

Katarakt

Panelbeskrivelse

Navn: Katarakt

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 [%]
<i>ABHD12</i>	50.52 +/- 8.43	100.0 +/- 0.01	99.74 +/- 0.8	96.96 +/- 6.38
<i>ADAMTS10</i>	49.68 +/- 8.3	100.0 +/- 0.0	99.71 +/- 1.3	95.88 +/- 7.16
<i>ADAMTSL4</i>	47.77 +/- 8.51	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.5	95.92 +/- 7.96
<i>AGK</i>	54.15 +/- 7.84	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.5 +/- 1.18
<i>AGPS</i>	54.51 +/- 7.23	100.0 +/- 0.02	99.91 +/- 0.1	99.17 +/- 1.64
<i>ALDH18A1</i>	54.06 +/- 7.76	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.28	99.09 +/- 2.87
<i>B3GLCT</i>	54.5 +/- 7.44	99.86 +/- 0.09	99.86 +/- 0.09	99.11 +/- 1.48
<i>BCOR</i>	41.47 +/- 15.57	99.57 +/- 1.64	91.31 +/- 13.69	67.34 +/- 35.48
<i>BEST1</i>	50.9 +/- 8.16	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.2	98.39 +/- 4.93
<i>BFSP1</i>	51.78 +/- 7.71	100.0 +/- 0.0	99.83 +/- 0.82	98.04 +/- 5.76
<i>BFSP2</i>	53.27 +/- 8.28	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.29 +/- 2.27
<i>CHMP4B</i>	50.87 +/- 7.46	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.49	97.67 +/- 4.42
<i>COL11A1</i>	53.87 +/- 7.14	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.22	99.2 +/- 1.94
<i>COL18A1</i>	53.15 +/- 9.24	99.96 +/- 0.08	99.64 +/- 0.71	97.24 +/- 5.86
<i>COL2A1</i>	50.25 +/- 8.17	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.48	97.93 +/- 6.53
<i>COL4A1</i>	53.48 +/- 7.53	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	98.83 +/- 3.9
<i>CRYAA</i>	53.61 +/- 10.03	100.0 +/- 0.0	99.8 +/- 1.37	97.96 +/- 9.29
<i>CRYAB</i>	51.81 +/- 7.45	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.16 +/- 3.52
<i>CRYBA1</i>	55.27 +/- 8.43	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.64 +/- 1.33
<i>CRYBA4</i>	55.82 +/- 7.46	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.24	98.56 +/- 3.27
<i>CRYBB1</i>	53.27 +/- 8.62	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	97.91 +/- 8.42
<i>CRYBB2</i>	50.19 +/- 8.28	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.12 +/- 5.78
<i>CRYBB3</i>	50.28 +/- 8.18	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.65 +/- 3.97
<i>CRYGA</i>	49.09 +/- 9.38	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.15	95.89 +/- 10.02
<i>CRYGB</i>	50.81 +/- 9.07	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	96.47 +/- 8.46
<i>CRYGC</i>	51.49 +/- 7.38	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.28 +/- 2.15
<i>CRYGD</i>	50.35 +/- 8.25	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.21	98.13 +/- 4.52
<i>CRYGS</i>	53.85 +/- 8.72	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.04 +/- 2.7
<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>CYP51A1</i>	54.24 +/- 7.09	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.45 +/- 1.3

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>DHCR7</i>	53.76 +/- 8.94	99.97 +/- 0.12	99.79 +/- 0.86	98.57 +/- 5.94
<i>DNMBP</i>	52.74 +/- 8.0	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.27	99.06 +/- 2.26
<i>DYRK1A</i>	53.44 +/- 7.54	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.49	98.08 +/- 2.69
<i>EED</i>	51.98 +/- 7.22	100.0 +/- 0.0	99.28 +/- 2.28	95.19 +/- 6.64
<i>EIF2B2</i>	53.34 +/- 7.58	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.06	99.07 +/- 2.4
<i>EPG5</i>	54.69 +/- 7.62	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	99.28 +/- 2.18
<i>EPHA2</i>	52.77 +/- 8.21	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.48	97.96 +/- 5.18
<i>ERCC2</i>	49.53 +/- 8.41	99.98 +/- 0.04	99.8 +/- 0.64	96.83 +/- 6.71
<i>ERCC3</i>	52.37 +/- 7.58	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.13 +/- 2.26
<i>ERCC5</i>	54.36 +/- 7.36	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.45 +/- 1.43
<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>EYA1</i>	55.89 +/- 7.45	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.62 +/- 0.99
<i>FBN1</i>	55.19 +/- 7.67	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.42 +/- 1.72
<i>FOXE3</i>	46.47 +/- 8.23	100.0 +/- 0.0	99.3 +/- 2.22	93.29 +/- 13.76
<i>FTL</i>	47.72 +/- 8.25	100.0 +/- 0.0	99.78 +/- 1.12	97.24 +/- 6.88
<i>FYCO1</i>	53.59 +/- 7.88	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.15	99.16 +/- 3.79
<i>FZD4</i>	52.85 +/- 7.87	99.98 +/- 0.04	99.91 +/- 0.16	98.51 +/- 3.33
<i>GALK1</i>	52.67 +/- 9.14	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.39	98.3 +/- 5.26
<i>GALT</i>	51.51 +/- 8.19	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.05 +/- 2.48
<i>GCNT2</i>	54.22 +/- 7.75	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.34 +/- 2.2
<i>GEMIN4</i>	51.77 +/- 8.46	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	98.77 +/- 3.78
<i>GFER</i>	50.36 +/- 8.83	100.0 +/- 0.02	99.66 +/- 0.66	95.5 +/- 8.07
<i>GJA1</i>	53.43 +/- 7.32	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.14 +/- 1.51
<i>GJA3</i>	53.4 +/- 7.6	100.0 +/- 0.01	99.97 +/- 0.16	99.14 +/- 2.19
<i>GJA8</i>	51.22 +/- 8.51	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	98.41 +/- 4.32
<i>GLS</i>	53.72 +/- 6.87	99.9 +/- 0.17	99.85 +/- 0.22	98.74 +/- 2.15
<i>GNPAT</i>	54.82 +/- 7.67	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.57 +/- 1.07
<i>GTF2H5</i>	54.75 +/- 7.22	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.45 +/- 1.01
<i>HMX1</i>	48.36 +/- 9.52	100.0 +/- 0.0	99.38 +/- 2.74	93.22 +/- 11.77
<i>HSF4</i>	49.36 +/- 8.32	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.51	96.7 +/- 9.84
<i>HTRA2</i>	48.75 +/- 8.47	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.1	97.68 +/- 6.23
<i>HYCC1</i>	54.33 +/- 7.45	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.08	99.3 +/- 1.36
<i>INPP5K</i>	51.58 +/- 8.09	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.9 +/- 3.6
<i>INTS1</i>	53.57 +/- 8.89	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.19	97.97 +/- 4.95
<i>JAM3</i>	55.37 +/- 7.95	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.4 +/- 1.64
<i>LCAT</i>	49.98 +/- 9.34	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.34	96.89 +/- 8.91
<i>LEMD2</i>	51.28 +/- 7.99	99.99 +/- 0.07	99.95 +/- 0.28	97.35 +/- 5.51
<i>LIM2</i>	48.32 +/- 8.43	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	96.84 +/- 8.64
<i>LONP1</i>	53.36 +/- 8.51	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	98.35 +/- 4.95
<i>LSS</i>	52.48 +/- 8.37	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.4	98.34 +/- 5.28
<i>MAF</i>	42.84 +/- 6.95	99.97 +/- 0.05	98.22 +/- 4.06	84.53 +/- 14.06
<i>MAN2B1</i>	50.87 +/- 8.28	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	98.19 +/- 5.51
<i>MIP</i>	51.81 +/- 8.54	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	98.42 +/- 3.68
<i>MSMO1</i>	54.4 +/- 7.1	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.19 +/- 2.05
<i>MYH9</i>	52.51 +/- 7.98	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.14	98.64 +/- 4.25

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>NDP</i>	42.78 +/- 16.21	99.96 +/- 0.25	93.63 +/- 13.19	70.24 +/- 35.63
<i>NF2</i>	52.6 +/- 8.13	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.46	98.92 +/- 3.16
<i>NHS</i>	42.18 +/- 15.83	99.7 +/- 1.66	93.66 +/- 10.27	68.66 +/- 35.99
<i>OCRL</i>	40.92 +/- 15.61	99.87 +/- 0.59	91.55 +/- 13.83	66.68 +/- 38.47
<i>OPA3</i>	51.76 +/- 8.25	99.98 +/- 0.04	99.96 +/- 0.06	98.68 +/- 3.1
<i>P3H2</i>	53.39 +/- 7.69	100.0 +/- 0.01	99.86 +/- 0.6	98.5 +/- 4.09
<i>PANK4</i>	52.12 +/- 8.24	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.59	98.09 +/- 3.97
<i>PAX6</i>	52.35 +/- 7.1	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.13	98.35 +/- 3.15
<i>PEX1</i>	55.37 +/- 6.89	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.55 +/- 1.1
<i>PEX10</i>	56.38 +/- 8.62	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.45	99.24 +/- 2.69
<i>PEX11B</i>	50.85 +/- 8.32	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.38 +/- 3.17
<i>PEX12</i>	52.35 +/- 7.99	99.94 +/- 0.09	99.91 +/- 0.19	99.26 +/- 1.91
<i>PEX13</i>	54.34 +/- 7.3	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.28	99.26 +/- 2.16
<i>PEX14</i>	51.87 +/- 8.66	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.55	98.01 +/- 6.89
<i>PEX16</i>	51.67 +/- 9.09	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.3	98.06 +/- 4.43
<i>PEX19</i>	53.44 +/- 8.25	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.58 +/- 1.02
<i>PEX2</i>	54.84 +/- 7.73	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.74 +/- 0.88
<i>PEX26</i>	53.39 +/- 7.8	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.18	98.78 +/- 3.09
<i>PEX3</i>	55.63 +/- 7.13	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.35 +/- 1.19
<i>PEX5</i>	51.66 +/- 7.92	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.44	98.67 +/- 4.0
<i>PEX6</i>	49.64 +/- 7.84	99.96 +/- 0.05	99.82 +/- 0.41	96.66 +/- 7.29
<i>PEX7</i>	56.2 +/- 7.37	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.46 +/- 1.84
<i>PITX3</i>	48.0 +/- 9.2	100.0 +/- 0.0	99.59 +/- 2.39	95.06 +/- 12.63
<i>PTCH1</i>	52.9 +/- 7.4	100.0 +/- 0.0	99.8 +/- 0.72	97.29 +/- 5.08
<i>PXDN</i>	54.31 +/- 8.0	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.2	98.9 +/- 3.69
<i>RAB18</i>	55.27 +/- 7.64	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.65 +/- 1.29
<i>RAB3GAP1</i>	52.78 +/- 7.46	100.0 +/- 0.0	99.69 +/- 1.41	97.72 +/- 4.82
<i>RAB3GAP2</i>	55.11 +/- 6.94	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.4 +/- 1.17
<i>RIC1</i>	54.17 +/- 7.5	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.33	98.86 +/- 1.92
<i>SC5D</i>	54.57 +/- 7.8	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	99.29 +/- 1.45
<i>SIL1</i>	51.91 +/- 8.39	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.57	98.73 +/- 4.0
<i>SIPA1L3</i>	52.58 +/- 7.87	99.99 +/- 0.03	99.59 +/- 0.97	97.01 +/- 4.86
<i>SLC16A12</i>	53.84 +/- 8.07	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.17	98.88 +/- 3.04
<i>SLC2A1</i>	51.69 +/- 8.24	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	98.8 +/- 2.86
<i>SLC33A1</i>	52.92 +/- 7.64	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.14	98.02 +/- 3.23
<i>SRD5A3</i>	54.37 +/- 7.77	99.99 +/- 0.04	99.92 +/- 0.42	99.21 +/- 1.59
<i>TBC1D20</i>	51.14 +/- 8.26	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.53	97.98 +/- 3.49
<i>TDRD7</i>	55.41 +/- 7.61	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.17 +/- 2.33
<i>TFAP2A</i>	49.36 +/- 7.02	100.0 +/- 0.0	99.05 +/- 1.38	93.93 +/- 4.72
<i>UNC45B</i>	52.15 +/- 8.26	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.43	98.86 +/- 3.57
<i>VIM</i>	51.99 +/- 7.22	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.79	98.52 +/- 4.92
<i>VSX2</i>	51.4 +/- 8.44	100.0 +/- 0.01	99.98 +/- 0.13	98.03 +/- 6.43
<i>WFS1</i>	54.5 +/- 8.88	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.11	98.44 +/- 6.43
<i>WRN</i>	54.77 +/- 7.05	99.98 +/- 0.07	99.82 +/- 0.25	98.72 +/- 1.66
<i>XYLT2</i>	52.99 +/- 7.93	100.0 +/- 0.0	99.81 +/- 0.73	98.4 +/- 5.72

