

PALGA DATASHEET

Het custom Illumina AmpliSeq Cancer Hotspot Panel v2 – SOCv1 panel bestaat uit 249 amplicons verdeeld over onderstaande 52 genen. Dit panel is gericht op de detectie van mutaties in hotspot regio's van deze 52 genen. Illumina AmpliSeq NGS wordt uitgevoerd op een Illumina MiSeq platform. De gevalideerde specificiteit en sensitiviteit is >99%. De minimale coverage is 200x. Alleen pathogene varianten en DNA varianten waarvan de betekenis (nog) onbekend is (VUS) worden gerapporteerd. Alleen varianten met een minimale allelfrequentie van 5% worden gerapporteerd, tenzij anders vermeld. Naamgeving van DNA varianten is conform de HGVS richtlijn (<http://varnomen.hgvs.org/>). Naast mutaties worden ook amplificaties/deleties gerapporteerd van tenminste EGFR, ERBB2, KIT, KRAS, MET, RB1 en TP53. Het geschatte aantal kopieën is gecorrigeerd voor het geschatte tumorcelpercentage (TCP). Amplificaties worden gerapporteerd vanaf 6 kopieën. Bij een TCP ≤40% kunnen lage amplificaties en deleties gemist worden.

Gen	RefSeq	Exon	Codon
ABL1	NM_007313.2	exon 4,5,6,7	codon 252-278, 294-298, 334-378, 399-431
AKT1	NM_005163.2	exon 3,6	codon 17-51, 155-182
ALK	NM_004304.4	exon 21,22,23,24,25	codon 1121-1215, 1242-1278
APC	NM_001127510.2	exon 17	codon 861-890, 1090-1125, 1285-1325, 1343-1384, 1427-1470, 1484-1523, 1544-1581
ATM	NM_000051.3	exon 8,9,12,17,26,34,35,36,39,50,54,55,56,59,61,63	codon 327-355, 408-411, 602-625, 835-864, 1293-1324, 1675-1707, 1727-1756, 1791-1814, 1927-1945, 2437-2453, 2651-2666, 2683-2710, 2718-2736, 2866-2890, 2934-2950, 2997-3025, 3042-3057
BRAF	NM_004333.4	exon 11,15	codon 439-472, 582-610
CDH1	NM_004360.3	exon 3,8,9	codon 66-96, 337-374, 380-408
CDKN2A	NM_000077.4	exon 2	codon 51-89, 98-139
CSF1R	NM_005211.3	exon 7,22	codon 298-318, 954-973
CTNNB1	NM_001904.3	exon 3	codon 10-48
EGFR	NM_005228.3	exon 3,7,15,18,19,20,21	codon 97-123, 280-296, 575-601, 696-725, 729-823, 856-875
ERBB2	NM_004448.3	exon 8,16,18,19,20,21	codon 302-321, 634-648, 695-710, 753-796, 840-881
ERBB4	NM_005235.2	exon 3,4,6,7,8,9,15,23	codon 137-140, 168-185, 226-247, 255-289, 296-322, 334-366, 581-622, 920-947
EZH2	NM_004456.4	exon 16	codon 625-649
FBXW7	NM_033632.3	exon 5,8,9,10,11	codon 265-287, 379-402, 435-472, 479-508, 567-593
FGFR1	NM_023110.2	exon 4,6,7,8,11	codon 121-149, 218-248, 250-274, 323-360, 484-517
FGFR2	NM_000141.4	exon 7,9,12	codon 251-274, 297-313, 363-398, 546-557
FGFR3	NM_000142.4	exon 7,9,14,16,18	codon 248-277, 368-402, 632-653, 691-719, 772-807
FLT3	NM_004119.2	exon 11,14,16,20	codon 438-465, 570-609, 664-684, 828-847
GNA11	NM_002067.4	exon 4,5	codon 166-179, 203-219
GNAQ	NM_002072.4	exon 4,5	codon 164-201, 206-245
GNAS	NM_000516.4	exon 8,9	codon 196-219, 221-239
HNF1A	NM_000545.5	exon 3,4	codon 193-221, 254-282
HRAS	NM_005343.2	exon 2,3	codon 6-34, 43-81
IDH1	NM_005896.3	exon 4	codon 101-134
IDH2	NM_002168.3	exon 4	codon 134-176
JAK2	NM_004972.3	exon 14	codon 604-621
JAK3	NM_000215.3	exon 4,13,16	codon 129-140, 568-579, 710-733
KDR	NM_002253.2	exon 6,7,11,19,21,26,27,30	codon 245-290, 472-479, 873-893, 961-987, 1136-1155, 1193-1220, 1284-1309, 1325-1357
KIT	NM_000222.2	exon 2,9,10,11,13,14,15,17,18	codon 24-58, 450-487, 495-513, 526-591, 628-660, 665-684, 715-724, 803-828, 833-857
KRAS	NM_004985.4	exon 2,3,4	codon 6-65, 114-149
MET	NM_001127500.1	exon 2,11,14,16,17,19	codon 160-187, 817-855, 982-1027, 1106-1131, 1148-1189, 1230-1273
MLH1	NM_000249.3	exon 12	codon 374-414
MPL	NM_005373.2	exon 10	codon 502-521
NOTCH1	NM_017617.3	exon 26,27,34	codon 1566-1601, 1674-1679, 2436-2475
NPM1	NM_002520.6	exon 11	codon 283-295
NRAS	NM_002524.4	exon 2,3,4	codon 4-30, 43-68, 125-150
PDGFRA	NM_006206.4	exon 12,14,15,18	codon 552-583, 645-667, 672-709, 820-854
PIK3CA	NM_006218.2	exon 2,5,7,8,10,14,19,21	codon 55-89, 107-117, 317-350, 391-421, 450-468, 523-549, 678-720, 899-923, 1018-1050, 1066-1069
POLE	NM_006231.2	exon 9,10,11,12,13,14	codon 268-403, 410-433, 460-491
PTEN	NM_000314.4	exon 1,3,5,6,7,8	codon 1-24, 56-69, 100-134, 165-183, 213-215, 232-267, 283-299, 313-342
PTPN11	NM_002834.3	exon 3,13	codon 47-81, 486-527
RB1	NM_000321.2	exon 4,6,10,11,14,17	codon 131-159, 197-202, 314-344, 351-366, 453-463, 548-565
RET	NM_020975.4	exon 10,11,13,15,16	codon 609-654, 763-785, 876-923
ROS1	NM_002944.2	exon 36,37,38	codon 1936-1975, 1981-2001, 2013-2045
SMAD4	NM_005359.5	exon 3,4,5,6,8,9,10,11,12	codon 99-135, 143-145, 166-202, 243-262, 308-318, 327-364, 385-423, 444-473, 495-532
SMARCB1	NM_003073.3	exon 2,4,5,9	codon 36-71, 145-205, 374-386
SMO	NM_005631.4	exon 3,5,6,9,11	codon 187-227, 308-331, 392-418, 512-542, 609-645
SRC	NM_005417.4	exon 14	codon 500-532
STK11	NM_000455.4	exon 1,4,5,6,8	codon 23-64, 156-181, 192-207, 254-285, 318-360
TP53	NM_000546.5	exon 2,3,4,5,6,7,8,9,10,11	codon 1-19, 26-30, 33-59, 68-261, 263-393
VHL	NM_000551.3	exon 1-3	codon 79-107, 115-149, 156-173