

Repeatanalyse ved mistanke om okulofaryngeal muskeldystrofi

Analysebeskrivelse

Navn: Repeatanalyse ved mistanke om okulofaryngeal muskeldystrofi

Antal gener: 1

version: 1.0

Ibrugtagningsdato: 2025-02-26

Metodebeskrivelse: Der undersøges for tandem-repeat ekspansioner ved brug af long-read sekventering (PacBio Revio platform).

Prøveforberedelse og sekventering: Til biblioteks fremstilling udføres targetering ved brug af clustered regularly interspaced short palindromic repeats (CRISPR)-associated protein-9 nuklease (Cas9) system, som en del af PureTarget Repeat Expansion Targeting kit (cat#103-234-700, Pacific Bioscience). Middelsekventeringsdybden for analysen er minimum 50X.

Dataanalyse: Referencegenom: hg38. Alignment foretages med pbmm2 (Pacific Biosciences). Data analyseres for repeatekspansioner samt haplotyping vha Tandem repeat genotyper tool (TRGT) software (Pacific Biosciences).

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 [GeneReviews #NBK535148]. Detekteres et større antal repeats end cutoffværdien, vil genet blive rapporteret som ekspanderet.

Gen	Motif	Benign cutoff [repeats]
<i>PABPN1</i>	GCN	20

For supplerende oplysninger vedrørende analysen kan afdelingen kontaktes på mail: mol-dia@rn.dk. Rapport genereret: 28/10-2025