

Analyse af gener relevante ved mistanke om hereditært glaukom

Panelbeskrivelse

Navn: Analyse af gener relevante ved mistanke om hereditært glaukom

Antal gener: 42

version: 2.0

Ibrugtagningsdato: 2025-06-10

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 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 15X, er < 95 % er markeret med². Gener, der derudover vides at være suboptimalt dækket, er markeret med³. Værdier er angivet med +/- standardafvigelse.

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 15x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
ADAMTS10	49.67 +/- 8.31	100.0 +/- 0.0	99.71 +/- 1.3	95.86 +/- 7.2
ADAMTS17	52.78 +/- 8.22	99.94 +/- 0.09	99.8 +/- 0.58	98.34 +/- 3.38
ANAPC1	46.64 +/- 6.27	99.0 +/- 0.89	93.58 +/- 2.52	84.45 +/- 4.9
ATAD3A	48.89 +/- 8.14	99.97 +/- 0.21	99.32 +/- 1.57	93.42 +/- 7.9
B3GLCT	54.52 +/- 7.58	99.86 +/- 0.09	99.86 +/- 0.09	99.11 +/- 1.48
BEST1	50.94 +/- 8.34	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.2	98.39 +/- 4.93
CDK9	52.44 +/- 8.0	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.18	98.39 +/- 4.06
COL2A1	50.27 +/- 8.25	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.48	97.93 +/- 6.53
COL4A1	53.49 +/- 7.61	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	98.83 +/- 3.9
CPAMD8	49.93 +/- 7.89	100.0 +/- 0.0	99.76 +/- 0.73	96.84 +/- 6.76
CRB1	54.71 +/- 7.34	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.47 +/- 1.33
CREBBP	49.4 +/- 7.69	99.77 +/- 0.53	98.17 +/- 2.39	92.72 +/- 5.97
CYP11B1	56.28 +/- 7.18	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.59 +/- 1.33
FAR1	56.36 +/- 7.12	100.0 +/- 0.01	99.99 +/- 0.04	99.64 +/- 0.75
FBN1	55.21 +/- 7.75	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.42 +/- 1.72
FOXC1	46.73 +/- 7.76	100.0 +/- 0.0	99.24 +/- 2.68	91.17 +/- 12.71
FOXD3	48.13 +/- 7.77	100.0 +/- 0.0	99.56 +/- 1.64	94.71 +/- 11.0
FOXE3	46.48 +/- 8.24	100.0 +/- 0.0	99.29 +/- 2.26	93.29 +/- 13.76
GALE	50.09 +/- 7.96	100.0 +/- 0.0	99.85 +/- 1.03	97.84 +/- 5.9
GJA1	53.43 +/- 7.59	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.14 +/- 1.51
IFIH1	54.43 +/- 7.58	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.27	99.44 +/- 1.67

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 15x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
LMX1B	48.87 +/- 8.42	99.88 +/- 0.42	97.96 +/- 2.69	93.1 +/- 7.22
LTBP2	53.42 +/- 8.22	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.02	98.78 +/- 4.42
MED27	53.56 +/- 7.8	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.24 +/- 2.73
MYOC	51.67 +/- 7.8	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.21 +/- 2.56
NACC1	47.72 +/- 8.43	100.0 +/- 0.0	99.51 +/- 1.2	93.51 +/- 8.6
NUP188	52.56 +/- 7.99	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.44	98.73 +/- 3.56
OCRL	40.95 +/- 15.68	99.87 +/- 0.59	91.54 +/- 13.83	66.68 +/- 38.47
OPTN	54.88 +/- 7.73	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.52	98.91 +/- 2.51
PAX6	52.35 +/- 7.12	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.13	98.35 +/- 3.15
PIK3C2A	55.51 +/- 7.46	99.99 +/- 0.03	99.99 +/- 0.03	99.46 +/- 1.05
PITX2	52.06 +/- 7.09	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.52	98.78 +/- 4.6
PITX3	48.0 +/- 9.2	100.0 +/- 0.0	99.59 +/- 2.39	95.06 +/- 12.63
PLOD3	47.87 +/- 8.24	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.37	96.05 +/- 9.0
PXDN	54.33 +/- 8.09	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.2	98.9 +/- 3.69
RIGI	54.98 +/- 7.82	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.63 +/- 0.93
SBF2	54.56 +/- 7.48	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.05	99.16 +/- 1.87
SH3PXD2B	52.06 +/- 8.43	100.0 +/- 0.0	99.75 +/- 0.82	97.66 +/- 4.93
TBK1	55.69 +/- 7.2	99.98 +/- 0.04	99.95 +/- 0.21	99.56 +/- 0.85
TEK	53.67 +/- 8.05	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.35 +/- 1.67
WDR36	54.83 +/- 7.14	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.64 +/- 0.9
ZNF526	54.5 +/- 8.52	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	98.98 +/- 3.21

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