/- 2.79
<i>NRAS</i>	55.97 +/- 7.41	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.65 +/- 0.83

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>NTRK1</i>	48.9 +/- 8.21	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.08	97.0 +/- 7.44
<i>OPA1</i>	56.32 +/- 7.2	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.76 +/- 0.6
<i>OPA3</i>	51.76 +/- 8.25	99.98 +/- 0.04	99.96 +/- 0.06	98.68 +/- 3.1
<i>PDHA1</i>	43.74 +/- 16.86	99.88 +/- 0.67	94.1 +/- 10.7	70.21 +/- 35.65
<i>PDK3</i>	44.61 +/- 16.86	99.97 +/- 0.19	95.7 +/- 8.38	70.98 +/- 34.89
<i>PDLIM3</i>	53.98 +/- 7.87	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.28 +/- 1.51
<i>PDYN</i>	51.43 +/- 8.62	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.61 +/- 4.33
<i>PEX10</i>	56.38 +/- 8.62	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.45	99.24 +/- 2.69
<i>PEX7</i>	56.2 +/- 7.37	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.46 +/- 1.84
<i>PHYH</i>	55.21 +/- 7.7	99.96 +/- 0.05	99.95 +/- 0.05	99.45 +/- 1.74
<i>PKP2</i>	54.91 +/- 7.31	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.04 +/- 3.01
<i>PLEKHG5</i>	52.65 +/- 8.97	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.25	97.87 +/- 6.59
<i>PLN</i>	54.4 +/- 7.2	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.58 +/- 1.05
<i>PLP1</i>	43.2 +/- 16.12	99.9 +/- 0.54	94.53 +/- 8.67	70.22 +/- 34.85
<i>PMM2</i>	53.74 +/- 8.4	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.85	98.37 +/- 4.97
<i>PMP2</i>	56.22 +/- 7.98	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.65 +/- 0.91
<i>PMP22</i>	54.3 +/- 9.42	99.99 +/- 0.03	99.74 +/- 1.61	97.34 +/- 13.99
<i>PNKP</i>	51.37 +/- 8.13	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.05 +/- 3.57
<i>PNPLA6</i>	52.18 +/- 8.57	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.24	97.88 +/- 5.9
<i>POLG</i>	52.85 +/- 8.09	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.37	98.88 +/- 3.87
<i>POLR3A</i>	54.1 +/- 7.83	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.19	99.29 +/- 2.62
<i>PPOX</i>	52.02 +/- 8.17	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.13	98.22 +/- 5.32
<i>PRDM12</i>	46.65 +/- 7.8	99.99 +/- 0.07	99.54 +/- 1.29	93.36 +/- 11.24
<i>PRKAG2</i>	54.27 +/- 7.54	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.22	98.34 +/- 3.11
<i>PRKCG</i>	45.14 +/- 7.84	100.0 +/- 0.01	99.46 +/- 2.64	93.32 +/- 12.08
<i>PRNP</i>	52.49 +/- 8.2	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.19	98.74 +/- 2.14
<i>PRPS1</i>	39.07 +/- 15.13	99.41 +/- 1.94	89.05 +/- 16.93	63.46 +/- 37.47
<i>PRX</i>	51.86 +/- 8.79	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 1.19	98.09 +/- 7.42
<i>PTEN</i>	54.68 +/- 6.95	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.28	98.97 +/- 2.41
<i>PTPN11</i>	55.1 +/- 7.8	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.18	99.29 +/- 1.99
<i>PTRH2</i>	53.96 +/- 9.25	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.14 +/- 3.67
<i>RAB7A</i>	54.2 +/- 8.16	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.42 +/- 2.03
<i>RAF1</i>	54.44 +/- 7.79	100.0 +/- 0.01	99.97 +/- 0.19	98.64 +/- 4.74
<i>RBM20</i>	51.92 +/- 7.78	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.1	98.38 +/- 4.39
<i>REEP1</i>	54.21 +/- 7.58	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.02	99.09 +/- 2.55
<i>RETREG1</i>	54.44 +/- 8.24	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.45	98.36 +/- 3.1
<i>RIT1</i>	53.48 +/- 7.17	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	99.04 +/- 2.14
<i>RYR2</i>	54.29 +/- 7.44	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.22	98.91 +/- 2.23
<i>SACS</i>	54.68 +/- 7.46	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	99.5 +/- 1.27
<i>SBF1</i>	52.02 +/- 8.61	99.98 +/- 0.1	99.74 +/- 0.65	96.98 +/- 6.56
<i>SBF2</i>	54.54 +/- 7.36	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.05	99.16 +/- 1.87
<i>SCARB2</i>	54.75 +/- 7.95	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.18	99.32 +/- 2.51
<i>SCN10A</i>	52.42 +/- 7.89	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.17 +/- 2.12
<i>SCN11A</i>	53.73 +/- 7.25	100.0 +/- 0.0	99.72 +/- 0.43	98.27 +/- 2.53
<i>SCN5A</i>	51.2 +/- 7.97	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.17	98.18 +/- 3.72
<i>SCN9A</i>	53.78 +/- 7.42	99.98 +/- 0.04	99.97 +/- 0.05	98.87 +/- 1.69
<i>SCP2</i>	54.05 +/- 7.34	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.1	99.28 +/- 1.48

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>SCYL1</i>	50.49 +/- 8.7	100.0 +/- 0.0	99.49 +/- 2.22	95.46 +/- 9.31
<i>SELENOI</i>	55.08 +/- 7.56	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.46 +/- 1.65
<i>SEPTIN9</i>	48.36 +/- 7.61	99.98 +/- 0.09	98.72 +/- 1.59	93.09 +/- 7.5
<i>SETX</i>	54.63 +/- 7.53	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.11	99.36 +/- 1.53
<i>SGCD</i>	53.74 +/- 7.22	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.54 +/- 1.14
<i>SH3TC2</i>	53.81 +/- 7.8	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.11	99.27 +/- 1.87
<i>SIGMAR1</i>	52.09 +/- 8.66	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	98.76 +/- 3.44
<i>SIL1</i>	51.91 +/- 8.39	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.57	98.73 +/- 4.0
<i>SLC12A6</i>	53.29 +/- 7.44	100.0 +/- 0.03	99.99 +/- 0.04	98.86 +/- 2.22
<i>SLC1A3</i>	54.42 +/- 7.77	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.62 +/- 1.16
<i>SLC25A19</i>	53.14 +/- 8.09	100.0 +/- 0.0	99.76 +/- 1.28	98.79 +/- 5.73
<i>SLC25A46</i>	54.4 +/- 7.28	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	99.43 +/- 1.22
<i>SLC52A1</i>	51.85 +/- 8.49	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.21	98.41 +/- 4.5
<i>SLC52A2</i>	53.88 +/- 9.82	99.99 +/- 0.04	99.72 +/- 1.85	97.97 +/- 7.75
<i>SLC52A3</i>	49.53 +/- 7.72	99.99 +/- 0.04	99.94 +/- 0.15	98.21 +/- 4.2
<i>SLC5A7</i>	55.8 +/- 7.58	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.23	99.0 +/- 2.04
<i>SMN1</i>	52.69 +/- 11.54	100.0 +/- 0.0	99.81 +/- 0.88	95.69 +/- 7.64
<i>SORD</i>	53.79 +/- 8.39	99.7 +/- 0.57	98.52 +/- 1.06	96.22 +/- 4.51
<i>SOS1</i>	53.8 +/- 7.38	100.0 +/- 0.0	99.69 +/- 0.98	97.98 +/- 3.04
<i>SOX10</i>	49.57 +/- 8.72	100.0 +/- 0.0	99.73 +/- 0.95	95.55 +/- 7.42
<i>SPART</i>	54.78 +/- 7.49	99.99 +/- 0.03	99.91 +/- 0.27	99.09 +/- 1.96
<i>SPAST</i>	53.38 +/- 6.55	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.39	98.12 +/- 2.89
<i>SPG11</i>	54.82 +/- 7.58	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.05	99.49 +/- 1.56
<i>SPG21</i>	53.43 +/- 7.51	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.46 +/- 2.71
<i>SPG7</i>	52.87 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.3	98.32 +/- 3.91
<i>SPTBN2</i>	52.24 +/- 8.02	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.57	97.91 +/- 4.8
<i>SPTBN4</i>	51.0 +/- 8.07	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.45	97.11 +/- 6.92
<i>SPTLC1</i>	55.71 +/- 7.72	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.5 +/- 1.16
<i>SPTLC2</i>	54.72 +/- 7.69	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.62 +/- 0.99
<i>SUCLA2</i>	57.39 +/- 7.73	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.14
<i>SURF1</i>	51.22 +/- 8.29	100.0 +/- 0.0	99.78 +/- 1.21	97.57 +/- 4.8
<i>SYT2</i>	50.46 +/- 8.19	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.38	97.28 +/- 6.12
<i>TAFAZZIN</i>	39.61 +/- 15.78	99.51 +/- 2.23	88.68 +/- 18.75	63.6 +/- 41.34
<i>TCAP</i>	49.94 +/- 8.98	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.82	97.24 +/- 6.84
<i>TDP1</i>	55.13 +/- 7.57	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.24	99.6 +/- 1.76
<i>TFG</i>	52.97 +/- 7.45	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.44	97.85 +/- 3.81
<i>TMEM43</i>	53.08 +/- 7.35	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.28	98.86 +/- 4.44
<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
<i>TNNT2</i>	48.94 +/- 8.81	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.53	97.36 +/- 8.88
<i>TPM1</i>	52.87 +/- 7.57	100.0 +/- 0.0	99.79 +/- 1.4	98.36 +/- 5.5
<i>TRIM2</i>	55.02 +/- 7.41	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.37 +/- 1.59
<i>TRPA1</i>	55.29 +/- 7.37	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.36 +/- 1.0
<i>TRPV4</i>	49.83 +/- 8.64	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.31	97.87 +/- 5.65
<i>TTBK2</i>	54.57 +/- 7.24	99.99 +/- 0.06	99.94 +/- 0.25	99.18 +/- 1.86
<i>TTN</i>	54.95 +/- 7.56	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.04	99.51 +/- 1.24

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>TTPA</i>	54.8 +/- 7.2	99.98 +/- 0.04	99.97 +/- 0.05	99.0 +/- 3.24
<i>TTR</i>	55.48 +/- 8.34	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.52 +/- 1.77
<i>TUBB3</i>	56.14 +/- 8.69	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.52	98.61 +/- 3.96
<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>VCL</i>	52.04 +/- 7.74	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	98.68 +/- 3.15
<i>VCP</i>	53.01 +/- 7.83	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.09 +/- 2.71
<i>VPS13A</i>	55.32 +/- 7.42	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.49 +/- 1.07
<i>VRK1</i>	55.99 +/- 7.79	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.47 +/- 1.23
<i>VWA1</i>	52.66 +/- 9.13	100.0 +/- 0.0	99.72 +/- 1.01	96.8 +/- 7.62
<i>WARS1</i>	52.98 +/- 8.35	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.98 +/- 3.14
<i>WASHC5</i>	53.52 +/- 7.43	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.38 +/- 2.07
<i>WNK1</i>	51.7 +/- 7.44	99.99 +/- 0.04	99.78 +/- 0.51	97.83 +/- 3.27
<i>XK</i>	43.22 +/- 16.07	99.96 +/- 0.25	94.56 +/- 8.99	70.3 +/- 34.89
<i>XPA</i>	55.18 +/- 7.69	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.28 +/- 2.4
<i>XRCC1</i>	46.93 +/- 7.79	100.0 +/- 0.03	99.68 +/- 1.3	95.1 +/- 10.3
<i>YARS1</i>	50.56 +/- 8.06	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.05	98.46 +/- 5.15
<i>ZFYVE26</i>	52.87 +/- 7.83	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.28	98.84 +/- 3.35
<i>ZFYVE27</i>	51.25 +/- 8.35	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.78	98.21 +/- 5.32

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