

Palmoplantar keratoderma

Panelbeskrivelse

Navn: Palmoplantar keratoderma

version: 2.0

Ibrugtagningsdato: 17/01-2024

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 [%]
AAGAB	54.73 +/- 7.66	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.5 +/- 1.55
ABCA12	55.54 +/- 7.57	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.51 +/- 1.24
ABHD5	55.92 +/- 7.62	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.61 +/- 1.0
ADAM10	55.03 +/- 7.14	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	99.23 +/- 1.86
AQP5	49.47 +/- 9.26	100.0 +/- 0.0	99.7 +/- 1.27	95.69 +/- 10.83
ATP2A2	52.56 +/- 7.93	100.0 +/- 0.0	99.79 +/- 0.79	98.3 +/- 3.4
ATP2C1	53.99 +/- 7.12	100.0 +/- 0.0	99.79 +/- 0.54	98.09 +/- 2.06
CARD14	52.79 +/- 7.84	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.37	98.84 +/- 4.38
CAST	55.05 +/- 7.4	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.21	98.82 +/- 2.42
CDSN	50.84 +/- 7.97	99.98 +/- 0.04	99.92 +/- 0.24	98.42 +/- 4.23
COG6	56.47 +/- 7.23	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.17	99.5 +/- 1.46
COL14A1	53.81 +/- 7.29	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.28	99.03 +/- 1.93
CST6	50.14 +/- 9.13	100.0 +/- 0.0	99.74 +/- 1.76	97.83 +/- 6.33
CSTA	54.25 +/- 8.6	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.63 +/- 1.24
CTSC	53.17 +/- 7.69	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.14 +/- 2.22
CYP4F22	51.3 +/- 8.04	100.0 +/- 0.0	99.8 +/- 0.69	97.11 +/- 6.24
DSC2	54.14 +/- 7.15	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.31 +/- 1.68
DSC2	55.24 +/- 7.81	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.04	99.36 +/- 1.41
DSG1	54.63 +/- 7.25	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.28 +/- 1.44
DSP	53.06 +/- 7.68	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	98.73 +/- 2.87
ENPP1	54.22 +/- 7.72	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.13	98.8 +/- 2.67
FAM83G	53.09 +/- 8.55	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.19	98.36 +/- 6.27
GJA1	53.43 +/- 7.32	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.14 +/- 1.51
GJB2	53.51 +/- 7.78	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.28	98.72 +/- 2.63
GJB3	49.5 +/- 8.41	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.45	96.54 +/- 9.34
GJB4	54.44 +/- 8.68	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.2 +/- 3.64
GJB6	51.05 +/- 8.07	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.54	97.29 +/- 5.8
GRHL2	53.17 +/- 7.96	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.44 +/- 1.7
HPGD	55.41 +/- 7.62	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.64 +/- 0.99
JUP	49.94 +/- 8.75	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.83	97.71 +/- 6.07
KANK2	51.34 +/- 7.66	99.98 +/- 0.06	99.67 +/- 0.62	97.49 +/- 5.48

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 10x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>KDSR</i>	54.89 +/- 7.31	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.36	99.22 +/- 1.71
<i>KRT1</i>	50.85 +/- 8.31	100.0 +/- 0.01	99.65 +/- 0.65	97.55 +/- 4.53
<i>KRT10</i>	48.86 +/- 7.47	99.96 +/- 0.17	99.84 +/- 0.87	96.22 +/- 5.69
<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>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>KRT9</i>	46.34 +/- 8.26	100.0 +/- 0.0	99.8 +/- 0.86	94.89 +/- 9.28
<i>LORICRIN</i>	42.03 +/- 6.91	100.0 +/- 0.0	98.86 +/- 3.05	86.22 +/- 15.66
<i>MBTPS2</i>	43.43 +/- 16.02	99.94 +/- 0.32	94.48 +/- 9.81	71.49 +/- 33.85
<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>NIPAL4</i>	50.21 +/- 8.14	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	97.91 +/- 5.68
<i>NLRP1</i>	50.81 +/- 8.39	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.49	98.19 +/- 5.4
<i>NSDHL</i>	43.15 +/- 16.35	99.85 +/- 0.66	94.42 +/- 10.41	70.97 +/- 35.21
<i>PERP</i>	54.86 +/- 7.55	99.99 +/- 0.03	99.94 +/- 0.33	99.01 +/- 2.92
<i>PKP1</i>	50.97 +/- 8.0	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	98.38 +/- 5.29
<i>PNPLA1</i>	50.91 +/- 8.45	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.26	98.35 +/- 3.34
<i>POMP</i>	54.71 +/- 7.69	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.39 +/- 1.71
<i>RHBDF2</i>	54.62 +/- 9.05	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.9 +/- 3.61
<i>RSPO1</i>	51.67 +/- 8.17	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.3	98.53 +/- 3.74
<i>SDR9C7</i>	53.22 +/- 8.71	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.1 +/- 3.58
<i>SERPINB7</i>	55.27 +/- 7.46	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.6 +/- 1.44
<i>SLURP1</i>	50.25 +/- 9.36	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.6	97.04 +/- 12.09
<i>SMARCAD1</i>	55.57 +/- 7.43	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.34 +/- 1.39
<i>SNAP29</i>	53.74 +/- 7.86	99.97 +/- 0.07	99.88 +/- 0.35	98.56 +/- 3.76
<i>SREBF1</i>	51.44 +/- 8.33	99.98 +/- 0.07	99.26 +/- 0.95	95.62 +/- 7.11
<i>TAT</i>	54.37 +/- 7.62	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.47 +/- 1.81
<i>TRPV3</i>	52.92 +/- 8.11	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.28	98.57 +/- 4.27
<i>VPS33B</i>	52.71 +/- 8.11	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.35	99.06 +/- 2.64
<i>WNT10A</i>	52.24 +/- 9.18	99.93 +/- 0.46	99.62 +/- 2.23	97.02 +/- 9.18

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