

Retinal Dystrofi

Panelbeskrivelse

Navn: Retinal Dystrofi

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>ABCA4</i>	52.58 +/- 7.81	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.32	98.75 +/- 4.1
<i>ABCC6</i>	51.66 +/- 7.95	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.42	98.58 +/- 5.09
<i>ABHD12</i>	50.52 +/- 8.43	100.0 +/- 0.01	99.74 +/- 0.8	96.96 +/- 6.38
<i>ACBD5</i>	55.13 +/- 7.4	99.95 +/- 0.05	99.94 +/- 0.05	99.27 +/- 1.35
<i>ACO2</i>	52.74 +/- 8.86	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.21	98.21 +/- 6.91
<i>ADAM9</i>	55.44 +/- 7.25	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.3	99.26 +/- 1.39
<i>ADAMTS18</i>	53.29 +/- 7.54	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.33	98.82 +/- 3.85
<i>ADGRV1</i>	54.77 +/- 7.32	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.49 +/- 1.01
<i>ADIPOR1</i>	52.07 +/- 7.51	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	98.22 +/- 3.82
<i>AFG3L2</i>	54.23 +/- 7.73	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.25	98.97 +/- 2.49
<i>AGBL5</i>	52.45 +/- 8.3	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.18	98.72 +/- 4.27
<i>AHI1</i>	55.17 +/- 7.18	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.54 +/- 0.81
<i>AHR</i>	53.49 +/- 7.53	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.66	97.84 +/- 3.02
<i>AIPL1</i>	54.5 +/- 8.21	99.96 +/- 0.05	99.95 +/- 0.05	99.05 +/- 3.48
<i>AIRE</i>	50.75 +/- 8.1	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.3	97.68 +/- 6.97
<i>ALDH3A2</i>	52.72 +/- 7.49	100.0 +/- 0.02	99.99 +/- 0.03	98.94 +/- 1.83
<i>ALMS1</i>	53.21 +/- 7.37	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.06	99.19 +/- 1.67
<i>ALPK1</i>	54.2 +/- 7.89	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.19 +/- 1.76
<i>AMACR</i>	54.69 +/- 7.36	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.38	99.09 +/- 1.99
<i>ARRHGFEF18</i>	52.82 +/- 8.11	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.19	98.38 +/- 4.49
<i>ARL13B</i>	55.43 +/- 6.94	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.65 +/- 0.82
<i>ARL2BP</i>	54.58 +/- 7.76	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.18	99.35 +/- 1.62
<i>ARL3</i>	51.12 +/- 7.88	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.29	98.11 +/- 3.81
<i>ARL6</i>	56.4 +/- 7.67	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.46 +/- 1.64
<i>ARSG</i>	52.02 +/- 7.77	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.6	98.46 +/- 3.84
<i>ASRGL1</i>	53.65 +/- 8.35	99.88 +/- 0.15	99.87 +/- 0.15	98.82 +/- 3.8
<i>ATF6</i>	54.63 +/- 7.31	100.0 +/- 0.01	99.95 +/- 0.05	99.41 +/- 1.38
<i>ATOH7</i>	56.29 +/- 8.97	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.33	98.88 +/- 4.06
<i>ATXN7</i>	50.36 +/- 6.95	99.85 +/- 0.18	97.86 +/- 1.92	92.95 +/- 4.38
<i>BBIP1</i>	55.34 +/- 8.01	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.44 +/- 2.45
<i>BBS1</i>	52.32 +/- 8.21	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	98.98 +/- 3.48

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>BBS10</i>	55.72 +/- 7.58	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.27	99.53 +/- 1.25
<i>BBS12</i>	56.53 +/- 8.3	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	99.45 +/- 1.89
<i>BBS2</i>	54.2 +/- 7.48	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.72 +/- 0.61
<i>BBS4</i>	53.63 +/- 7.86	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	99.52 +/- 1.37
<i>BBS5</i>	53.3 +/- 7.75	99.99 +/- 0.09	99.69 +/- 0.92	96.8 +/- 4.76
<i>BBS7</i>	56.16 +/- 7.06	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.64 +/- 0.95
<i>BBS9</i>	54.65 +/- 7.39	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.17 +/- 1.85
<i>BEST1</i>	50.9 +/- 8.16	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.2	98.39 +/- 4.93
<i>C1QTNF5</i>	48.61 +/- 8.25	100.0 +/- 0.0	99.85 +/- 0.66	96.2 +/- 8.75
<i>CABP4</i>	54.69 +/- 8.38	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.48	98.97 +/- 5.23
<i>CACNA1F</i>	38.21 +/- 15.3	99.65 +/- 1.14	87.17 +/- 18.93	61.65 +/- 41.54
<i>CACNA2D4</i>	51.06 +/- 7.96	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.13	98.33 +/- 4.63
<i>CAPN5</i>	51.8 +/- 8.3	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.22	98.64 +/- 3.81
<i>CC2D2A</i>	54.8 +/- 7.76	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	99.36 +/- 2.46
<i>CCT2</i>	55.36 +/- 7.19	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.37	99.39 +/- 1.49
<i>CDH23</i>	51.31 +/- 8.34	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.35	97.81 +/- 5.4
<i>CDHR1</i>	52.61 +/- 8.15	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.17	98.94 +/- 2.78
<i>CEP164</i>	49.95 +/- 8.04	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.5	96.83 +/- 6.45
<i>CEP19</i>	52.77 +/- 8.03	99.98 +/- 0.04	99.95 +/- 0.11	98.88 +/- 2.94
<i>CEP250</i>	52.31 +/- 7.85	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.34	98.65 +/- 4.62
<i>CEP290</i>	54.7 +/- 7.29	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.48 +/- 1.25
<i>CEP78</i>	55.79 +/- 7.25	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.1	99.52 +/- 1.16
<i>CERKL</i>	55.14 +/- 6.98	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.4 +/- 1.38
<i>CFAP410</i>	53.88 +/- 8.43	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.5	98.16 +/- 3.71
<i>CFAP418</i>	56.07 +/- 8.02	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.64 +/- 1.22
<i>CFH</i>	58.12 +/- 7.3	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 0.46
<i>CHM</i>	43.25 +/- 15.76	99.98 +/- 0.08	95.27 +/- 7.7	70.92 +/- 34.37
<i>CIB2</i>	49.11 +/- 8.72	99.9 +/- 0.0	99.68 +/- 1.13	96.08 +/- 8.18
<i>CLCC1</i>	54.57 +/- 7.33	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.37 +/- 1.41
<i>CLN3</i>	49.39 +/- 8.44	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.41	97.49 +/- 6.6
<i>CLN5</i>	55.94 +/- 7.3	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.7 +/- 0.68
<i>CLN6</i>	48.18 +/- 8.44	99.97 +/- 0.07	99.81 +/- 0.66	95.68 +/- 8.16
<i>CLN8</i>	52.11 +/- 7.66	99.38 +/- 0.38	98.36 +/- 1.03	95.98 +/- 3.9
<i>CLRN1</i>	54.46 +/- 7.34	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.65 +/- 1.37
<i>CLUAP1</i>	53.44 +/- 7.84	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.3 +/- 2.16
<i>CNGA1</i>	53.47 +/- 7.35	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.24	99.34 +/- 1.21
<i>CNGA3</i>	52.35 +/- 8.43	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.33	98.83 +/- 3.49
<i>CNGB1</i>	50.79 +/- 7.89	99.98 +/- 0.04	99.88 +/- 0.59	97.88 +/- 4.89
<i>CNGB3</i>	54.24 +/- 7.56	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.45 +/- 1.8
<i>CNNM4</i>	50.17 +/- 8.35	100.0 +/- 0.0	99.77 +/- 1.01	96.96 +/- 9.02
<i>COL18A1</i>	53.15 +/- 9.24	99.96 +/- 0.08	99.64 +/- 0.71	97.24 +/- 5.86
<i>COL4A1</i>	53.48 +/- 7.53	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	98.83 +/- 3.9
<i>COQ2</i>	55.89 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.01 +/- 3.42
<i>COQ5</i>	52.12 +/- 8.23	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.12 +/- 2.67
<i>CRB1</i>	54.7 +/- 7.26	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.47 +/- 1.33
<i>CRX</i>	50.07 +/- 8.15	99.98 +/- 0.04	99.91 +/- 0.45	97.82 +/- 5.11

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>CSPP1</i>	54.75 +/- 7.26	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.43 +/- 0.86
<i>CTC1</i>	50.94 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.24	98.53 +/- 4.52
<i>CTNNA1</i>	54.28 +/- 7.45	100.0 +/- 0.01	99.96 +/- 0.22	99.33 +/- 2.67
<i>CTNNB1</i>	55.01 +/- 7.47	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.1 +/- 1.44
<i>CTSD</i>	51.56 +/- 9.46	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.69	97.16 +/- 7.32
<i>CWC27</i>	53.66 +/- 7.07	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.47	98.86 +/- 2.56
<i>CYP2R1</i>	54.25 +/- 7.37	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.37 +/- 1.94
<i>CYP4V2</i>	54.14 +/- 7.79	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.25	99.0 +/- 2.83
<i>DHDDS</i>	51.91 +/- 8.25	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.47 +/- 4.24
<i>DHX38</i>	52.64 +/- 8.08	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	98.9 +/- 4.16
<i>DMD</i>	43.25 +/- 15.8	99.96 +/- 0.14	95.0 +/- 8.59	71.26 +/- 33.8
<i>DRAM2</i>	54.98 +/- 7.33	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.56 +/- 1.46
<i>EFEMP1</i>	55.21 +/- 7.89	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.29	99.04 +/- 2.21
<i>ELOVL1</i>	49.99 +/- 8.87	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.18	98.24 +/- 4.37
<i>ELOVL4</i>	54.92 +/- 7.56	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 1.01	98.68 +/- 2.86
<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>ESPN</i>	47.86 +/- 8.3	99.99 +/- 0.05	99.3 +/- 1.79	92.97 +/- 11.23
<i>EXOSC2</i>	51.85 +/- 8.23	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	98.83 +/- 4.46
<i>EYS</i>	56.41 +/- 7.34	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.59 +/- 0.99
<i>FAM161A</i>	54.03 +/- 7.52	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.27 +/- 2.32
<i>FLVCR1</i>	54.93 +/- 7.3	99.83 +/- 0.23	99.66 +/- 0.39	98.61 +/- 2.83
<i>FRMD7</i>	42.07 +/- 15.86	99.99 +/- 0.07	94.18 +/- 9.36	68.02 +/- 37.94
<i>FZD4</i>	52.85 +/- 7.87	99.98 +/- 0.04	99.91 +/- 0.16	98.51 +/- 3.33
<i>GDF6</i>	51.24 +/- 7.45	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.29	97.76 +/- 5.85
<i>GNAT1</i>	50.35 +/- 8.39	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.43	97.75 +/- 6.81
<i>GNAT2</i>	52.07 +/- 8.48	99.76 +/- 0.56	99.73 +/- 0.59	97.86 +/- 6.31
<i>GNB3</i>	49.07 +/- 8.49	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.75	97.7 +/- 6.67
<i>GNPTG</i>	52.9 +/- 8.52	100.0 +/- 0.0	99.77 +/- 1.05	98.06 +/- 4.33
<i>GPR143</i>	40.05 +/- 15.59	99.57 +/- 2.01	91.05 +/- 15.77	63.86 +/- 41.07
<i>GPR179</i>	51.35 +/- 8.08	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.7	98.01 +/- 6.16
<i>GRK1</i>	51.66 +/- 8.46	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.66	98.3 +/- 5.92
<i>GRM6</i>	54.15 +/- 8.15	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.51	98.46 +/- 5.29
<i>GRN</i>	53.72 +/- 8.47	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.96 +/- 3.52
<i>GUCA1A</i>	51.92 +/- 8.99	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.63 +/- 4.91
<i>GUCA1B</i>	51.94 +/- 7.5	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.41 +/- 5.81
<i>GUCY2D</i>	52.39 +/- 8.38	99.9 +/- 0.0	99.74 +/- 0.66	97.63 +/- 5.27
<i>HARS1</i>	52.53 +/- 8.08	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.28	98.46 +/- 6.7
<i>HCCS</i>	42.82 +/- 16.21	99.83 +/- 1.1	93.94 +/- 11.67	70.0 +/- 35.47
<i>HGSNAT</i>	53.29 +/- 7.79	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.0 +/- 2.22
<i>HK1</i>	52.73 +/- 8.56	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.39	98.5 +/- 5.51
<i>HMX1</i>	48.36 +/- 9.52	100.0 +/- 0.0	99.38 +/- 2.74	93.22 +/- 11.77
<i>IDH3A</i>	56.0 +/- 7.74	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.55 +/- 1.47
<i>IDH3B</i>	50.47 +/- 8.26	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	98.42 +/- 4.22
<i>IFT140</i>	55.04 +/- 8.47	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.16 +/- 2.44
<i>IFT172</i>	51.72 +/- 7.93	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	98.92 +/- 3.1

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>IFT27</i>	48.3 +/- 8.38	99.89 +/- 0.75	97.98 +/- 2.79	91.88 +/- 7.39
<i>IFT74</i>	54.97 +/- 7.31	100.0 +/- 0.03	99.98 +/- 0.06	99.66 +/- 0.72
<i>IFT81</i>	53.91 +/- 7.33	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.17	98.55 +/- 2.42
<i>IMPDH1</i>	49.93 +/- 8.49	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.45	97.33 +/- 7.4
<i>IMPG1</i>	55.3 +/- 7.67	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.59 +/- 0.69
<i>IMPG2</i>	54.04 +/- 7.4	99.89 +/- 0.14	99.61 +/- 0.3	98.49 +/- 2.24
<i>IQCB1</i>	54.8 +/- 7.25	99.92 +/- 0.1	99.89 +/- 0.1	99.46 +/- 0.92
<i>JAG1</i>	54.22 +/- 7.67	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.37	98.84 +/- 2.65
<i>KCNJ13</i>	54.39 +/- 7.8	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.48 +/- 1.52
<i>KCNV2</i>	58.56 +/- 8.4	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.7 +/- 0.93
<i>KIAA1549</i>	54.06 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.27	98.75 +/- 3.37
<i>KIF11</i>	55.49 +/- 7.47	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.74 +/- 0.86
<i>KIF3B</i>	51.97 +/- 7.97	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	98.89 +/- 2.12
<i>KIZ</i>	54.39 +/- 7.15	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.16	99.49 +/- 1.55
<i>KLHL7</i>	54.86 +/- 7.92	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.37	99.56 +/- 1.19
<i>LAMA1</i>	54.99 +/- 7.38	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.52 +/- 1.26
<i>LCA5</i>	53.97 +/- 7.09	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.63 +/- 0.92
<i>LIG3</i>	53.0 +/- 7.84	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.09	98.61 +/- 3.18
<i>LRAT</i>	54.61 +/- 7.07	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.13	99.33 +/- 1.95
<i>LRIT3</i>	53.83 +/- 7.7	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.47 +/- 1.21
<i>LRP2</i>	54.29 +/- 7.49	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.42 +/- 1.35
<i>LRP5</i>	52.35 +/- 8.26	99.98 +/- 0.07	99.55 +/- 1.19	96.63 +/- 5.5
<i>LZTFL1</i>	56.13 +/- 7.92	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.54 +/- 1.34
<i>MAK</i>	54.85 +/- 7.69	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.64 +/- 0.88
<i>MAPKAPK3</i>	53.54 +/- 8.45	100.0 +/- 0.03	99.9 +/- 0.61	97.83 +/- 5.68
<i>MED12</i>	38.78 +/- 15.09	99.63 +/- 2.0	88.98 +/- 17.17	63.13 +/- 40.43
<i>MERTK</i>	53.62 +/- 7.77	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.36	99.04 +/- 2.33
<i>MFRP</i>	48.77 +/- 8.21	100.0 +/- 0.0	99.75 +/- 1.58	96.88 +/- 8.76
<i>MFSD8</i>	55.95 +/- 7.59	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.73 +/- 0.66
<i>MKKS</i>	55.11 +/- 7.31	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.57 +/- 1.06
<i>MKS1</i>	50.74 +/- 8.08	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 1.1	98.55 +/- 4.1
<i>MMACHC</i>	49.2 +/- 8.64	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.84	96.32 +/- 8.15
<i>MSTO1</i>	51.12 +/- 8.2	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.53	97.14 +/- 7.13
<i>MTRFR</i>	54.45 +/- 8.5	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	99.31 +/- 1.67
<i>MVK</i>	51.87 +/- 7.94	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.39	98.25 +/- 5.52
<i>MYO7A</i>	51.8 +/- 8.48	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.47	97.97 +/- 5.43
<i>NBAS</i>	55.47 +/- 7.24	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.52 +/- 1.16
<i>NDP</i>	42.78 +/- 16.21	99.96 +/- 0.25	93.63 +/- 13.19	70.24 +/- 35.63
<i>NEUROD1</i>	52.4 +/- 6.68	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.0 +/- 2.59
<i>NMNAT1</i>	52.25 +/- 8.33	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.73	98.65 +/- 4.56
<i>NPHP1</i>	55.3 +/- 9.31	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 1.06	98.35 +/- 7.05
<i>NPHP3</i>	55.09 +/- 7.3	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.33 +/- 1.56
<i>NPHP4</i>	53.34 +/- 7.88	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.44	98.44 +/- 3.59
<i>NR2E3</i>	53.74 +/- 8.44	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.24	97.79 +/- 6.4
<i>NRL</i>	51.74 +/- 8.57	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.33	98.62 +/- 4.48
<i>NYX</i>	45.48 +/- 17.63	99.96 +/- 0.24	93.83 +/- 14.66	71.9 +/- 34.4

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>OAT</i>	55.97 +/- 7.96	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.32 +/- 1.48
<i>OFD1</i>	42.17 +/- 15.78	99.93 +/- 0.36	93.98 +/- 9.99	68.61 +/- 36.55
<i>OPN1SW</i>	54.7 +/- 8.82	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	98.7 +/- 5.91
<i>OTX2</i>	52.09 +/- 8.29	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.91 +/- 2.84
<i>P3H2</i>	53.39 +/- 7.69	100.0 +/- 0.01	99.86 +/- 0.6	98.5 +/- 4.09
<i>PANK2</i>	52.02 +/- 7.72	100.0 +/- 0.01	99.91 +/- 0.25	97.92 +/- 4.2
<i>PAX2</i>	45.55 +/- 7.78	100.0 +/- 0.01	99.64 +/- 1.67	93.15 +/- 12.12
<i>PCARE</i>	51.2 +/- 7.81	100.0 +/- 0.0	99.83 +/- 0.5	97.36 +/- 4.45
<i>PCDH15</i>	56.21 +/- 7.38	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.64 +/- 1.09
<i>PCYT1A</i>	53.31 +/- 7.92	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.1	99.23 +/- 2.6
<i>PDE6A</i>	54.08 +/- 7.9	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	98.98 +/- 2.84
<i>PDE6B</i>	54.19 +/- 8.82	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.49	98.52 +/- 5.46
<i>PDE6C</i>	52.98 +/- 7.49	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.42	98.91 +/- 3.03
<i>PDE6G</i>	47.05 +/- 9.41	100.0 +/- 0.01	99.76 +/- 1.01	94.21 +/- 13.16
<i>PDE6H</i>	55.7 +/- 8.86	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 0.53
<i>PDSS1</i>	55.53 +/- 6.84	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.74	99.08 +/- 2.49
<i>PDZD7</i>	47.1 +/- 8.17	100.0 +/- 0.0	99.44 +/- 3.11	94.47 +/- 11.79
<i>PEX1</i>	55.37 +/- 6.89	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.55 +/- 1.1
<i>PEX2</i>	54.84 +/- 7.73	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.74 +/- 0.88
<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>PGK1</i>	43.92 +/- 15.87	99.94 +/- 0.2	96.31 +/- 7.81	73.02 +/- 33.01
<i>PHYH</i>	55.21 +/- 7.7	99.96 +/- 0.05	99.95 +/- 0.05	99.45 +/- 1.74
<i>PITPNM3</i>	49.56 +/- 7.98	99.98 +/- 0.04	99.67 +/- 0.77	96.65 +/- 4.98
<i>PLA2G5</i>	51.74 +/- 7.83	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.13	98.63 +/- 4.94
<i>PLK4</i>	55.64 +/- 7.55	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.56 +/- 0.99
<i>PNPLA6</i>	52.18 +/- 8.57	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.24	97.88 +/- 5.9
<i>POC1B</i>	55.23 +/- 7.77	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.18	99.32 +/- 1.38
<i>POC5</i>	54.4 +/- 7.48	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.19 +/- 2.08
<i>POMGNT1</i>	52.05 +/- 8.91	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.42	98.61 +/- 4.01
<i>POMGNT2</i>	54.16 +/- 8.26	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.49	98.39 +/- 3.97
<i>POMT1</i>	53.53 +/- 8.13	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.12	99.08 +/- 3.38
<i>PPT1</i>	53.27 +/- 7.5	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.22	99.2 +/- 2.6
<i>PRCD</i>	50.39 +/- 8.08	100.0 +/- 0.0	99.85 +/- 0.58	98.15 +/- 4.65
<i>PRDM13</i>	52.75 +/- 7.96	99.98 +/- 0.1	99.52 +/- 2.36	97.3 +/- 6.89
<i>PROM1</i>	54.29 +/- 7.75	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.29 +/- 2.29
<i>PRPF3</i>	54.08 +/- 7.63	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.55 +/- 1.41
<i>PRPF31</i>	51.36 +/- 8.06	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.83	98.07 +/- 6.25
<i>PRPF4</i>	53.81 +/- 8.09	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.42 +/- 2.41
<i>PRPF6</i>	52.58 +/- 7.77	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.94 +/- 3.24
<i>PRPF8</i>	51.47 +/- 8.26	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	98.75 +/- 4.15
<i>PRPH2</i>	52.79 +/- 7.57	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	98.72 +/- 3.8
<i>PRPS1</i>	39.07 +/- 15.13	99.41 +/- 1.94	89.05 +/- 16.93	63.46 +/- 37.47
<i>RAB28</i>	54.22 +/- 7.11	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.6 +/- 2.57
<i>RAX2</i>	51.68 +/- 9.11	100.0 +/- 0.0	99.81 +/- 1.25	97.19 +/- 6.55
<i>RBP3</i>	55.26 +/- 8.02	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.18	99.31 +/- 3.61
<i>RBP4</i>	51.69 +/- 8.13	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.91	97.65 +/- 4.38

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
RCBTB1	54.47 +/- 7.56	99.93 +/- 0.14	99.82 +/- 0.43	98.96 +/- 1.59
RD3	51.46 +/- 7.9	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	98.65 +/- 3.52
RDH11	53.53 +/- 7.53	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.39 +/- 1.05
RDH12	52.02 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.95 +/- 3.84
RDH5	49.34 +/- 8.77	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.69	96.95 +/- 8.79
REEP6	50.01 +/- 8.46	100.0 +/- 0.0	99.52 +/- 2.01	95.98 +/- 8.53
RGR	52.58 +/- 8.21	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	98.57 +/- 5.14
RGS9	51.36 +/- 7.63	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.66 +/- 3.78
RGS9BP	52.7 +/- 8.74	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.15	98.2 +/- 3.71
RHO	52.22 +/- 8.33	99.98 +/- 0.1	99.96 +/- 0.18	98.88 +/- 3.97
RIMS2	55.05 +/- 7.27	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.6	98.98 +/- 1.77
RLBP1	53.2 +/- 8.56	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.14 +/- 3.64
ROM1	50.78 +/- 8.19	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.09 +/- 6.06
RP1	52.27 +/- 7.42	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.23	98.46 +/- 3.11
RP1L1	51.28 +/- 8.76	99.99 +/- 0.04	99.86 +/- 0.81	97.22 +/- 6.11
RP2	42.76 +/- 15.81	99.95 +/- 0.24	94.6 +/- 10.43	69.59 +/- 35.41
RP9	53.29 +/- 7.94	99.94 +/- 0.39	99.36 +/- 2.54	97.56 +/- 5.03
RPE65	54.64 +/- 7.35	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.56 +/- 1.17
RPGR	35.45 +/- 12.98	91.6 +/- 5.95	78.0 +/- 12.8	54.82 +/- 30.01
RPGRIP1	53.94 +/- 7.71	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.15 +/- 2.94
RPGRIP1L	54.61 +/- 7.24	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.66 +/- 0.88
RS1	41.1 +/- 15.78	99.84 +/- 0.81	91.36 +/- 13.83	66.18 +/- 37.36
RTN4IP1	53.37 +/- 7.98	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.02	99.08 +/- 2.82
SAG	53.16 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.16 +/- 3.05
SAMD11	46.95 +/- 8.81	100.0 +/- 0.0	99.37 +/- 2.04	92.94 +/- 12.37
SCAPER	55.08 +/- 7.27	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.55 +/- 0.84
SDCCAG8	55.14 +/- 7.42	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.53 +/- 1.56
SEMA4A	49.67 +/- 7.75	99.98 +/- 0.13	99.52 +/- 1.03	95.81 +/- 6.47
SLC24A1	52.36 +/- 7.73	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.21	98.99 +/- 3.2
SLC25A46	54.4 +/- 7.28	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	99.43 +/- 1.22
SLC37A3	53.45 +/- 7.55	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.02 +/- 2.51
SLC38A8	51.31 +/- 8.37	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.3	97.96 +/- 6.97
SLC6A6	51.31 +/- 7.86	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.73	98.01 +/- 4.59
SLC7A14	55.04 +/- 7.8	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.16	99.17 +/- 1.93
SNRNP200	52.57 +/- 8.86	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 0.87	97.71 +/- 8.58
SPATA7	55.16 +/- 7.38	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.53 +/- 1.42
SPP2	54.49 +/- 7.92	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.11 +/- 2.74
SPTLC1	55.71 +/- 7.72	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.5 +/- 1.16
SRD5A3	54.37 +/- 7.77	99.99 +/- 0.04	99.92 +/- 0.42	99.21 +/- 1.59
SSBP1	55.55 +/- 7.85	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.76 +/- 0.92
STN1	54.06 +/- 8.16	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.28 +/- 2.46
TEAD1	54.52 +/- 7.59	100.0 +/- 0.0	99.78 +/- 0.6	98.7 +/- 2.0
TIMM8A	40.72 +/- 14.41	99.9 +/- 0.5	93.69 +/- 13.01	68.2 +/- 36.76
TIMP3	52.25 +/- 7.84	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.21	98.69 +/- 3.27
TINF2	51.29 +/- 8.05	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	97.99 +/- 6.43
TLCD3B	44.52 +/- 7.58	99.88 +/- 0.45	97.07 +/- 4.17	86.96 +/- 9.56

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>TMEM216</i>	51.69 +/- 8.86	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.86 +/- 2.76
<i>TMEM218</i>	54.01 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.56 +/- 1.69
<i>TMEM231</i>	54.1 +/- 8.44	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.05	99.0 +/- 3.4
<i>TMEM237</i>	54.6 +/- 7.66	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.22	99.43 +/- 1.88
<i>TOPORS</i>	53.57 +/- 7.19	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.42 +/- 1.59
<i>TPP1</i>	50.71 +/- 8.63	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.62 +/- 3.99
<i>TRAF3IP1</i>	54.03 +/- 7.97	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.5	98.45 +/- 3.0
<i>TREX1</i>	51.22 +/- 9.71	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	97.72 +/- 6.99
<i>TRIM32</i>	54.97 +/- 7.88	100.0 +/- 0.0	99.83 +/- 0.45	98.45 +/- 2.54
<i>TRNT1</i>	56.41 +/- 7.4	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.75 +/- 0.55
<i>TRPM1</i>	54.82 +/- 7.65	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	99.44 +/- 1.76
<i>TSPAN12</i>	54.99 +/- 7.36	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.0 +/- 2.78
<i>TTC8</i>	55.05 +/- 7.69	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.7	99.14 +/- 2.09
<i>TTPA</i>	54.8 +/- 7.2	99.98 +/- 0.04	99.97 +/- 0.05	99.0 +/- 3.24
<i>TUB</i>	52.66 +/- 7.86	100.0 +/- 0.0	99.8 +/- 0.74	98.29 +/- 4.17
<i>TUBB4B</i>	53.36 +/- 8.69	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.45	97.22 +/- 5.93
<i>TUBGCP4</i>	52.97 +/- 7.93	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.46	98.83 +/- 3.39
<i>TUBGCP6</i>	55.05 +/- 8.88	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.36	98.93 +/- 3.92
<i>TULP1</i>	48.92 +/- 8.36	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.66	96.84 +/- 7.55
<i>UNC119</i>	48.39 +/- 8.86	100.0 +/- 0.0	99.77 +/- 1.55	95.29 +/- 11.63
<i>USH1C</i>	48.71 +/- 8.66	100.0 +/- 0.0	99.32 +/- 1.28	94.2 +/- 7.31
<i>USH1G</i>	51.99 +/- 8.87	100.0 +/- 0.0	99.68 +/- 0.98	95.85 +/- 6.19
<i>USH2A</i>	55.63 +/- 7.7	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.6 +/- 1.14
<i>USP45</i>	56.53 +/- 7.39	100.0 +/- 0.02	99.99 +/- 0.03	99.75 +/- 0.53
<i>VCAN</i>	54.22 +/- 7.4	99.99 +/- 0.03	99.95 +/- 0.05	99.47 +/- 1.4
<i>VPS13B</i>	55.04 +/- 7.2	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.62 +/- 1.05
<i>WDPCP</i>	55.05 +/- 7.5	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.16	99.43 +/- 1.45
<i>WDR19</i>	55.26 +/- 7.41	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.13	99.6 +/- 1.17
<i>WHRN</i>	50.54 +/- 8.36	99.94 +/- 0.09	99.81 +/- 0.63	97.07 +/- 7.61
<i>ZFYVE26</i>	52.87 +/- 7.83	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.28	98.84 +/- 3.35
<i>ZNF408</i>	53.42 +/- 8.07	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.06	98.84 +/- 4.72
<i>ZNF423</i>	52.76 +/- 8.1	99.99 +/- 0.08	99.68 +/- 0.81	97.54 +/- 3.63
<i>ZNF513</i>	50.36 +/- 8.82	100.0 +/- 0.0	99.85 +/- 0.59	96.29 +/- 7.07

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