

Analyse af gener relevante ved øjenmisdannelse

Panelbeskrivelse

Navn: Analyse af gener relevante ved øjenmisdannelse

Antal gener: 112

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 [%]
<i>ABCB6</i>	52.53 +/- 8.58	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.24	98.57 +/- 7.1
<i>ACTB</i>	52.67 +/- 9.59	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.13	98.33 +/- 4.59
<i>ACTG1</i>	50.51 +/- 9.23	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.67	97.56 +/- 4.62
<i>ADAMTS10</i>	49.67 +/- 8.31	100.0 +/- 0.0	99.71 +/- 1.3	95.86 +/- 7.2
<i>ADAMTS17</i>	52.78 +/- 8.22	99.94 +/- 0.09	99.8 +/- 0.58	98.34 +/- 3.38
<i>ADAMTS18</i>	53.32 +/- 7.7	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.33	98.82 +/- 3.85
<i>ADAMTSL4</i>	47.81 +/- 8.71	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.5	95.91 +/- 7.97
<i>ALDH1A3</i>	54.34 +/- 7.85	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.32	99.07 +/- 2.48
<i>ALX1</i>	52.18 +/- 7.83	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.89 +/- 2.81
<i>ASPH</i>	54.98 +/- 7.7	99.99 +/- 0.03	99.98 +/- 0.05	99.33 +/- 1.89
<i>ATOH7</i>	56.3 +/- 8.98	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.33	98.88 +/- 4.06
<i>B3GALNT2</i>	54.46 +/- 7.74	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.2	99.41 +/- 1.46
<i>B3GLCT</i>	54.52 +/- 7.58	99.86 +/- 0.09	99.86 +/- 0.09	99.11 +/- 1.48
<i>BCOR</i>	41.48 +/- 15.61	99.57 +/- 1.64	91.31 +/- 13.69	67.34 +/- 35.47
<i>BMP4</i>	54.45 +/- 8.03	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.78 +/- 3.56
<i>C12ORF57</i>	49.91 +/- 7.86	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 1.09	98.38 +/- 6.52
<i>CAPN15</i>	52.89 +/- 9.46	99.9 +/- 0.63	98.71 +/- 2.27	93.52 +/- 7.53
<i>CDH2</i>	55.66 +/- 7.43	99.99 +/- 0.06	99.92 +/- 0.31	99.21 +/- 1.51
<i>CENPF</i>	54.2 +/- 7.49	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.6 +/- 1.06
<i>CHD7</i>	53.94 +/- 7.9	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.31	98.68 +/- 2.47
<i>CHRD11</i>	42.17 +/- 16.14	99.92 +/- 0.25	93.64 +/- 10.14	68.48 +/- 36.93
<i>CLDN19</i>	49.61 +/- 9.11	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 1.0	96.86 +/- 9.17

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 15x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
COL18A1	53.15 +/- 9.25	99.96 +/- 0.08	99.63 +/- 0.71	97.24 +/- 5.86
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
CREBBP	49.4 +/- 7.69	99.77 +/- 0.53	98.17 +/- 2.39	92.72 +/- 5.97
CRIM1	53.12 +/- 7.55	99.98 +/- 0.13	99.64 +/- 1.16	97.16 +/- 4.13
CYP1B1	56.28 +/- 7.18	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.59 +/- 1.33
DYRK1A	53.45 +/- 7.66	100.0 +/- 0.0	99.81 +/- 0.49	98.08 +/- 2.69
ERCC1	51.08 +/- 8.36	100.0 +/- 0.01	99.84 +/- 0.72	97.81 +/- 7.39
EYA1	55.91 +/- 7.53	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.62 +/- 0.99
FAT1	55.13 +/- 7.69	100.0 +/- 0.03	99.94 +/- 0.22	99.41 +/- 1.6
FGFR1	52.48 +/- 8.64	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.47	97.99 +/- 6.49
FOXC1	46.73 +/- 7.76	100.0 +/- 0.0	99.24 +/- 2.68	91.17 +/- 12.71
FOXC2	49.24 +/- 8.27	100.0 +/- 0.01	99.68 +/- 1.66	95.46 +/- 10.36
FOXE3	46.48 +/- 8.24	100.0 +/- 0.0	99.29 +/- 2.26	93.29 +/- 13.76
FOXL2	50.57 +/- 8.73	100.0 +/- 0.0	99.31 +/- 2.64	93.93 +/- 10.51
FRAS1	53.66 +/- 7.61	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.32 +/- 1.77
FREM1	54.5 +/- 7.71	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.35 +/- 2.7
FREM2	55.11 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.35 +/- 2.4
FZD5	52.29 +/- 7.63	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.57	98.29 +/- 5.13
GDF3	51.68 +/- 9.7	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.4	99.02 +/- 4.27
GDF6	51.23 +/- 7.45	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.29	97.75 +/- 5.85
GJA1	53.43 +/- 7.59	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.14 +/- 1.51
GLI3	54.82 +/- 7.78	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.24 +/- 2.65
GRIP1	55.19 +/- 7.74	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.68 +/- 1.07
HCCS	42.84 +/- 16.27	99.83 +/- 1.1	93.94 +/- 11.68	70.0 +/- 35.47
HESX1	55.28 +/- 7.79	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.54	99.44 +/- 2.26
HMGB3	41.83 +/- 15.15	99.94 +/- 0.2	94.88 +/- 8.91	69.11 +/- 35.26
HMX1	48.36 +/- 9.52	100.0 +/- 0.0	99.38 +/- 2.74	93.21 +/- 11.78
KDM6A	41.98 +/- 15.75	99.88 +/- 0.7	93.58 +/- 9.68	68.64 +/- 35.84
KERA	54.78 +/- 7.17	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.66 +/- 1.18
LAMB2	53.76 +/- 8.87	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.16	98.94 +/- 4.73
LRP2	54.31 +/- 7.61	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.41 +/- 1.36
LTBP2	53.42 +/- 8.22	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.02	98.78 +/- 4.42
MAB21L2	55.3 +/- 8.15	99.98 +/- 0.12	98.89 +/- 0.99	95.92 +/- 4.08
MFRP	48.77 +/- 8.23	100.0 +/- 0.0	99.75 +/- 1.58	96.88 +/- 8.76
MITF	55.43 +/- 8.12	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.3 +/- 1.74
MYRF	49.5 +/- 8.19	99.99 +/- 0.06	99.76 +/- 1.06	96.76 +/- 7.5
NAA10	39.33 +/- 15.56	99.74 +/- 0.92	89.47 +/- 17.91	64.0 +/- 40.61
NDP	42.79 +/- 16.25	99.96 +/- 0.25	93.61 +/- 13.18	70.24 +/- 35.63
NHS	42.2 +/- 15.89	99.69 +/- 1.67	93.66 +/- 10.27	68.65 +/- 36.0
OCRL	40.95 +/- 15.68	99.87 +/- 0.59	91.54 +/- 13.83	66.68 +/- 38.47
OLFM2	47.79 +/- 6.84	100.0 +/- 0.0	99.44 +/- 1.22	93.28 +/- 8.18
OTX2	52.15 +/- 8.58	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.91 +/- 2.84
PACS1	49.25 +/- 7.73	99.98 +/- 0.09	99.48 +/- 2.02	95.41 +/- 8.47
PAX2	45.55 +/- 7.82	100.0 +/- 0.01	99.64 +/- 1.68	93.13 +/- 12.12
PAX6	52.35 +/- 7.12	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.13	98.35 +/- 3.15

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 15x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>PIGL</i>	53.93 +/- 7.71	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.23 +/- 3.17
<i>PITX2</i>	52.06 +/- 7.09	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.52	98.78 +/- 4.6
<i>PITX3</i>	48.0 +/- 9.2	100.0 +/- 0.0	99.59 +/- 2.39	95.06 +/- 12.63
<i>PORCN³</i>	38.12 +/- 15.18	99.86 +/- 0.53	87.69 +/- 18.17	61.91 +/- 41.01
<i>PRR12</i>	47.53 +/- 8.07	99.95 +/- 0.23	99.3 +/- 1.39	93.68 +/- 8.9
<i>PRSS56</i>	50.07 +/- 9.18	100.0 +/- 0.0	99.81 +/- 0.76	96.34 +/- 9.76
<i>PTCH1</i>	52.91 +/- 7.48	100.0 +/- 0.0	99.8 +/- 0.72	97.28 +/- 5.09
<i>PUF60</i>	48.41 +/- 8.66	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.43	96.0 +/- 6.95
<i>PXDN</i>	54.33 +/- 8.09	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.2	98.9 +/- 3.69
<i>RAB18</i>	55.31 +/- 7.79	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.65 +/- 1.29
<i>RAB3GAP1</i>	52.81 +/- 7.59	100.0 +/- 0.0	99.69 +/- 1.41	97.72 +/- 4.82
<i>RAB3GAP2</i>	55.12 +/- 6.99	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.4 +/- 1.17
<i>RARB</i>	55.34 +/- 7.91	99.98 +/- 0.04	99.98 +/- 0.04	99.43 +/- 1.9
<i>RAX</i>	50.57 +/- 8.61	99.99 +/- 0.03	99.94 +/- 0.21	97.45 +/- 7.23
<i>RBP4</i>	51.7 +/- 8.16	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.91	97.65 +/- 4.38
<i>RERE</i>	50.1 +/- 7.49	99.94 +/- 0.25	98.68 +/- 1.67	94.02 +/- 6.31
<i>RPGRIPL1</i>	54.65 +/- 7.42	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.66 +/- 0.88
<i>SALL2</i>	50.78 +/- 7.99	99.99 +/- 0.06	99.85 +/- 0.37	97.49 +/- 4.41
<i>SALL4</i>	53.1 +/- 8.04	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.33	98.85 +/- 3.95
<i>SHH</i>	52.28 +/- 7.51	100.0 +/- 0.01	99.87 +/- 0.67	97.84 +/- 4.67
<i>SIX3</i>	48.35 +/- 7.1	99.99 +/- 0.03	99.58 +/- 1.35	93.85 +/- 10.24
<i>SIX6</i>	52.63 +/- 8.01	99.95 +/- 0.11	99.51 +/- 0.41	97.98 +/- 5.83
<i>SLC38A8</i>	51.3 +/- 8.37	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.3	97.96 +/- 6.97
<i>SLC4A4</i>	54.85 +/- 7.79	99.94 +/- 0.13	99.91 +/- 0.16	99.29 +/- 0.96
<i>SMCHD1</i>	55.37 +/- 7.44	99.92 +/- 0.04	99.87 +/- 0.21	99.16 +/- 1.74
<i>SMO</i>	49.62 +/- 7.86	100.0 +/- 0.0	99.66 +/- 1.61	97.11 +/- 7.12
<i>SMOC1</i>	50.98 +/- 8.5	100.0 +/- 0.0	99.83 +/- 0.78	97.5 +/- 6.52
<i>SOX2</i>	48.55 +/- 6.94	100.0 +/- 0.0	99.81 +/- 0.54	95.32 +/- 7.31
<i>SRD5A3</i>	54.39 +/- 7.94	99.99 +/- 0.04	99.92 +/- 0.42	99.21 +/- 1.59
<i>STRA6</i>	49.84 +/- 8.46	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.57	97.75 +/- 8.12
<i>TBC1D20</i>	51.15 +/- 8.36	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.53	97.98 +/- 3.51
<i>TENM3</i>	56.29 +/- 7.51	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.55 +/- 1.52
<i>TFAP2A</i>	49.35 +/- 7.05	100.0 +/- 0.0	99.05 +/- 1.38	93.9 +/- 4.73
<i>TMEM67</i>	54.94 +/- 7.94	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.08 +/- 1.68
<i>TMEM98</i>	51.71 +/- 8.3	99.99 +/- 0.07	99.74 +/- 0.59	98.1 +/- 4.26
<i>TMX3</i>	54.91 +/- 7.9	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	99.31 +/- 1.69
<i>TUBGCP4</i>	53.0 +/- 8.1	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.46	98.82 +/- 3.44
<i>VAX1</i>	45.83 +/- 7.37	99.81 +/- 0.73	98.3 +/- 3.93	90.8 +/- 10.5
<i>VCAN</i>	54.23 +/- 7.5	99.97 +/- 0.05	99.94 +/- 0.05	99.47 +/- 1.4
<i>VPS35L</i>	53.28 +/- 7.99	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.21	99.09 +/- 2.58
<i>VSX1</i>	54.85 +/- 7.42	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.42 +/- 1.6
<i>VSX2</i>	51.43 +/- 8.55	100.0 +/- 0.01	99.98 +/- 0.13	98.02 +/- 6.44
<i>WDR37</i>	54.14 +/- 7.99	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.38	98.82 +/- 2.34
<i>YAP1</i>	52.66 +/- 7.19	100.0 +/- 0.0	99.74 +/- 0.43	97.38 +/- 3.29