

Albinisme

Panelbeskrivelse

Navn: Albinisme

version: 1.0

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 [%]
AHR	53.49 +/- 7.53	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.66	97.84 +/- 3.02
AP3B1	55.4 +/- 7.36	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.47 +/- 1.56
AP3D1	54.8 +/- 8.84	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.17	98.2 +/- 6.19
BLOC1S3	48.86 +/- 8.08	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.4	97.44 +/- 6.09
BLOC1S5	54.04 +/- 7.83	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.24 +/- 2.3
BLOC1S6	56.96 +/- 7.12	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.83 +/- 0.43
CACNA1A	49.17 +/- 7.67	99.98 +/- 0.05	99.52 +/- 1.75	95.08 +/- 8.11
CACNA1F	38.21 +/- 15.3	99.65 +/- 1.14	87.17 +/- 18.93	61.65 +/- 41.54
CASK	42.26 +/- 15.55	99.79 +/- 0.76	93.76 +/- 10.69	69.36 +/- 34.73
DCT	53.79 +/- 7.26	100.0 +/- 0.02	99.97 +/- 0.07	99.21 +/- 1.62
DTNBP1	53.31 +/- 8.19	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	97.88 +/- 5.83
FRMD7	42.07 +/- 15.86	99.99 +/- 0.07	94.18 +/- 9.36	68.02 +/- 37.94
GPR143	40.05 +/- 15.59	99.57 +/- 2.01	91.05 +/- 15.77	63.86 +/- 41.07
HPS1	52.48 +/- 8.51	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.34	98.62 +/- 4.65
HPS3	54.51 +/- 7.71	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.2	98.99 +/- 2.03
HPS4	53.55 +/- 7.82	99.96 +/- 0.06	99.87 +/- 0.12	98.79 +/- 3.14
HPS5	55.41 +/- 7.19	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.69 +/- 0.82
HPS6	50.72 +/- 8.59	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.4	97.58 +/- 7.48
LRMDA	54.55 +/- 8.18	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.22	99.18 +/- 2.7
LYST	55.53 +/- 7.3	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.59 +/- 1.01
MANBA	54.4 +/- 7.55	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.34 +/- 1.52
MC1R	51.91 +/- 8.78	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.25	98.2 +/- 7.36
MITF	55.39 +/- 7.95	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.3 +/- 1.73
MLPH	52.04 +/- 8.58	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.51	98.44 +/- 6.22
MYO5A	55.01 +/- 7.52	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.57 +/- 1.05
OCA2	54.59 +/- 7.58	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.07 +/- 2.65
PAX6	52.35 +/- 7.1	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.13	98.35 +/- 3.15
RAB27A	54.37 +/- 7.63	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.15	99.44 +/- 1.47
SACS	54.68 +/- 7.46	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	99.5 +/- 1.27
SETX	54.63 +/- 7.53	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.11	99.36 +/- 1.53
SLC24A5	55.33 +/- 7.47	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.4 +/- 1.89

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
SLC38A8	51.31 +/- 8.37	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.3	97.96 +/- 6.97
SLC45A2	54.9 +/- 7.8	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.63 +/- 1.1
TULP1	48.92 +/- 8.36	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.66	96.84 +/- 7.55
TYR	54.32 +/- 7.53	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.7 +/- 0.81
TYRP1	54.73 +/- 7.69	99.8 +/- 0.12	99.76 +/- 0.29	99.18 +/- 1.83

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