

Analyse af gener relevante ved mistanke om ektodermal dysplasi

Panelbeskrivelse

Navn: Analyse af gener relevante ved mistanke om ektodermal dysplasi

Antal gener: 98

version: 2.0

Ibrugtagningsdato: 2025-06-02

Metodebeskrivelse: Prøveforberedelse og sekventering: Der udføres helgenomsekventering (WGS) med Illumina PCR free library prep (tagmentation) og Illumina sekventering (NovaSeq). Middelsekventeringsdybden for analysen er minimum 30X og minimumsandelen af genomet, der er dækket minimum 15X, er 95 %. Middelsekventeringsdybden og andelen, der i gennemsnit er dækket minimum 15X, for de enkelte gener kan ses i nedenstående tabel.

Dataanalyse: Referencegenom: hg38. Alignment og variantkald foretages med hhv. BWA og GATK. Data analyseres for strukturelle varianter vha. Manta og GATK-gCNV. Der foretages *in silico* filtrering af data til relevante genregioner baseret på nedenstående tabel. Varianter med allelfrekvens mindre end 15% filtreres som udgangspunkt fra. For de anførte gener undersøges der for varianter i de proteinkodende regioner og de nærmeste 10 bp i de tilstødende ikke-proteinkodende regioner, samt varianter i ikke-proteinkodende regioner indberettet som sandsynlig patogene (C4) eller patogene (C5) i ClinVar. Varianter klassificeres iht. ACMGs klassifikationsguideline (PMID: 25741868), og hvis tilgængelig og relevant benyttes ClinGens genspecifikke guideline. Varianter af ukendt klinisk betydning (C3) anføres kun i svaret, hvis de vurderes relevante i forhold til sygdomsbilledet. Anlægsbærerstatus for recessiv sygdom rapporteres ikke nødvendigvis. Genomsekventering er en screeningsmetode, og ikke alle varianter kan med sikkerhed identificeres. Den udførte analyse har ikke samme sensitivitet som DNA-microarrayanalyse ift. strukturelle varianter.

Genliste

Gener, hvor middelsekventeringsdybden er < 30X, er markeret med¹. Gener, hvor andelen af de kodede regioner, der dækket minimum 15X, er < 95 % er markeret med². Gener, der derudover vides at være suboptimalt dækket, er markeret med med³. Værdier er angivet med +/- standardafvigelse.

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 15x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>ABCC6</i>	50.08 +/- 7.67	100.0 +/- 0.0	99.85 +/- 0.9	97.68 +/- 5.84
<i>ADAM10</i>	54.82 +/- 7.24	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	99.18 +/- 1.96
<i>ADAM17</i>	54.09 +/- 7.74	99.99 +/- 0.03	99.94 +/- 0.16	99.02 +/- 2.33
<i>ANAPC1</i>	46.64 +/- 6.27	99.0 +/- 0.89	93.58 +/- 2.52	84.45 +/- 4.9
<i>ANTXR1</i>	52.3 +/- 7.88	99.93 +/- 0.19	98.54 +/- 1.07	95.62 +/- 3.69
<i>ANTXR2</i>	53.72 +/- 7.33	100.0 +/- 0.0	99.84 +/- 0.28	98.28 +/- 2.14
<i>APCDD1</i>	51.92 +/- 7.79	100.0 +/- 0.0	99.76 +/- 0.63	96.95 +/- 4.3
<i>ARHGAP31</i>	50.69 +/- 8.24	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.4	97.85 +/- 3.3
<i>AXIN2</i>	52.76 +/- 8.19	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.19	98.1 +/- 4.74
<i>C3ORF52</i>	53.49 +/- 8.42	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.18	99.09 +/- 2.59
<i>CAST</i>	55.12 +/- 7.67	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.21	98.82 +/- 2.42
<i>CDH3</i>	51.59 +/- 8.43	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.66	98.47 +/- 4.73
<i>CDSN</i>	50.84 +/- 8.0	99.98 +/- 0.04	99.92 +/- 0.24	98.42 +/- 4.23
<i>CST6</i>	50.14 +/- 9.14	100.0 +/- 0.0	99.74 +/- 1.76	97.83 +/- 6.33
<i>CSTA</i>	54.27 +/- 8.66	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.63 +/- 1.24
<i>DLL4</i>	53.54 +/- 8.7	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.37	99.04 +/- 2.65
<i>DLX3</i>	52.03 +/- 8.16	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.65 +/- 5.01
<i>DOCK6</i>	50.37 +/- 8.25	99.98 +/- 0.16	99.8 +/- 0.63	96.91 +/- 6.98
<i>DSC2</i>	54.17 +/- 7.27	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.31 +/- 1.7
<i>DSC3</i>	55.23 +/- 7.85	100.0 +/- 0.01	99.98 +/- 0.04	99.35 +/- 1.41
<i>DSG1</i>	54.65 +/- 7.36	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.28 +/- 1.44
<i>DSG4</i>	54.69 +/- 7.91	99.98 +/- 0.04	99.96 +/- 0.06	99.27 +/- 2.34

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 15x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>DSP</i>	53.11 +/- 7.87	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	98.73 +/- 2.87
<i>EDA</i>	39.6 +/- 15.64	99.73 +/- 1.55	89.8 +/- 16.7	63.76 +/- 40.49
<i>EDAR</i>	52.98 +/- 8.33	100.0 +/- 0.01	99.98 +/- 0.15	99.11 +/- 2.0
<i>EDARADD</i>	52.83 +/- 8.56	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.19	98.8 +/- 5.2
<i>EDNRA</i>	55.47 +/- 7.22	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.32 +/- 1.8
<i>EOGT</i>	55.69 +/- 7.68	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.48 +/- 1.39
<i>ERCC2</i>	49.54 +/- 8.45	99.98 +/- 0.04	99.8 +/- 0.64	96.81 +/- 6.73
<i>FLG2</i>	52.68 +/- 8.23	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.18	98.52 +/- 3.0
<i>FOXN1</i>	49.79 +/- 8.61	100.0 +/- 0.0	99.66 +/- 1.79	96.55 +/- 9.08
<i>FZD6</i>	54.83 +/- 7.22	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.26 +/- 1.55
<i>GGCX</i>	53.47 +/- 8.0	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.36 +/- 1.89
<i>GJA1</i>	53.43 +/- 7.59	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.14 +/- 1.51
<i>GJB6</i>	51.06 +/- 8.13	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.54	97.29 +/- 5.8
<i>GREM2</i>	54.8 +/- 8.08	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.3 +/- 2.51
<i>GRHL2</i>	53.2 +/- 8.13	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.44 +/- 1.7
<i>GTF2E2</i>	52.4 +/- 7.57	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	98.43 +/- 3.13
<i>GTF2H5</i>	54.67 +/- 7.29	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>HR</i>	51.72 +/- 9.13	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.67	97.19 +/- 6.99
<i>HRURF</i>	52.47 +/- 10.83	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	96.16 +/- 8.94
<i>ITGA3</i>	49.19 +/- 8.16	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.24	97.22 +/- 6.6
<i>KDF1</i>	51.49 +/- 8.88	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 0.94	98.0 +/- 6.33
<i>KREMEN1</i>	52.73 +/- 8.19	99.99 +/- 0.04	99.85 +/- 0.56	98.21 +/- 3.9
<i>KRT13</i>	52.71 +/- 8.23	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	98.12 +/- 6.57
<i>KRT14</i>	50.04 +/- 8.25	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.68	97.68 +/- 6.58
<i>KRT16</i>	49.93 +/- 7.79	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	98.2 +/- 7.71
<i>KRT17</i>	50.9 +/- 7.92	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	98.64 +/- 3.57
<i>KRT2</i>	49.65 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.07	97.89 +/- 6.31
<i>KRT25</i>	55.02 +/- 8.18	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.63 +/- 1.2
<i>KRT5</i>	50.75 +/- 8.56	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.25	98.15 +/- 4.01
<i>KRT6A</i>	49.22 +/- 8.47	100.0 +/- 0.0	99.82 +/- 1.0	97.29 +/- 7.7
<i>KRT6B</i>	53.27 +/- 9.09	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.77 +/- 3.4
<i>KRT6C</i>	45.64 +/- 7.25	99.02 +/- 3.3	95.94 +/- 5.87	86.04 +/- 10.94
<i>KRT74</i>	52.23 +/- 8.51	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.62 +/- 4.82
<i>KRT81²</i>	41.62 +/- 6.64	88.79 +/- 3.5	83.2 +/- 3.0	77.27 +/- 5.83
<i>KRT83</i>	54.7 +/- 8.37	99.98 +/- 0.04	99.98 +/- 0.04	99.06 +/- 3.29
<i>KRT85</i>	52.78 +/- 8.33	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.93 +/- 3.7
<i>KRT86</i>	46.43 +/- 7.29	98.09 +/- 3.15	88.74 +/- 5.21	80.87 +/- 4.76
<i>LEF1</i>	54.18 +/- 7.76	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.33	98.53 +/- 3.91
<i>LIPH</i>	53.68 +/- 8.35	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.28 +/- 1.7
<i>LPAR6</i>	53.78 +/- 8.39	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.35 +/- 1.76
<i>LRP6</i>	55.02 +/- 7.4	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.21	99.14 +/- 1.78
<i>LSS</i>	52.49 +/- 8.43	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.4	98.33 +/- 5.28
<i>MBTPS2</i>	43.44 +/- 16.05	99.94 +/- 0.32	94.48 +/- 9.81	71.48 +/- 33.85
<i>MPLKIP</i>	53.24 +/- 7.17	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.17	98.84 +/- 2.59
<i>MSX1</i>	51.42 +/- 8.97	100.0 +/- 0.02	99.47 +/- 2.1	95.4 +/- 9.11

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 15x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
NECTIN1	48.19 +/- 8.46	99.98 +/- 0.09	99.2 +/- 1.76	94.15 +/- 8.67
NECTIN4	52.24 +/- 8.39	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.02	98.85 +/- 3.44
NFKB2	49.69 +/- 8.8	100.0 +/- 0.0	99.78 +/- 0.67	96.06 +/- 9.06
NFKBIA	50.61 +/- 8.34	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.19	96.06 +/- 8.23
NLRP1	50.85 +/- 8.58	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.49	98.19 +/- 5.4
NOTCH1	56.37 +/- 8.98	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.3	98.31 +/- 4.08
PAX9	53.66 +/- 7.39	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.1 +/- 2.17
PKP1	50.99 +/- 8.09	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	98.38 +/- 5.29
PLCD1	53.53 +/- 8.5	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.93 +/- 4.16
PORCN³	38.12 +/- 15.18	99.86 +/- 0.53	87.69 +/- 18.17	61.91 +/- 41.01
PRKD1	53.33 +/- 7.32	100.0 +/- 0.0	99.6 +/- 1.08	95.97 +/- 4.86
RBPJ	56.42 +/- 7.96	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	99.46 +/- 1.16
RMRP	60.13 +/- 10.42	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.53 +/- 2.4
RNF113A³	41.61 +/- 16.66	100.0 +/- 0.0	91.65 +/- 15.97	65.16 +/- 40.66
RPL21	60.02 +/- 7.85	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.81 +/- 0.81
RSPO4	47.69 +/- 7.71	99.99 +/- 0.09	99.58 +/- 0.98	94.61 +/- 8.61
SASH1	53.48 +/- 7.63	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.19	98.74 +/- 2.74
SLC39A4	51.43 +/- 8.63	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.15	98.15 +/- 5.46
SMARCAD1	55.6 +/- 7.57	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.34 +/- 1.39
SNRPE	54.08 +/- 7.66	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.36 +/- 2.53
SOX18	51.99 +/- 10.26	100.0 +/- 0.0	99.4 +/- 2.48	94.97 +/- 11.4
TFAP2A	49.35 +/- 7.05	100.0 +/- 0.0	99.05 +/- 1.38	93.9 +/- 4.73
TKFC	51.46 +/- 8.99	99.88 +/- 0.1	99.77 +/- 0.17	98.04 +/- 5.23
TP63	55.97 +/- 7.98	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.66 +/- 1.02
TRPS1	53.42 +/- 7.37	99.94 +/- 0.05	99.87 +/- 0.35	98.92 +/- 1.79
TSPEAR	52.28 +/- 8.3	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	98.46 +/- 4.33
TUFT1	51.54 +/- 8.69	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.19	98.92 +/- 3.17
UROS	52.78 +/- 7.82	100.0 +/- 0.0	99.81 +/- 0.89	98.62 +/- 3.91
WNT10A	52.26 +/- 9.26	99.93 +/- 0.46	99.62 +/- 2.23	97.0 +/- 9.18
ZMPSTE24	55.06 +/- 6.99	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.61 +/- 1.18

For supplerende oplysninger vedrørende analysen kan afdelingen kontaktes på mail: mol-dia@rn.dk. Rapport genereret: 09/10-2025