

'TP53/CDKN2A genenpanel' (versie 3.0) (CLONv3)

“Met behulp van smMIPs (single molecule Molecular Inversion Probes) en NGS wordt sequentie analyse uitgevoerd van frequent gemuteerde genomische posities. Afhankelijk van de indicatie wordt een specifiek panel van genen gekozen, gericht op relevante afwijkingen voor therapiekeuze en/of differentiaal diagnose. Middels deze methode wordt de genetische code van (een deel van) een gen zodanig gevoelig uitgevoerd, dat mutaties met een allel frequentie tot 1% kunnen worden gedetecteerd. Daarbij levert het gebruik van de zogenaamde 'single molecule tag' inzicht in de kwaliteit en betrouwbaarheid van de analyse.

De panels voor sequentie analyse worden regelmatig gewijzigd om aan te sluiten bij nieuwe klinische mogelijkheden voor therapiekeuze en inzichten in differentiaal diagnostiek. Middels de panelnaam en het versienummer in de resultaattekst van uw uitslag kunt u achterhalen welke (regio's van) genen geanalyseerd zijn. Hieronder vindt u de informatie over het "CLONv3 panel"

Gen	RefSeq	Region of interest
AKT1	NM_005163.2	codon 17
BRAF	NM_004333.4	codon 582-615
CDKN2A	P14: NM_058195.1 en P16: NM_000077.3	>95% van coderende sequenties en splice sites (-5/+5)
CTNNB1	NM_001904.3	codon 19-48
CXCR4	NM-001008540.1	codon 281-357
CYSLTR2	NM_001308471.2	codon 129
EGFR	NM_005228.3	codon 434-499, 688-823,849-875
EIF1AX	NM_001412.4	codon 1-16
ERBB2	NM_004448.3	codon 770-785
EZH2	NM_004456.4	codon 471-502, 618-645, 679-704
GNA11	NM_002067.4	codon 183 en 209
GNAQ	NM_002072.3	codon 183 en 209
GNAS	NM_000516.4	codon 201 en 227
H3F3A	NM_002107.4	codon 28 en 35
H3F3B	NM_005324.4	codon 37
HRAS	NM_005343.2	codon 12, 13, 59 en 61
IDH1	NM_005896.3	codon 132
IDH2	NM_002168.3	codon 140 en 172
JAK2	NM_004972.3	codon 617
KIT	NM_000222.2	codon 412-513, 550-591, 628-713,799-828
KRAS	NM_004985.4	codon 12, 13, 59, 61, 117 en 146
MPL	NM_005373.2	codon 515
MYD88	NM_002468.4	codon 169-280
NRAS	NM_002524.4	codon 12, 13, 59, 61, 117 en 146
PDGFRA	NM_006206.4	codon 552-596, 632-667, 814-848
PIK3CA	NM_006218.2	codon 520-554, 1020-1069
PLCB4	NM_000933.3	codon 630
SF3B1	NM_012433.2	codon 603-471, 833-906
TP53	NM_000546.5	>95% van coderende sequenties en splice sites (-5/+5)

Voor meer informatie over de methode kunt u de volgende artikelen raadplegen:
Eijkelenboom et al., *Journal of Molecular Diagnostics* 2016 Nov;18(6):851-863;
Weren et al., *Human Mutation* 2017 Feb;38(2):226-235;
Neveling et al., *Clinical Chemistry*, 2017 Feb;63(2):503-512.