

Repeatanalyse ved mistanke om heteritær ataksi

Analysebeskrivelse

Navn: Repeatanalyse ved mistanke om heteritær ataksi

Antal gener: 18

version: 1.0

Ibrugtagningsdato: 2026-02-20

Metodebeskrivelse: Der undersøges for tandem-repeat ekspansioner i relevante gener.

Prøveforberedelse og sekventering: Long-read sekventeringsbibliotek fremstilles ved brug af PureTarget™ kit 2.0 (cat#103-632-900, PacBio) med PureTarget™ repeat expansion panel 2.0 (cat#103-633-100, PacBio) iht. producentens anvisninger, og sekventeret på en PacBio Revio platform. Middelsekventeringsdybden for analysen er minimum 50X.

Dataanalyse: Ud fra uBAM-filer indeholdende 5mC metyleringsstatus alignes data mod referencegenom hg38 (version: GCA_000001405.15) vba. pbmm2 v1.17.0, PacBio. Kald af repeat-ekspansioner og haplotyping foretages vba. TRGT v4.0.0, PacBio.

Genliste

I nedenstående tabel er de patogene motifs i de enkelte gener, der undersøges angivet. For hvert motif er antallet af det maksimale repeats, som ikke betegnes som en ekspansion angivet. Referencen for denne er angivet i sidste kolonne (enten GeneReviews [#NBK535148] eller STRchive [PMID: 40140942]). Detekteres et større antal repeats end cutoffværdien, vil genet blive rapporteret som ekspanderet.

Gen	Motif	Benign cutoff [repeats]	Reference
<i>ATN1</i>	CAA	35	GeneReviews
<i>ATN1</i>	CAG	35	GeneReviews
<i>ATXN1</i>	CAG	35	GeneReviews
<i>ATXN10</i>	ATTCT	32	GeneReviews
<i>ATXN2</i>	CAG	31	GeneReviews
<i>ATXN3</i>	CAG	44	GeneReviews
<i>ATXN7</i>	CAG	27	GeneReviews
<i>ATXN8OS</i>	(CTA)n(CTG)n	50	GeneReviews
<i>BEAN1</i>	AATGG,AATAG	110	STRchive
<i>CACNA1A</i>	CAG(CTG)	18	GeneReviews
<i>DAB1</i>	ATTTC	30	STRchive
<i>FGF14</i>	CTT	179	STRchive
<i>FMR1</i>	CGG	44	GeneReviews
<i>FXN</i>	GAA	33	GeneReviews
<i>NOP56</i>	GGCCTG	14	GeneReviews
<i>PPP2R2B</i>	CAG	31	GeneReviews
<i>RFC1</i>	AAGGG	200	GeneReviews
<i>TBP</i>	CAG	40	GeneReviews
<i>ZFXH3</i>	CGG	22	STRchive

For supplerende oplysninger vedrørende analysen kan afdelingen kontaktes på mail: mol-dia@rn.dk. Rapport genereret: 02/03-2026