

## Somatisch Overgroei Syndroom en Vasculaire Malformaties genenpanel (SOGSv1) (versie 1.0)

“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 “SOGSv1 panel”

Gen	RefSeq	Region of interest
AKT1	NM_005163.2	codon 17
AKT2	NM_001626.5	codon 17
AKT3	NM_005465.4	codon 17, 229, 465
BRAF	NM_004333.4	codon 455-488, 566-580, 594-605
GNA11	NM_002067.4	codon 183 en 209
GNA14	NM_004297.3	codon 205
GNAQ	NM_002072.3	codon 183 en 209
GNAS	NM_000516.5	codon 201 en 227
HRAS	NM_005343.3	codon 12, 13, 59 en 61
IDH1	NM_005896.3	codon 132
IDH2	NM_002168.3	codon 140 en 172
KRAS	NM_004985.4	codon 12, 13, 59, 61, 117 en 146
MTOR	NM_004958.3	codon 1458-1489, 1789-1820, 1971-1995, 2194-2220, 2404-2433, 2484-2509
NRAS	NM_002524.4	codon 12, 13, 59, 61, 117 en 146
PIK3CA	NM_006218.3	codon 76-117, 340-352, 354-381, 418-468, 539-554, 718-729, 907-920, 931-978, 1015-1069
PIK3R2	NM_005027.3	codon 373
PTEN*	NM_000314.6	>80% van coderende sequenties en splice sites (-5/+5)
RASA1*	NM_002890.2	>80% van coderende sequenties en splice sites (-5/+5)
TEK	NM_000459.4	codon 897, 915-920, 925, 1100

\* De analyse op PTEN en RASA1 is onvolledig en geen vervanging van een kiembaan analyse op DNA geïsoleerd uit bloed.

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.