**Evaluering av HTS-paneler ved endring av probesammensetning**

**Samleskjema for underskrift av genlisterevisjon 2022**

|  |  |
| --- | --- |
| **Endring: Gener/områder som er lagt til/fjernet (inkl indikasjon)** | |
| Første prøveopparbeiding og sekvenseringsrun: NS490 SBS241AB  Dato 21.01.22  Beskrivelse:  Dette er et samleskjema for følgende oppdaterte genlister ved årlig revisjon, selve probene er ikke endret: Albinisme\_v4\_120122: **Region med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning**  Ingen  **Region som inneholder baser med 1X eller mindre**  "chrom" "start" "end" "region" "size" "diff" Amelogenesis\_imperfecta\_v1\_120122: Ingen regioner med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning eller  som inneholder baser med 1X eller mindre. AnemiBenmarg\_v5\_040122: **Region med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning**  "chrom" "start" "end" "region" "mean"  "11" 22644347 22644348 "FANCF" 7.5625  "11" 22644352 22644353 "FANCF" 6.5  "12" 6978262 6978347 "TPI1\_E3" 17.639375  "X" 48547048 48547455 "WAS\_E10" 18.431875  "Y" 1351596 1351672 "CSF2RA\_E4" 0  "Y" 1354670 1354813 "CSF2RA\_E5" 0  "Y" 1357411 1357535 "CSF2RA\_E6" 0  "Y" 1357651 1357781 "CSF2RA\_E7" 0  "Y" 1359229 1359402 "CSF2RA\_E8" 0  "Y" 1363220 1363354 "CSF2RA\_E9" 0  "Y" 1364319 1364349 "CSF2RA\_E10" 0  "Y" 1369383 1369519 "CSF2RA\_E11" 0  "Y" 1372815 1372912 "CSF2RA\_E12" 0  "Y" 1374338 1374420 "CSF2RA\_E13" 0  "Y" 1378294 1378372 "CSF2RA\_E14" 0  **Region som inneholder baser med 1X eller mindre**  "chrom" "start" "end" "region" "size" "diff"  "1" 25735173 25735360 "RHCE\_E2" 187 43.375  "1" 161599567 161599825 "FCGR3B\_E3" 258 2.0625  "11" 5270597 5270820 "HBG1\_E2" 223 0.3125  "14" 65237602 65237847 "SPTB\_E27" 245 0.25  "19" 855563 855794 "ELANE\_E4" 231 0.25  "Y" 1351596 1351672 "CSF2RA\_E4" 76 76  "Y" 1354670 1354813 "CSF2RA\_E5" 143 143  "Y" 1357411 1357535 "CSF2RA\_E6" 124 124  "Y" 1357651 1357781 "CSF2RA\_E7" 130 130  "Y" 1359229 1359402 "CSF2RA\_E8" 173 173  "Y" 1363220 1363354 "CSF2RA\_E9" 134 134  "Y" 1364319 1364349 "CSF2RA\_E10" 30 30  "Y" 1369383 1369519 "CSF2RA\_E11" 136 136  "Y" 1372815 1372912 "CSF2RA\_E12" 97 97  "Y" 1374338 1374420 "CSF2RA\_E13" 82 82  "Y" 1378294 1378372 "CSF2RA\_E14" 78 78 Artrogrypose\_v2\_221221: **Region med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning**  "chrom" "start" "end" "region" "mean"  "22" 20779975 20780024 "SCARF2\_E13" 14.79 Ikke dekning i gnomAD heller. Vanskelig områder. Bølgedal i dekning. Dårlig i v1.5 også.  "22" 20780026 20780029 "SCARF2\_E12" 0.208125 Ikke dekning i gnomAD heller. Vanskelig områder. Bølgedal i dekning. Dårlig i v1.5 også.  **Region som inneholder baser med 1X eller mindre**  "chrom" "start" "end" "region" "size" "diff"  "2" 152438977 152439181 "NEB\_E102" 204 8.875 Hvite reads  "2" 152449529 152449733 "NEB\_E94" 204 5.9375 Hvite reads  "2" 152463119 152463227 "NEB\_E84" 108 5.3125 Hvite reads  "2" 179522224 179522308 "TTN\_E189" 84 2.875 Stort sett bra, noen prøver med veldig lav dekning  "2" 179522803 179522884 "TTN\_E186" 81 0.6875 Stort sett bra, noen prøver med veldig lav dekning. Noen hvite reads. "22" 20780026 20780029 "SCARF2\_E12" 3 2.375 Se overDystoni\_v6\_120122: **Region med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning**  "chrom" "start" "end" "region" "mean"  "19" 1383925 1383941 "NDUFS7\_E1" 17.245625  "19" 50823502 50823606 "KCNC3\_E4" 19.241875  "X" 152968389 152968513 "BCAP31\_E6" 19.0075  **Region som inneholder baser med 1X eller mindre**  "chrom" "start" "end" "region" "size" "diff"  "8" 22262223 22262493 "SLC39A14\_E2" 270 0.3125  "11" 72288427 72288638 "PDE2A\_E31" 211 0.5625  "17" 42429382 42429616 "GRN\_E11" 234 0.5  "19" 50364864 50364952 "PNKP\_E15" 88 2.625 Epilepsi\_v2\_221221: **Region med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning**  "chrom" "start" "end" "region" "mean"  "6" 33388041 33388108 "SYNGAP1\_E1" 15.9125 Dårlig dekket i v1.5 samt i gnomAD.  "11" 78189483 78189521 "NARS2\_E9" 11.950625 Dårligere dekket enn i v1.5. Lite konservert ekson uten noen clinvar-varianter. Kan fint skippe.  "X" 110987895 110988132 "ALG13\_E24" 13.0325 Repetisjonsområde  **Region som inneholder baser med 1X eller mindre**  "chrom" "start" "end" "region" "size" "diff"  "6" 157099063 157100605 "ARID1B\_E1" 1542 1.125 ok  "11" 78189483 78189521 "NARS2\_E9" 38 2 se over  "15" 83349223 83349507 "AP3B2\_E8" 284 0.5625 ok  "19" 589945 590577 "HCN2\_E1" 632 3.3125 Dårlig i 1.5 også. Ingen clinvar varianter.  "19" 50364864 50364952 "PNKP\_E15" 88 2.625 Variabel dekning.  "X" 53263400 53264366 "IQSEC2\_E15" 966 7.1875 Et område som er dårlig. Dårlig i v1.5 også. Vær obs.  "X" 110987895 110988132 "ALG13\_E24" 237 16.3125 Erytrocytose\_v6\_120122: Ingen regioner med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning eller  som inneholder baser med 1X eller mindre. Hemiplegisk\_migrene\_v6\_120122: Ingen regioner med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning eller  som inneholder baser med 1X eller mindre. Makrocefali\_v7\_120122: Ingen regioner med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning eller  som inneholder baser med 1X eller mindre. Muskelsykdom\_v6\_120122: **Region med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning**  "chrom" "start" "end" "region" "mean"  "6" 123594481 123594508 "TRDN\_E28" 1.0275  "6" 123599462 123599492 "TRDN\_E26" 2.1125  "22" 20779975 20780024 "SCARF2\_E13" 14.79  "22" 20780026 20780029 "SCARF2\_E12" 0.208125  **Region som inneholder baser med 1X eller mindre**  "chrom" "start" "end" "region" "size" "diff"  "2" 152438977 152439181 "NEB\_E102" 204 8.875  "2" 152449529 152449733 "NEB\_E94" 204 5.9375  "2" 152463119 152463227 "NEB\_E84" 108 5.3125  "2" 179522224 179522308 "TTN\_E189" 84 2.875  "2" 179522803 179522884 "TTN\_E186" 81 0.6875  "6" 123594481 123594508 "TRDN\_E28" 27 12.75  "6" 123599462 123599492 "TRDN\_E26" 30 7.5  "15" 34137062 34137263 "RYR3\_E93" 201 0.0625  "19" 19206933 19207014 "SLC25A42\_E2" 81 0.9375  "22" 20780026 20780029 "SCARF2\_E12" 3 2.375 OI\_utv\_v4\_120122: **Region med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning**  "chrom" "start" "end" "region" "mean"  "7" 94027693 94027708 "COL1A2\_E3" 1.75  **Region som inneholder baser med 1X eller mindre**  "chrom" "start" "end" "region" "size" "diff"  "7" 94027693 94027708 "COL1A2\_E3" 15 4.6875 OI\_v4\_120122: **Region med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning**  "chrom" "start" "end" "region" "mean"  "7" 94027693 94027708 "COL1A2\_E3" 1.75  **Region som inneholder baser med 1X eller mindre**  "chrom" "start" "end" "region" "size" "diff"  "7" 94027693 94027708 "COL1A2\_E3" 15 4.6875 Rasopati\_v4\_120122: Ingen regioner med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning eller  som inneholder baser med 1X eller mindre. Skjelett\_v10\_120122: **Region med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning**  "chrom" "start" "end" "region" "mean"  "7" 94027693 94027708 "COL1A2\_E3" 1.75  "9" 117045988 117046042 "COL27A1\_E40" 16.51625  "9" 136433724 136433880 "ADAMTSL2\_E15" 16.615625  "16" 19567051 19567068 "VPS35L\_E1" 17.385625  "22" 20779975 20780024 "SCARF2\_E13" 14.79  "22" 20780026 20780029 "SCARF2\_E12" 0.208125  "X" 13734122 13734208 "TRAPPC2\_E5" 17.0675  "X" 54497015 54497193 "FGD1\_E3" 17.520625  "X" 152864479 152864513 "CCNQ\_E2" 13.663125  "X" 152864515 152864529 "CCNQ\_E1" 2.535  "Y" 541632 541909 "SHOX\_E2" 0  "Y" 545352 545561 "SHOX\_E3" 0  "Y" 551555 551613 "SHOX\_E4" 0  "Y" 551733 551822 "SHOX\_E5" 0  "Y" 555125 555371 "SHOX\_E6" 0  **Region som inneholder baser med 1X eller mindre** "chrom" "start" "end" "region" "size" "diff""5" 42629139 42629205 "GHR\_E3" 66 8.25"6" 157099063 157100605 "ARID1B\_E1" 1542 1.125"7" 94027693 94027708 "COL1A2\_E3" 15 4.6875"9" 136419478 136419815 "ADAMTSL2\_E10" 337 1.25"11" 63990784 63990964 "FERMT3\_E15" 180 2.0625"15" 89398082 89402648 "ACAN\_E12" 4566 29.5625"17" 43552465 43553092 "PLEKHM1\_E4" 627 0.0625"22" 20780026 20780029 "SCARF2\_E12" 3 2.375"X" 152864479 152864513 "CCNQ\_E2" 34 0.0625"X" 152864515 152864529 "CCNQ\_E1" 14 2.125"Y" 541632 541909 "SHOX\_E2" 277 277"Y" 545352 545561 "SHOX\_E3" 209 209"Y" 551555 551613 "SHOX\_E4" 58 58"Y" 551733 551822 "SHOX\_E5" 89 89"Y" 555125 555371 "SHOX\_E6" 246 246Utviklingsavvik\_v12\_271221: **Region med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning**  "chrom" "start" "end" "region" "mean"  "2" 69472356 69472617 "ANTXR1\_E18" 18.410625 Dekningsdipp  "6" 33388041 33388108 "SYNGAP1\_E1" 15.9125 Dårlig dekning i v1.5 også.  "8" 144874045 144874083 "SCRIB\_E34" 15.72875 Lavere enn 1.5. Ingen clinvar-varianter  "9" 117045988 117046042 "COL27A1\_E40" 16.51625 Lavere enn 1.5. 1 clinvar pat variant. Tipper den ville blitt callet uansett.  "9" 136433724 136433880 "ADAMTSL2\_E15" 16.615625 Kun hvite reads  "11" 78189483 78189521 "NARS2\_E9" 11.950625 Dårlig dekning. Dårligere enn 1.5. Ingen clinvar-varianter.  "12" 80708084 80708111 "OTOGL\_E31" 5.125 Et ekson som ikke pleier å være uttrykt.  "12" 89919657 89919672 "POC1B\_E1" 18.713125 OK  "15" 28467173 28467361 "HERC2\_E36" 13.543125 Vanskelig område, med en del hvite reads.  "17" 7750136 7750334 "KDM6B\_E9" 17.25625 Vanskelig område, ok.  "19" 1383925 1383941 "NDUFS7\_E1" 17.245625 OK  "19" 50823502 50823606 "KCNC3\_E4" 19.241875 Vanskelig område, ok.  "21" 34948670 34948730 "SON\_E12" 18.29625 Vanskelig område, ok.  "22" 20779975 20780024 "SCARF2\_E13" 14.79 Vanskelig område, ok.  "22" 20780026 20780029 "SCARF2\_E12" 0.208125 Vanskelig område, ok.  "22" 51135984 51135989 "SHANK3\_E12" 0 OK  "X" 13734122 13734208 "TRAPPC2\_E5" 17.0675 Variabel dekning. Noen prøver veldig bra.  "X" 54497015 54497193 "FGD1\_E3" 17.520625 Ok  "X" 110987895 110988132 "ALG13\_E24" 13.0325 Repetert område  "X" 152864479 152864513 "CCNQ\_E2" 13.663125 Vanskelig område – også i 1.5. Ikke kodende i alamut  "X" 152864515 152864529 "CCNQ\_E1" 2.535 Vanskelig område – også i 1.5. Ikke kodende i alamut  "X" 152968389 152968513 "BCAP31\_E6" 19.0075 Dårlig dekning. Kun benigne clinvar.  "Y" 541632 541909 "SHOX\_E2" 0 På X  "Y" 545352 545561 "SHOX\_E3" 0 På X  "Y" 551555 551613 "SHOX\_E4" 0 På X  "Y" 551733 551822 "SHOX\_E5" 0 På X  "Y" 555125 555371 "SHOX\_E6" 0 På X  X:152968389-152968513 "BCAP31\_E6" 19.0075  **Region som inneholder baser med 1X eller mindre**  "chrom" "start" "end" "region" "size" "diff"  "1" 26506943 26507101 "CNKSR1\_E2" 158 0.625 ok  "1" 152275175 152287223 "FLG\_E3" 12048 0.1875 ok  "1" 240255409 240257024 "FMN2\_E1" 1615 0.4375 ok  "2" 29293459 29297127 "PCARE\_E1" 3668 0.4375 ok  "2" 152438977 152439181 "NEB\_E102" 204 8.875 ok, kun hvitt  "2" 152449529 152449733 "NEB\_E94" 204 5.9375 ok, kun hvitt  "2" 152463119 152463227 "NEB\_E84" 108 5.3125 ok, kun hvitt  "2" 179522224 179522308 "TTN\_E189" 84 2.875 ok  "2" 179522803 179522884 "TTN\_E186" 81 0.6875 ok  "5" 42629139 42629205 "GHR\_E3" 66 8.25 ok. Vanlig delesjon i noen prøver  "6" 41552506 41552629 "FOXP4\_E4" 123 1.625 ok  "6" 157099063 157100605 "ARID1B\_E1" 1542 1.125 ok  "7" 98507678 98508042 "TRRAP\_E15" 364 0.375 ok  "8" 77763121 77768536 "ZFHX4\_E10" 5415 0.0625 ok  "9" 136419478 136419815 "ADAMTSL2\_E10" 337 1.25 ok  "10" 79603204 79603464 "DLG5\_E6" 260 0.25 ok  "11" 65304456 65304599 "SCYL1\_E14" 143 0.1875 ok  "11" 78189483 78189521 "NARS2\_E9" 38 2 ok  "12" 9083030 9083523 "PHC1\_E7" 493 1.3125 ok  "12" 80708084 80708111 "OTOGL\_E31" 27 1.6875 ok  "12" 122252011 122252836 "SETD1B\_E6" 825 13.625 dekningsdipp – ikke clinvarvar  "13" 79175549 79176686 "POU4F1\_E2" 1137 0.1875 ok  "14" 99976493 99977119 "CCNK\_E11" 626 17 dekningsdipp ingen pat clinvar.  "14" 105687984 105688251 "BRF1\_E11" 267 0.4375 ok  "15" 34137062 34137263 "RYR3\_E93" 201 0.0625 ok  "15" 83349223 83349507 "AP3B2\_E8" 284 0.5625 ok  "15" 89398082 89402648 "ACAN\_E12" 4566 29.5625 hvite reads  "16" 3076063 3076167 "THOC6\_E4" 104 0.75 ok  "16" 30748369 30751054 "SRCAP\_E34" 2685 1 ok  "16" 30990465 30991515 "SETD1A\_E14" 1050 0.1875 ok  "16" 70993549 70993723 "HYDIN\_E39" 174 1.5 ok  "17" 7750136 7750334 "KDM6B\_E9" 198 2.625 ok  "18" 72997402 73000596 "TSHZ1\_E2" 3194 0.125 ok  "18" 77474490 77475528 "CTDP1\_E8" 1038 2.625 ok  "19" 5110632 5110829 "KDM4B\_E10" 197 2.875 ok  "19" 15353710 15354298 "BRD4\_E14" 588 0.6875 ok  "19" 19206933 19207014 "SLC25A42\_E2" 81 0.9375 ok  "19" 34003498 34003682 "PEPD\_E2" 184 0.375 ok  "19" 47882966 47883242 "DHX34\_E14" 276 1.1875 ok  "19" 50364864 50364952 "PNKP\_E15" 88 2.625 ok  "19" 51169448 51172542 "SHANK1\_E23" 3094 0.8125 ok  "21" 34948670 34948730 "SON\_E12" 60 1.9375 ok  "22" 20780026 20780029 "SCARF2\_E12" 3 2.375 ok  "22" 21065628 21065749 "PI4KA\_E51" 121 2.3125 ok  "22" 51135984 51135989 "SHANK3\_E12" 5 5 ok  "X" 53263400 53264366 "IQSEC2\_E15" 966 7.1875 vanskelig område - ok  "X" 70775039 70775235 "OGT\_E7" 196 0.125 ok  "X" 110987895 110988132 "ALG13\_E24" 237 16.3125 repetert område. ok  "X" 152864479 152864513 "CCNQ\_E2" 34 0.0625 ok  "X" 152864515 152864529 "CCNQ\_E1" 14 2.125 ok  "Y" 541632 541909 "SHOX\_E2" 277 277  "Y" 545352 545561 "SHOX\_E3" 209 209  "Y" 551555 551613 "SHOX\_E4" 58 58  "Y" 551733 551822 "SHOX\_E5" 89 89  "Y" 555125 555371 "SHOX\_E6" 246 246 Vask\_bindevev\_v6\_120122: Ingen regioner med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning eller  som inneholder baser med 1X eller mindre.  CNS\_kanalopatier\_v1\_310122:  Ingen regioner med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning eller  som inneholder baser med 1X eller mindre. APN\_v6\_060122: **Region med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning**  "chrom" "start" "end" "region" "mean"  "15" 45364514 45364636 "SORD\_E8" 2.3025  **Region som inneholder baser med 1X eller mindre**  "chrom" "start" "end" "region" "size" "diff"  "11" 65304456 65304599 "SCYL1\_E14" 143 0.1875  "14" 105173589 105174339 "INF2\_E8" 750 0.0625  "15" 45364514 45364636 "SORD\_E8" 122 38.1875  "18" 77474490 77475528 "CTDP1\_E8" 1038 2.625 "19" 50364864 50364952 "PNKP\_E15" 88 2.625Ataksi\_v6\_060122: **Region med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning**  "chrom" "start" "end" "region" "mean"  "6" 33388041 33388108 "SYNGAP1\_E1" 15.9125  "12" 89919657 89919672 "POC1B\_E1" 18.713125  "19" 50823502 50823606 "KCNC3\_E4" 19.241875  **Region som inneholder baser med 1X eller mindre**  "chrom" "start" "end" "region" "size" "diff"  "11" 65304456 65304599 "SCYL1\_E14" 143 0.1875  "13" 79175549 79176686 "POU4F1\_E2" 1137 0.1875  "14" 105687984 105688251 "BRF1\_E11" 267 0.4375  "19" 50364864 50364952 "PNKP\_E15" 88 2.625  "22" 21065628 21065749 "PI4KA\_E51" 121 2.3125 "X" 152814954 152815197 "ATP2B3\_E9" 243 3.3125HSP\_v6\_060122: **Region med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning**  Ingen  **Region som inneholder baser med 1X eller mindre**  "chrom" "start" "end" "region" "size" "diff"  "22" 21065628 21065749 "PI4KA\_E51" 121 2.3125 Motornevron\_v6\_060122: **Region med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning**  Ingen  **Region som inneholder baser med 1X eller mindre**  "chrom" "start" "end" "region" "size" "diff"  "5" 69372347 69372398 "SMN2\_E8" 51 0.5625 Bloedning\_trombofili\_v5\_040122: **Region med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning**  "chrom" "start" "end" "region" "mean"  "X" 48547048 48547455 "WAS\_E10" 18.431875  **Region som inneholder baser med 1X eller mindre**  "chrom" "start" "end" "region" "size" "diff"  "11" 63990784 63990964 "FERMT3\_E15" 180 2.0625 "12" 52309008 52309284 "ACVRL1\_E7" 276 0.5625Lungefibrose\_v4\_151221: **Region med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning**  "chrom" "start" "end" "region" "mean"  "Y" 1351596 1351672 "CSF2RA\_E4" 0  "Y" 1354670 1354813 "CSF2RA\_E5" 0  "Y" 1357411 1357535 "CSF2RA\_E6" 0  "Y" 1357651 1357781 "CSF2RA\_E7" 0  "Y" 1359229 1359402 "CSF2RA\_E8" 0  "Y" 1363220 1363354 "CSF2RA\_E9" 0  "Y" 1364319 1364349 "CSF2RA\_E10" 0  "Y" 1369383 1369519 "CSF2RA\_E11" 0  "Y" 1372815 1372912 "CSF2RA\_E12" 0  "Y" 1374338 1374420 "CSF2RA\_E13" 0  "Y" 1378294 1378372 "CSF2RA\_E14" 0  **Region som inneholder baser med 1X eller mindre**  "chrom" "start" "end" "region" "size" "diff"  "10" 81371581 81371753 "SFTPA1\_E3" 172 0.4375  "Y" 1351596 1351672 "CSF2RA\_E4" 76 76  "Y" 1354670 1354813 "CSF2RA\_E5" 143 143  "Y" 1357411 1357535 "CSF2RA\_E6" 124 124  "Y" 1357651 1357781 "CSF2RA\_E7" 130 130  "Y" 1359229 1359402 "CSF2RA\_E8" 173 173  "Y" 1363220 1363354 "CSF2RA\_E9" 134 134  "Y" 1364319 1364349 "CSF2RA\_E10" 30 30  "Y" 1369383 1369519 "CSF2RA\_E11" 136 136  "Y" 1372815 1372912 "CSF2RA\_E12" 97 97  "Y" 1374338 1374420 "CSF2RA\_E13" 82 82  "Y" 1378294 1378372 "CSF2RA\_E14" 78 78  NF2\_Schwan\_v3\_050122:  Ingen regioner med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning eller  som inneholder baser med 1X eller mindre. PIDD\_v10\_040122: **Region med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning**  "chrom" "start" "end" "region" "mean"  "X" 48547048 48547455 "WAS\_E10" 18.431875  "Y" 1351596 1351672 "CSF2RA\_E4" 0  "Y" 1354670 1354813 "CSF2RA\_E5" 0  "Y" 1357411 1357535 "CSF2RA\_E6" 0  "Y" 1357651 1357781 "CSF2RA\_E7" 0  "Y" 1359229 1359402 "CSF2RA\_E8" 0  "Y" 1363220 1363354 "CSF2RA\_E9" 0  "Y" 1364319 1364349 "CSF2RA\_E10" 0  "Y" 1369383 1369519 "CSF2RA\_E11" 0  "Y" 1372815 1372912 "CSF2RA\_E12" 0  "Y" 1374338 1374420 "CSF2RA\_E13" 0  "Y" 1378294 1378372 "CSF2RA\_E14" 0  **Region som inneholder baser med 1X eller mindre**  "chrom" "start" "end" "region" "size" "diff"  "1" 161192707 161192840 "APOA2\_E3" 133 0.5  "1" 196744016 196744074 "CFHR3\_E1" 58 3.625  "1" 196748291 196748486 "CFHR3\_E2" 195 24.375  "1" 196748926 196749103 "CFHR3\_E3" 177 22.125  "1" 196757345 196757528 "CFHR3\_E4" 183 22.875  "1" 196759174 196759357 "CFHR3\_E5" 183 1.5  "1" 196762446 196762643 "CFHR3\_E6" 197 24.625  "1" 196794606 196794801 "CFHR1\_E2" 195 36.5625  "1" 196795958 196796135 "CFHR1\_E3" 177 29.125  "1" 196797199 196797376 "CFHR1\_E4" 177 43.6875  "1" 196799629 196799812 "CFHR1\_E5" 183 1.5  "1" 196800926 196801129 "CFHR1\_E6" 203 6  "1" 196857280 196857338 "CFHR4\_E1" 58 3.625  "1" 196871547 196871745 "CFHR4\_E2" 198 12.375  "1" 196874237 196874420 "CFHR4\_E3" 183 11.4375  "1" 196875990 196876167 "CFHR4\_E4" 177 11.0625  "1" 196876445 196876628 "CFHR4\_E5" 183 11.4375  "1" 196879410 196879608 "CFHR4\_E6" 198 12.375  "1" 196883624 196883801 "CFHR4\_E8" 177 11.0625  "6" 31964605 31964838 "C4A\_E29" 233 3.25  "6" 31995012 31995222 "C4B\_E21" 210 1.3125  "11" 63990784 63990964 "FERMT3\_E15" 180 2.0625  "14" 106321584 106321920 "IGHM\_E2" 336 1.1875  "19" 855563 855794 "ELANE\_E4" 231 0.25  "19" 34003498 34003682 "PEPD\_E2" 184 0.375  "Y" 1351596 1351672 "CSF2RA\_E4" 76 76  "Y" 1354670 1354813 "CSF2RA\_E5" 143 143  "Y" 1357411 1357535 "CSF2RA\_E6" 124 124  "Y" 1357651 1357781 "CSF2RA\_E7" 130 130  "Y" 1359229 1359402 "CSF2RA\_E8" 173 173  "Y" 1363220 1363354 "CSF2RA\_E9" 134 134  "Y" 1364319 1364349 "CSF2RA\_E10" 30 30  "Y" 1369383 1369519 "CSF2RA\_E11" 136 136  "Y" 1372815 1372912 "CSF2RA\_E12" 97 97  "Y" 1374338 1374420 "CSF2RA\_E13" 82 82 "Y" 1378294 1378372 "CSF2RA\_E14" 78 78Prostata\_v2\_050122: Ingen regioner med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning eller  som inneholder baser med 1X eller mindre. Tynnfiber\_og\_nevropatisk\_smerte\_v5\_220121: Ingen regioner med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning eller  som inneholder baser med 1X eller mindre. CF\_v5\_180621: Ingen regioner med mindre enn 20 i gjennomsnittsdekning eller  som inneholder baser med 1X eller mindre. | |
| **Fra versjon – til versjon** | |
|  | |
| **Oppfyller endringer kvalitetskrav angitt i prosedyre: HTS Tolkning?** | |
| JA: Kommentar.  NEI | |
| **Sjekkliste for oppdatering** | |
|  | |
| x Oppdatert genlister på server og svarmaler  x Sjekket egen target.BED mot leverandørs target.BED  x Oppdatert i genetikkportalen | |
| **Evaluering godkjent av**   * **Fagansvarlig bioinformatikk:** * **Fagansvarlig HTS** * **Valideringsansvarlig** * **Medisinsk ansvarlig** | Dato/ Sign/Kommentar |

Referanser:

”HTS Tolkning”

**Endringskontroll**

Versjon 4 25.11.19 Ingen endringer ved periodisk gjennomgang

Versjon 3 11.12.18 Lagt til kontroll av BED i sjekklisten.

Versjon 2 28.03.17 Ingen endringer ved periodisk gjennomgang

Versjon 1 25.02.2015 Ny