

Ektodermal dysplasi

Panelbeskrivelse

Navn: Ektodermal dysplasi

version: 1.0

Ibrugtagningsdato: 30/05/2023

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>ABCC6</i>	51.66 +/- 7.95	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.42	98.58 +/- 5.09
<i>ADAM10</i>	55.03 +/- 7.14	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	99.23 +/- 1.86
<i>ADAM17</i>	54.08 +/- 7.63	99.99 +/- 0.03	99.94 +/- 0.16	99.02 +/- 2.33
<i>ALDH18A1</i>	54.06 +/- 7.76	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.28	99.09 +/- 2.87
<i>ANAPC1</i>	56.46 +/- 7.46	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.12	99.16 +/- 1.47
<i>ANTXR1</i>	52.28 +/- 7.76	99.93 +/- 0.18	98.56 +/- 1.06	95.64 +/- 3.69
<i>ANTXR2</i>	53.71 +/- 7.27	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 0.28	98.28 +/- 2.14
<i>ARHGAP31</i>	50.66 +/- 8.06	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.4	97.86 +/- 3.31
<i>ATP6V0A2</i>	53.58 +/- 7.51	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	99.26 +/- 1.69
<i>ATP7A</i>	43.34 +/- 15.44	99.96 +/- 0.18	95.8 +/- 8.34	72.24 +/- 33.0
<i>AXIN2</i>	52.73 +/- 8.02	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.19	98.1 +/- 4.74
<i>B3GALT6</i>	54.1 +/- 9.34	100.0 +/- 0.0	99.68 +/- 1.64	97.2 +/- 6.81
<i>B3GAT3</i>	50.47 +/- 8.04	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.24	98.5 +/- 3.88
<i>BCS1L</i>	52.11 +/- 8.27	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.85 +/- 5.02
<i>C3orf52</i>	53.46 +/- 8.28	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.18	99.09 +/- 2.59
<i>CAST</i>	55.05 +/- 7.4	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.21	98.82 +/- 2.42
<i>CDSN</i>	50.84 +/- 7.97	99.98 +/- 0.04	99.92 +/- 0.24	98.42 +/- 4.23
<i>COG6</i>	56.47 +/- 7.23	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.17	99.5 +/- 1.46
<i>CST6</i>	50.14 +/- 9.13	100.0 +/- 0.0	99.74 +/- 1.76	97.83 +/- 6.33
<i>CSTA</i>	54.25 +/- 8.6	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.63 +/- 1.24
<i>CYP26C1</i>	55.77 +/- 9.48	100.0 +/- 0.0	99.85 +/- 1.01	98.78 +/- 5.68
<i>DLL4</i>	53.58 +/- 8.64	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.37	99.04 +/- 2.65
<i>DLX3</i>	52.03 +/- 8.13	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.65 +/- 4.99
<i>DOCK6</i>	50.33 +/- 8.09	99.98 +/- 0.16	99.8 +/- 0.63	96.91 +/- 6.97
<i>DSC2</i>	54.14 +/- 7.15	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.31 +/- 1.68
<i>DSC2</i>	55.24 +/- 7.81	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.04	99.36 +/- 1.41
<i>DSG1</i>	54.63 +/- 7.25	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.28 +/- 1.44
<i>DSG4</i>	54.67 +/- 7.81	99.98 +/- 0.04	99.96 +/- 0.06	99.27 +/- 2.33
<i>DSP</i>	53.06 +/- 7.68	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	98.73 +/- 2.87
<i>EDA</i>	39.58 +/- 15.55	99.73 +/- 1.55	89.81 +/- 16.69	63.76 +/- 40.48
<i>EDAR</i>	52.92 +/- 8.04	100.0 +/- 0.01	99.98 +/- 0.15	99.11 +/- 2.0

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>EDARADD</i>	52.79 +/- 8.37	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.19	98.81 +/- 5.2
<i>EDNRA</i>	55.45 +/- 7.16	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.32 +/- 1.8
<i>EFEMP2</i>	50.77 +/- 8.1	100.0 +/- 0.01	99.87 +/- 0.6	97.71 +/- 7.99
<i>EGFR</i>	53.77 +/- 7.71	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.11 +/- 2.15
<i>ELN</i>	49.45 +/- 8.61	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.19	96.48 +/- 7.88
<i>EOGT</i>	55.68 +/- 7.61	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.48 +/- 1.39
<i>ERCC2</i>	49.53 +/- 8.41	99.98 +/- 0.04	99.8 +/- 0.64	96.83 +/- 6.71
<i>ERCC3</i>	52.37 +/- 7.58	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.13 +/- 2.26
<i>FBLN5</i>	50.92 +/- 8.2	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	97.89 +/- 6.0
<i>FLG2</i>	52.76 +/- 8.0	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.17	98.55 +/- 2.95
<i>FOXN1</i>	49.78 +/- 8.55	100.0 +/- 0.0	99.66 +/- 1.79	96.55 +/- 9.08
<i>FZD6</i>	54.82 +/- 7.15	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.26 +/- 1.55
<i>GGCX</i>	53.45 +/- 7.74	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.36 +/- 1.89
<i>GJA1</i>	53.43 +/- 7.32	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.14 +/- 1.51
<i>GJB6</i>	51.05 +/- 8.07	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.54	97.29 +/- 5.8
<i>GRHL2</i>	53.17 +/- 7.96	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.44 +/- 1.7
<i>GTF2E2</i>	52.38 +/- 7.5	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	98.43 +/- 3.13
<i>GTF2H5</i>	54.75 +/- 7.22	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.45 +/- 1.01
<i>HOXC13</i>	49.71 +/- 7.51	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	97.27 +/- 6.35
<i>HPGD</i>	55.41 +/- 7.62	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.64 +/- 0.99
<i>HR</i>	51.7 +/- 9.04	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.67	97.2 +/- 6.99
<i>HRURF</i>	52.48 +/- 10.82	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	96.21 +/- 8.89
<i>ITGA3</i>	49.18 +/- 8.13	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.24	97.22 +/- 6.6
<i>KDF1</i>	51.46 +/- 8.74	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.94	98.0 +/- 6.33
<i>KREMEN1</i>	52.73 +/- 8.07	99.99 +/- 0.04	99.85 +/- 0.56	98.21 +/- 3.88
<i>KRT13</i>	52.7 +/- 8.17	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	98.12 +/- 6.57
<i>KRT14</i>	50.11 +/- 8.24	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.68	97.7 +/- 6.56
<i>KRT16</i>	50.04 +/- 7.83	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	98.2 +/- 7.71
<i>KRT17</i>	50.94 +/- 7.9	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	98.67 +/- 3.5
<i>KRT2</i>	49.65 +/- 7.88	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	97.9 +/- 6.31
<i>KRT25</i>	55.0 +/- 8.07	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.63 +/- 1.2
<i>KRT5</i>	50.76 +/- 8.44	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.25	98.16 +/- 4.0
<i>KRT6A</i>	50.04 +/- 8.46	100.0 +/- 0.0	99.86 +/- 0.97	98.08 +/- 6.81
<i>KRT6B</i>	54.24 +/- 8.74	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.89 +/- 3.3
<i>KRT6C</i>	47.46 +/- 7.46	99.58 +/- 1.25	98.14 +/- 4.15	91.31 +/- 9.69
<i>KRT71</i>	52.69 +/- 8.77	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.15 +/- 3.53
<i>KRT74</i>	52.21 +/- 8.38	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.62 +/- 4.82
<i>KRT81</i>	50.99 +/- 8.44	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.54	98.05 +/- 6.42
<i>KRT83</i>	54.71 +/- 8.32	99.98 +/- 0.04	99.98 +/- 0.04	99.06 +/- 3.27
<i>KRT85</i>	52.78 +/- 8.25	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.96 +/- 3.53
<i>KRT86</i>	54.45 +/- 8.59	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.55	98.91 +/- 3.12
<i>LEF1</i>	54.18 +/- 7.73	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.33	98.53 +/- 3.91
<i>LMNA</i>	49.81 +/- 8.27	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.16	97.29 +/- 6.96
<i>LPAR6</i>	53.77 +/- 8.35	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.35 +/- 1.76
<i>LSS</i>	52.48 +/- 8.37	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.4	98.34 +/- 5.28
<i>MBTPS2</i>	43.43 +/- 16.02	99.94 +/- 0.32	94.48 +/- 9.81	71.49 +/- 33.85

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>MPLKIP</i>	53.26 +/- 7.06	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.17	98.86 +/- 2.54
<i>MSX1</i>	51.6 +/- 8.9	100.0 +/- 0.02	99.49 +/- 2.1	95.49 +/- 9.08
<i>NECTIN1</i>	48.18 +/- 8.39	99.98 +/- 0.09	99.2 +/- 1.75	94.16 +/- 8.67
<i>NECTIN4</i>	52.22 +/- 8.25	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.02	98.85 +/- 3.44
<i>NFKB2</i>	49.68 +/- 8.75	100.0 +/- 0.0	99.78 +/- 0.67	96.06 +/- 9.06
<i>NFKBIA</i>	50.6 +/- 8.27	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.19	96.06 +/- 8.23
<i>NLRP1</i>	50.81 +/- 8.39	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.49	98.19 +/- 5.4
<i>NOTCH1</i>	56.37 +/- 8.96	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.29	98.31 +/- 4.08
<i>PKP1</i>	50.97 +/- 8.0	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	98.38 +/- 5.29
<i>PLCD1</i>	53.51 +/- 8.43	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.93 +/- 4.16
<i>PORCN</i>	38.1 +/- 15.1	99.86 +/- 0.53	87.69 +/- 18.16	61.92 +/- 41.01
<i>PTCH1</i>	52.9 +/- 7.4	100.0 +/- 0.0	99.8 +/- 0.72	97.29 +/- 5.08
<i>PYCR1</i>	53.24 +/- 9.16	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.32	98.62 +/- 3.25
<i>RBPJ</i>	56.45 +/- 7.77	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	99.47 +/- 1.16
<i>RIN2</i>	52.68 +/- 7.7	100.0 +/- 0.01	99.98 +/- 0.08	98.37 +/- 2.58
<i>RIPK4</i>	56.4 +/- 8.72	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.49	99.14 +/- 3.29
<i>RNF113A</i>	41.56 +/- 16.54	100.0 +/- 0.0	91.65 +/- 15.97	65.16 +/- 40.65
<i>RSPO4</i>	47.69 +/- 7.64	99.99 +/- 0.09	99.58 +/- 0.98	94.64 +/- 8.6
<i>SLC39A4</i>	51.43 +/- 8.62	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.15	98.15 +/- 5.46
<i>SNAI2</i>	55.56 +/- 7.84	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.52 +/- 2.22
<i>SNRPE</i>	54.09 +/- 7.63	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.36 +/- 2.53
<i>SOX18</i>	51.99 +/- 10.26	100.0 +/- 0.0	99.41 +/- 2.48	94.97 +/- 11.4
<i>SUFU</i>	50.69 +/- 7.73	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.28	97.9 +/- 4.63
<i>TFAP2A</i>	49.36 +/- 7.02	100.0 +/- 0.0	99.05 +/- 1.38	93.93 +/- 4.72
<i>TGM5</i>	50.23 +/- 8.09	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	98.24 +/- 6.63
<i>TP63</i>	55.93 +/- 7.78	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.66 +/- 1.02
<i>TRAF6</i>	53.99 +/- 7.75	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.19	99.03 +/- 1.79
<i>TRPS1</i>	53.4 +/- 7.27	99.94 +/- 0.05	99.87 +/- 0.35	98.92 +/- 1.79
<i>TSPEAR</i>	52.25 +/- 8.19	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	98.46 +/- 4.33
<i>WNT10A</i>	52.24 +/- 9.18	99.93 +/- 0.46	99.62 +/- 2.23	97.02 +/- 9.18
<i>WNT10B</i>	52.17 +/- 8.54	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.26	98.18 +/- 5.33

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