

Analyse af gener relevante ved mistanke om medfødte anomalier i nyre og urinveje (CAKUT)

Panelbeskrivelse

Navn: Analyse af gener relevante ved mistanke om medfødte anomalier i nyre og urinveje (CAKUT)

Antal gener: 56

version: 2.0

Ibrugtagningsdato: 2023-01-02

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.

Dataanalyse: Referencegenom: hg38. Alignment og variantkald foretages med hhv. BWA og GATK. Data analyseres for strukturelle varianter via softwaren Delly, Lumpy, Manta og Tiddit. 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 10 bp i de tilstødende ikke-proteinkodende regioner, samt varianter i ikke-proteinkodende regioner indberettet som sandsynlig patogene (C4) eller patogene (C5) i ClinVar. 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 10X, er < 90 % er markeret med². Gener, der derudover vides at være suboptimalt dækket, er markeret med³. Værdier er angivet med +/- standardafvigelse.

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>ACE</i>	50.09 +/- 8.03	99.97 +/- 0.18	99.59 +/- 1.11	96.4 +/- 7.61
<i>ACTG2</i>	52.28 +/- 8.33	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	98.75 +/- 4.05
<i>AGT</i>	53.59 +/- 8.91	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.8 +/- 4.45
<i>AGTR1</i>	55.28 +/- 7.14	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	99.41 +/- 2.17
<i>ANOS1</i>	42.27 +/- 15.56	99.91 +/- 0.27	94.09 +/- 9.75	69.44 +/- 35.52
<i>BNC2</i>	54.48 +/- 7.8	99.97 +/- 0.05	99.93 +/- 0.12	99.07 +/- 2.13
<i>CCNQ</i>	44.13 +/- 16.36	99.76 +/- 1.03	94.12 +/- 12.84	72.23 +/- 32.78
<i>CEP55</i>	54.66 +/- 7.57	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.28 +/- 1.9
<i>CHD7</i>	53.94 +/- 7.9	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.31	98.68 +/- 2.47
<i>CHRNA3</i>	52.07 +/- 7.84	99.96 +/- 0.05	99.89 +/- 0.41	98.48 +/- 3.27
<i>CTU2</i>	51.9 +/- 8.92	100.0 +/- 0.01	99.94 +/- 0.13	97.38 +/- 7.24
<i>DHCR7</i>	53.79 +/- 9.03	99.97 +/- 0.12	99.79 +/- 0.86	98.57 +/- 5.94
<i>DSTYK</i>	52.8 +/- 7.84	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	98.96 +/- 3.66
<i>EYA1</i>	55.91 +/- 7.53	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.62 +/- 0.99
<i>FRAS1</i>	53.66 +/- 7.61	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.32 +/- 1.77
<i>FREM1</i>	54.5 +/- 7.71	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.35 +/- 2.7
<i>FREM2</i>	55.11 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.35 +/- 2.4
<i>GATA3</i>	52.14 +/- 8.08	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.47	97.78 +/- 4.33
<i>GLI3</i>	54.82 +/- 7.78	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.24 +/- 2.65
<i>GPC3</i>	40.46 +/- 15.32	99.98 +/- 0.09	90.13 +/- 14.69	65.62 +/- 39.14
<i>GREB1L</i>	54.2 +/- 8.03	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.17	99.13 +/- 2.23

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
GRIP1	55.19 +/- 7.74	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.68 +/- 1.07
HAAO	51.38 +/- 8.59	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.04 +/- 7.04
HNF1B	49.91 +/- 8.03	100.0 +/- 0.0	99.66 +/- 1.6	96.96 +/- 6.57
HOXA13	52.43 +/- 7.49	99.92 +/- 0.34	98.79 +/- 2.34	94.44 +/- 4.39
HPSE2	51.85 +/- 8.1	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.37	98.13 +/- 6.89
ITGA8	54.23 +/- 7.88	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.05	99.32 +/- 1.71
JAG1	54.24 +/- 7.78	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.37	98.84 +/- 2.65
KDM6A	41.98 +/- 15.75	99.88 +/- 0.7	93.58 +/- 9.68	68.64 +/- 35.84
KMT2D	49.24 +/- 8.18	100.0 +/- 0.01	99.7 +/- 0.9	95.92 +/- 7.53
KYNU	54.66 +/- 7.75	99.92 +/- 0.05	99.88 +/- 0.07	99.1 +/- 1.57
LIFR	54.58 +/- 7.26	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.32	98.69 +/- 1.79
LRIG2	53.73 +/- 7.61	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.06	99.27 +/- 1.95
LRP4	51.39 +/- 8.21	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.26	98.26 +/- 4.32
MYOCD	52.98 +/- 7.72	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.09 +/- 3.05
NADSYN1	54.24 +/- 8.35	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.29	99.02 +/- 2.89
NIPBL	54.63 +/- 6.99	100.0 +/- 0.03	99.82 +/- 0.35	98.43 +/- 1.48
NOTCH2	53.16 +/- 7.9	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.23	98.25 +/- 2.58
NPHP3	55.11 +/- 7.4	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.33 +/- 1.56
PAX2	45.55 +/- 7.82	100.0 +/- 0.01	99.64 +/- 1.68	93.13 +/- 12.12
PBX1	51.52 +/- 7.16	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.46	97.67 +/- 3.92
REN	49.79 +/- 8.57	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.15	96.95 +/- 7.11
RET	52.13 +/- 8.46	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	98.51 +/- 3.77
ROBO2	54.73 +/- 7.43	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.07	99.32 +/- 1.17
ROR2	53.88 +/- 7.85	99.97 +/- 0.05	99.93 +/- 0.19	98.7 +/- 4.19
SALL1	52.18 +/- 8.0	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.29	98.14 +/- 4.76
SIX2	51.34 +/- 8.32	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.69	97.44 +/- 6.96
SIX5	48.22 +/- 9.01	99.97 +/- 0.19	99.18 +/- 2.09	93.15 +/- 11.54
STRA6	49.84 +/- 8.46	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.57	97.75 +/- 8.12
TBC1D1	53.54 +/- 7.5	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.43	98.79 +/- 2.7
TBX18	54.43 +/- 7.55	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.1	99.16 +/- 2.07
TFAP2A	49.35 +/- 7.05	100.0 +/- 0.0	99.05 +/- 1.38	93.9 +/- 4.73
TRAP1	51.94 +/- 8.32	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	98.16 +/- 4.79
WBP11	55.27 +/- 7.83	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.64 +/- 1.04
ZIC3	42.58 +/- 16.07	99.76 +/- 0.73	92.74 +/- 11.66	69.4 +/- 35.52
ZMYM2	55.44 +/- 7.4	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.18	99.15 +/- 1.41

For supplerende oplysninger vedrørende analysen kan afdelingen kontaktes på mail: mol-dia@rn.dk. Rapport genereret: 09/10-2025