

Repeatanalyse ved mistanke om okulofaryngeal muskeldystrofi

Analysebeskrivelse

Navn: Repeatanalyse ved mistanke om okulofaryngeal muskeldystrofi

Antal gener: 1

version: 1.1

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>PABPN1</i>	GCN	20	GeneReviews

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