

Analyse af gener relevante ved mistanke om palmoplantar keratoderma (PPK)

Panelbeskrivelse

Navn: Analyse af gener relevante ved mistanke om palmoplantar keratoderma (PPK)

Antal gener: 77

version: 3.0

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 med³. Værdier er angivet med +/- standardafvigelse.

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 15x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
AAGAB	54.75 +/- 7.75	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.5 +/- 1.55
ABCA12	55.57 +/- 7.71	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.51 +/- 1.24
ABHD5	55.97 +/- 7.85	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	99.6 +/- 1.04
ADAM10	54.82 +/- 7.24	100.0 +/- 0.0	99.98 +/- 0.09	99.18 +/- 1.96
AP1B1	51.73 +/- 7.83	100.0 +/- 0.0	99.9 +/- 0.47	98.42 +/- 4.25
AP1S1	48.22 +/- 8.29	100.0 +/- 0.0	99.81 +/- 0.9	95.14 +/- 8.63
AQP5	49.48 +/- 9.3	100.0 +/- 0.0	99.7 +/- 1.27	95.67 +/- 10.86
ATP2A2	52.6 +/- 8.16	100.0 +/- 0.0	99.79 +/- 0.79	98.3 +/- 3.4
ATP2C1	54.0 +/- 7.2	100.0 +/- 0.0	99.79 +/- 0.54	98.09 +/- 2.06
CARD14	52.8 +/- 7.91	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.37	98.83 +/- 4.38
CAST	55.12 +/- 7.67	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.21	98.82 +/- 2.42
CCDC91	55.2 +/- 7.79	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.01	99.38 +/- 2.37
CDSN	50.84 +/- 8.0	99.98 +/- 0.04	99.92 +/- 0.24	98.42 +/- 4.23
COL14A1	53.83 +/- 7.39	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.28	99.03 +/- 1.93
CST6	50.14 +/- 9.14	100.0 +/- 0.0	99.74 +/- 1.76	97.83 +/- 6.33
CSTA	54.27 +/- 8.66	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.63 +/- 1.24
CTSB	52.19 +/- 7.71	99.98 +/- 0.04	99.91 +/- 0.22	98.52 +/- 3.4
CTSC	53.17 +/- 7.72	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.13 +/- 2.23
CTSZ	50.41 +/- 8.85	100.0 +/- 0.0	99.71 +/- 1.07	96.17 +/- 7.97
CYP4F22	51.28 +/- 8.08	100.0 +/- 0.0	99.8 +/- 0.69	97.1 +/- 6.3

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 15x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
<i>DSC2</i>	54.17 +/- 7.27	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.31 +/- 1.7
<i>DSG1</i>	54.65 +/- 7.36	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.28 +/- 1.44
<i>DSP</i>	53.11 +/- 7.87	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.06	98.73 +/- 2.87
<i>ENPP1</i>	54.21 +/- 7.85	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.13	98.77 +/- 2.71
<i>ERCC2</i>	49.54 +/- 8.45	99.98 +/- 0.04	99.8 +/- 0.64	96.81 +/- 6.73
<i>FAM83G</i>	53.1 +/- 8.6	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.19	98.36 +/- 6.27
<i>FLG2</i>	52.68 +/- 8.23	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.18	98.52 +/- 3.0
<i>GJA1</i>	53.43 +/- 7.59	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.14 +/- 1.51
<i>GJB2</i>	53.54 +/- 7.93	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.28	98.7 +/- 2.63
<i>GJB3</i>	49.5 +/- 8.44	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.45	96.54 +/- 9.34
<i>GJB4</i>	54.47 +/- 8.79	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.2 +/- 3.64
<i>GJB6</i>	51.06 +/- 8.13	100.0 +/- 0.0	99.88 +/- 0.54	97.29 +/- 5.8
<i>GRHL2</i>	53.2 +/- 8.13	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.44 +/- 1.7
<i>HPGD</i>	55.43 +/- 7.72	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.64 +/- 0.99
<i>JUP</i>	49.95 +/- 8.81	100.0 +/- 0.0	99.87 +/- 0.83	97.71 +/- 6.07
<i>KANK2</i>	51.35 +/- 7.76	99.98 +/- 0.06	99.67 +/- 0.62	97.49 +/- 5.48
<i>KDSR</i>	54.84 +/- 7.39	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.36	99.18 +/- 1.78
<i>KLF4</i>	50.65 +/- 7.88	100.0 +/- 0.01	99.31 +/- 1.51	95.78 +/- 6.71
<i>KLK11</i>	47.01 +/- 8.08	100.0 +/- 0.0	99.96 +/- 0.22	95.98 +/- 6.94
<i>KRT1</i>	50.87 +/- 8.41	100.0 +/- 0.01	99.65 +/- 0.65	97.55 +/- 4.53
<i>KRT10</i>	48.86 +/- 7.51	99.96 +/- 0.17	99.84 +/- 0.87	96.21 +/- 5.69
<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>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>KRT83</i>	54.7 +/- 8.37	99.98 +/- 0.04	99.98 +/- 0.04	99.06 +/- 3.29
<i>KRT9</i>	46.34 +/- 8.3	100.0 +/- 0.0	99.8 +/- 0.86	94.89 +/- 9.28
<i>LORICRIN</i>	42.01 +/- 6.9	100.0 +/- 0.0	98.86 +/- 3.05	86.19 +/- 15.67
<i>LTV1</i>	54.39 +/- 8.4	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.43 +/- 1.33
<i>MBTPS2</i>	43.44 +/- 16.05	99.94 +/- 0.32	94.48 +/- 9.81	71.48 +/- 33.85
<i>NECTIN1</i>	48.19 +/- 8.46	99.98 +/- 0.09	99.2 +/- 1.76	94.15 +/- 8.67
<i>NECTIN4</i>	52.24 +/- 8.39	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.02	98.85 +/- 3.44
<i>NFKBIA</i>	50.61 +/- 8.34	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.19	96.06 +/- 8.23
<i>NIPAL4</i>	50.22 +/- 8.19	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.09	97.89 +/- 5.69
<i>NLRP1</i>	50.85 +/- 8.58	100.0 +/- 0.0	99.93 +/- 0.49	98.19 +/- 5.4
<i>NSDHL</i>	43.21 +/- 16.51	99.85 +/- 0.66	94.42 +/- 10.41	70.96 +/- 35.22
<i>PERP</i>	54.86 +/- 7.59	99.99 +/- 0.03	99.94 +/- 0.33	99.01 +/- 2.92
<i>PKP1</i>	50.99 +/- 8.09	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.04	98.38 +/- 5.29
<i>PNPLA1</i>	50.95 +/- 8.65	100.0 +/- 0.0	99.92 +/- 0.26	98.35 +/- 3.34
<i>POMP</i>	54.73 +/- 7.8	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.39 +/- 1.71
<i>RHBDF2</i>	54.64 +/- 9.14	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	98.9 +/- 3.61
<i>RSP01</i>	51.7 +/- 8.31	100.0 +/- 0.0	99.95 +/- 0.3	98.53 +/- 3.74
<i>SASH1</i>	53.48 +/- 7.63	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.19	98.74 +/- 2.74
<i>SDR9C7</i>	53.25 +/- 8.84	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.0	99.1 +/- 3.58

Gen	Middelsekventeringsdybde [x]	Andel >= 15x [%]	Andel >= 20x [%]	Andel >= 30x [%]
SERPINA12	50.89 +/- 7.49	100.0 +/- 0.0	99.89 +/- 0.76	98.91 +/- 2.88
SERPINB7	55.28 +/- 7.49	100.0 +/- 0.0	100.0 +/- 0.03	99.6 +/- 1.44
SLURP1	50.24 +/- 9.36	100.0 +/- 0.0	99.91 +/- 0.6	97.04 +/- 12.1
SMARCAD1	55.6 +/- 7.57	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.34 +/- 1.39
SNAP29	53.72 +/- 7.97	99.97 +/- 0.07	99.87 +/- 0.35	98.54 +/- 3.76
SREBF1	51.44 +/- 8.34	99.98 +/- 0.08	99.26 +/- 0.95	95.61 +/- 7.11
TAT	54.37 +/- 7.7	100.0 +/- 0.0	99.99 +/- 0.03	99.47 +/- 1.81
TRPV3	52.95 +/- 8.28	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.28	98.57 +/- 4.27
TUFT1	51.54 +/- 8.69	100.0 +/- 0.0	99.97 +/- 0.19	98.92 +/- 3.17
VPS33B	52.77 +/- 8.38	100.0 +/- 0.0	99.94 +/- 0.35	99.06 +/- 2.64
WNT10A	52.26 +/- 9.26	99.93 +/- 0.46	99.62 +/- 2.23	97.0 +/- 9.18

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