

DIAGNOSTIEK t.b.v. THERAPIE RESPONS

Naam bepaling (LMS)	Gedetecteerde afwijking	Techniek	Moleculaire test	minimale Tumorcel %	uitslag termijn (werkdagen) min-max	
Blaas carcinoom						
<i>FGFR3</i>	Mutatie analyse	Sanger Sequencen	<i>FGFR3</i> exon 7, 10, 15	30%	5-10	
Colorectaal carcinoom						
Colon AvL	Mutatie analyse	Sequenom	Hotspot panel AvL	20%	3-5	
Colon NGS/TSACP+	Mutatie analyse	NGS illumina	Hotspot panel TSACP	10%	6-10	
	Mutatie analyse	Sanger Sequencen	<i>NRAS</i> exon 4	30%	3-5	
Gastro-Intestinale Stroma Tumor (GIST)						
GIST	Mutatie analyse	Sanger Sequencen	<i>KIT</i> exon 9, 11, 13, 17	30%	3-5	
	Mutatie analyse	Sanger Sequencen	<i>PDGFRa</i> exon 12, 14, 18	30%	3-5	
GIST NGS/TSACP+	Mutatie analyse	NGS illumina	Hotspot panel TSACP	10%	6-10	
	Mutatie analyse	Sanger Sequencen	<i>KIT</i> exon 9, 11, 13, 17	30%	3-5	
GIST Sanger + HRM	Mutatie analyse	HRM	<i>BRAF</i> exon 15	20%	3-5	
	Mutatie analyse	Sanger Sequencen	<i>KIT</i> exon 9, 11, 13, 17	30%	3-5	
	Mutatie analyse	Sanger Sequencen	<i>PDGFRa</i> exon 12, 14, 18	30%	3-5	
Long carcinomen						
Long-adeno AvL+	Mutatie analyse	Sequenom	Hotspot panel AvL	20%	3-5	
	Deletie/insertie analyse	Fragmentanalyse	<i>ERBB2(HER2)/EGFR FAM</i> exon 19,20	10%	3-5	
	Translocatie	FISH	<i>ALK</i> (bij pos <i>ALK</i> IHC)	n.v.t.	3-5	
	Eiwit expressie	immunohistochemie	<i>RET</i> IHC	n.v.t.	1-3	
Long-adeno NGS/TSACP+	Mutatie analyse	NGS illumina	Hotspot panel TSACP	10%	6-10	
	Mutatie analyse	Sanger Sequencen	<i>EGFR</i> exon 21A	30%	3-5	
	Mutatie analyse	Fragmentanalyse	<i>ERBB2(HER2)/EGFR FAM</i> exon 19,20	10%	3-5	
	Amplificatie	FISH	<i>ALK</i> (bij pos <i>ALK</i> IHC)	n.v.t.	3-5	
	Eiwit expressie	immunohistochemie	<i>RET</i> IHC	n.v.t.	1-3	
bij negatieve <i>ALK</i> IHC :	Amplificatie	FISH	<i>MET</i>	n.v.t.	3-5	
	Translocatie	FISH	<i>RET</i>	n.v.t.	3-5	
	Translocatie	FISH	<i>ROS1</i> (bij pos <i>ROS1</i> IHC)	n.v.t.	3-5	
Resistentie vraagstelling EGFR res. HRM+FISH	Mutatie analyse	HRM	<i>EGFR</i> T790M	10%	3-5	
	Amplificatie	FISH	<i>MET</i>	n.v.t.	3-5	
	Eiwit expressie	immunohistochemie	<i>ERBB2(HER2)</i> IHC	n.v.t.	1-3	
Resistentie vraagstelling EGFR res. NGS/TSACP+	Mutatie analyse	NGS illumina	Hotspot panel TSACP	10%	6-10	
	Amplificatie	FISH	<i>MET</i>	n.v.t.	3-5	
	Eiwit expressie	immunohistochemie	<i>ERBB2(HER2)</i> IHC	n.v.t.	1-3	
Plaveiselcel carcinoom PCC NGS/TSACP+	Mutatie analyse	NGS illumina	Hotspot panel TSACP	10%	6-10	
	Mutatie analyse	Sanger Sequencen	<i>EGFR</i> exon 21A	30%	3-5	
	Deletie/insertie analyse	Fragmentanalyse	<i>ERBB2(HER2)/EGFR FAM</i> exon 19,20	10%	3-5	
	Amplificatie	FISH	<i>MET</i>	n.v.t.	3-5	
Maag carcinoom						
<i>ERBB2(HER2)</i>	Amplificatie	FISH	<i>ERBB2(HER2)</i> FISH (bij pos <i>HER2</i> IHC)	n.v.t.	3-5	
Ovarium carcinoom / Mamma carcinoom						
<i>ERBB2(HER2)</i>	Amplificatie	FISH	<i>ERBB2(HER2)</i> FISH (bij pos <i>HER2</i> IHC)	n.v.t.	3-5	
<i>BRCA</i> ness	Methylering profiel	MS-MLPA	<i>BRCA1</i> promotor methylering	30%	10-15	
	profiel	CNVseq CGH	<i>BRCA1/2</i> -like classifier	50%	10-15	
	Mutatie analyse	MLPA	<i>BRCA1</i> -like classifier	50%	10-15	
	Mutatie analyse	NGS Multiplicom	<i>BRCA1/2</i> somatische mutaties	10%		
Melanoom						
Melanoom BRAF+NRAS	Mutatie analyse	HRM	<i>BRAF</i> exon 15	20%	3-5	
	Mutatie analyse	Sanger Sequencen	<i>NRAS</i> exon 2	30%	3-5	
	Mutatie analyse	HRM	<i>NRAS</i> exon 3	20%	3-5	
Melanoom BRAF+NRAS+KIT	Mutatie analyse	HRM	<i>BRAF</i> exon 15	20%	3-5	
	Mutatie analyse	Sanger Sequencen	<i>KIT</i> exon 9, 11, 13, 17	30%	3-5	
	Mutatie analyse	Sanger Sequencen	<i>NRAS</i> exon 2	30%	3-5	
	Mutatie analyse	HRM	<i>NRAS</i> exon 3	20%	3-5	
Melanoom NGS/TSACP	Mutatie analyse	NGS illumina	Hotspot panel TSACP	10%	6-10	
Melanoom NGS/TSACP+KIT	Mutatie analyse	NGS illumina	Hotspot panel TSACP	10%	6-10	
	Mutatie analyse	Sanger Sequencen	<i>KIT</i> exon 9, 11, 13, 17	30%	3-5	
DIFFERENTIAAL DIAGNOSE						
Hematologische aandoeningen						
B-cel	<i>IGH</i> herschikking	Klonaliteit	Fragmentanalyse	<i>FR2A FR3A</i>	n.v.t.	5-10
T-cel	<i>TCR</i> γ herschikking	Klonaliteit	Fragmentanalyse	<i>TCR</i> γ	n.v.t.	5-10
Burkitt	<i>MYC</i>	Translocatie	FISH	<i>MYC</i>	n.v.t.	3-5
Folliculair	<i>BCL2-IGH</i>	Translocatie	PCR	<i>BCL2-IGH</i> t(14;18)(q32;q21)	n.v.t.	5-10
	<i>BCL2</i>	Translocatie	FISH	<i>BCL2</i>	n.v.t.	3-5
MALT	MALT	Translocatie	PCR (RNA)	<i>BIRC3-MALT1</i> t(11;18)(q21;q21)	25%	3-10

	Naam bepaling (LMS)	Gedetecteerde afwijking	Techniek	Moleculaire test	minimale Tumorcel %	uitslag termijn (werkdagen) min-max		
Mantelcel	CCND1	Translocatie	FISH	CCND1	n.v.t.	3-5		
Overige	BCL6	Translocatie	FISH	BCL6	n.v.t.	3-5		
Sarcomen								
Clear cell sarcoom	Clear cell	Translocatie	RT-PCR (RNA)	EWSR1/ATF1 t(12;22)(q13;q12)	25%	3-10		
Desmoplastische rondtumor	Desmo	Translocatie	RT-PCR (RNA)	EWSR1/WT1t(11;22)(p:13;q12)	25%	3-10		
Ewing sarcoom/PNET	Ewing	Translocatie	RT-PCR (RNA)	EWSR1/FLI1 t(11;22)(q24;q12) EWSR1/ERG t(21;22)(q22;q12)	20%	3-10		
Synoviaal sarcoom	Synovio	Translocatie	RT-PCR (RNA)	SYT/SSX t(x;18)(p11;q11)	25%	3-10		
Myxoid liposarcoom	Myx. Lipo	Translocatie	RT-PCR (RNA)	FUS/DDIT3 t(12;16)(q13;p11)	20%	3-10		
	FUS	Translocatie	FISH	FUS split apart	n.v.t.	3-5		
Goed gediff en gedediff liposarcoom	EWSR1	Translocatie	FISH	EWSR1 split apart	n.v.t.	3-5		
	MDM2	Amplificatie	FISH	MDM2	n.v.t.	3-5		
	MDM2	Amplificatie	qPCR (DNA)	MDM2	30%	3-5		
Colorectaal- of endometriumcarcinoom								
	MSI		Fragmentanalyse	MSI	20%	5-10		
Clonale relatie multipale tumoren								
	LOH	Klonaliteit	Fragmentanalyse	LOH	50%	5-10		
	TP53	Mutatie analyse	Sanger Sequencen	TP53 exon 2-10	30%	3-10		
Weefselidentificatie								
	Haplo verwisseling		Fragmentanalyse	HAPLO typering	n.v.t.	3-5		
ANALYSE PER TECHNIEK								
FISH								
	ALK	Translocatie	FISH	ALK split apart	n.v.t.	3-5		
	BCL2	Translocatie	FISH	BCL2	n.v.t.	3-5		
	BCL6	Translocatie	FISH	BCL6	n.v.t.	3-5		
	CCND1	Amplificatie	FISH	CCND1	n.v.t.	3-5		
	EGFR	Amplificatie	FISH	EGFR	n.v.t.	3-5		
	EWSR1	Translocatie	FISH	EWSR1 split apart	n.v.t.	3-5		
	FUS	Translocatie	FISH	FUS split apart	n.v.t.	3-5		
	ERBB2(HER2)	Amplificatie	FISH	ERBB2(HER2)	n.v.t.	3-5		
	MDM2	Amplificatie	FISH	MDM2 red - D12Z3 green	n.v.t.	3-5		
	MET	Amplificatie	FISH	MET, Red; D7Z1, Green	n.v.t.	3-5		
	MYC	Translocatie	FISH	MYC	n.v.t.	3-5		
	MYCN	Amplificatie	FISH	N-MYC, Red; LAF4, Green	n.v.t.	3-5		
	COL1A1/PDGFB	Translocatie	FISH	COL1A1/PDGFB fusion probe	n.v.t.	3-5		
	RET	Translocatie	FISH	RET split apart	n.v.t.	3-5		
	ROS1	Translocatie	FISH	ROS1 split apart	n.v.t.	3-5		
Mutatie analyse								
	BRAF	Mutatie analyse	HRM	BRAF exon 15	20%	3-5		
		Mutatie analyse	Sanger Sequencen	EGFR exon 18, 19, 20, 21	30%	5-10		
	EGFR	Mutatie analyse	Sanger Sequencen	EGFR verrijkt L858R	10-30%	5-10		
		Mutatie analyse	HRM	EGFR T790M	10%	3-5		
	FGFR3	Mutatie analyse	Sanger Sequencen	FGFR3 exon 7, 10, 15	30%	5-10		
	KIT	Mutatie analyse	Sanger Sequencen	KIT exon 9, 11, 13, 17	30%	3-5		
	KRAS	Mutatie analyse	HRM	KRAS exon 2	20%	3-5		
		Mutatie analyse	Sanger Sequencen	KRAS exon 4	30%	3-5		
		Mutatie analyse	Sanger Sequencen	NRAS exon 2	30%	3-5		
	NRAS	Mutatie analyse	HRM	NRAS exon 3	20%	3-5		
		Mutatie analyse	Sanger Sequencen	NRAS exon 4	30%	3-5		
	PDGFRα	Mutatie analyse	Sanger Sequencen	PDGFRα exon 12, 14, 18	30%	3-5		
	PIK3CA	Mutatie analyse	Sanger Sequencen	PIK3CA exon 9, 20	30%	3-5		
	PTEN	Mutatie analyse	Sanger Sequencen	PTEN exon 1-9	30%	5-10		
	TP53	Mutatie analyse	Sanger Sequencen	TP53 exon 2-10	30%	3-10		
Mutatie analyse panel NGS: (TSACP v1.0 , Illumina/MiSeq)								
ABL1	EGFR	GNAS	MLH1	RET	10%	6-10		
AKT1	ERBB2	HNFI1A	MPL	SMAD4				
ALK	ERBB4	HRAS	NOTCH1	SMARCB1				
APC	FBXW7	IDH1	NPM1	SMO				
ATM	FGFR1	JAK2	NRAS	SRC				
BRAF	FGFR2	JAK3	PDGFRA	STK11				
CDH1	FGFR3	KDR	PIK3CA	TP53				
CDKN2A	FLT3	KIT	PTEN	VHL				
CSF1R	GNA11	KRAS	PTPN11					
CTNNB1	GNAQ	MET	RB1					
Mutatie analyse hotspot panel in de genen (Sequenom, MassARRAY System , Agena Bioscience)								
AKT1	p.E17						20%	3-5
BRAF	p.G466, p.G469, p.L597, p.L597, p.V600, p.K601							
DDR2	p.S768							
EGFR	p.G719, p.G721, p.V774, p.R776, p.T790, p.G796, p.A840, p.V843, p.L858, p.A859, p.K860, p.L861, p.G863, p.H870, p.A871							
MEK1	p.Q56, p.K57, p.D67							
PIK3CA	p.E542, p.E545, p.Q546, p.Q1042, p.H1047, p.T1052							
KRAS	p.A11, p.G12, p.G13, p.V14, p.A59, p.Q61, p.K117, p.A146							
NRAS	p.G12, p.G13, p.A59, p.Q61, p.R68, p.K117, p.A146							