

Gebruikte assay: Archer® FusionPlex Lung panel

Het FusionPlex Lung panel bevat 163 genspecifieke primers voor detectie van klinisch relevante fusiegenen en mutaties van 14 genen in longtumoren.

Gen	NM nummer	Coverage (exons)	Assay type	Omschrijving
ALK	NM_004304	exon 2,4,6,10,16,17,18,19,20,21,22,23,26	Fusie	5'
ALK	NM_004304	exon 22,23,25	Mutatie	T1151-C1156, F1174, L1196-S1206, G1269
BRAF	NM_004333	exon 2,7,8,9,10,11,12,15,16	Fusie	5'
BRAF	NM_004333	exon 1,3,7,8,10,13	Fusie	3'
BRAF	NM_004333	exon 15	Mutatie	V600
EGFR	NM_005228	exon 7,8,9,16,19,20	Fusie	5'
EGFR	NM_005228	exon 1,24,25	Fusie	3'
EGFR	NM_005228	exon 8	Exon 2-7 skipping (EGFRVIII)	5'
EGFR	NM_005228	exon 1	Exon 2-7 skipping (EGFRVIII)	3'
EGFR	NM_005228	exon 18,19,20,21	Mutatie	E709-G719, E746-L760, V774-C797, L858-861
FGFR1	NM_015850	exon 2,3,4,5,6,7,8,9,10,11,17	Fusie	5'
FGFR1	NM_015850	exon 12,17	Fusie	3'
FGFR2	NM_000141	exon 2,5,7,8,9,10	Fusie	5'
FGFR2	NM_000141	exon 16,17	Fusie	3'
FGFR3	NM_000142	exon 3,5,8,9,10	Fusie	5'
FGFR3	NM_000142	exon 16,17,18	Fusie	3'
KRAS	NM_004985	exon 2,3	Mutatie	G12-G13, Q61
MET	NM_000245	exon 2,4,5,6,13,14,15,16,17,21	Fusie	5'
MET	NM_000245	exon 2,13	Fusie	3'
MET	NM_000245	exon 15	Exon 14 skipping	5'
MET	NM_000245	exon 13	Exon 14 skipping	3'
NRG1	NM_013957	exon 1,8	Fusie	5'
NRG1	NM_004495	exon 1,2,3,4,6	Fusie	5'
NRG1	NM_013962	exon 1	Fusie	3'
NTRK1	NM_002529	exon 2,4,6,8,10,11,12,13	Fusie	5'
NTRK2	NM_006180	exon 5,7,9,11,12,13,14,15,16,17	Fusie	5'
NTRK3	NM_002530	exon 4,7,10,12,13,14,15,16	Fusie	5'
NTRK3	NM_001007156	exon 15	Fusie	5'
NTRK3	NM_002530	exon 13,14,15	Fusie	3'
RET	NM_020630	exon 2,4,6,8,9,10,11,12,13,14	Fusie	5'
RET	NM_020630	exon 15,16	Mutatie	A883, M918
ROS1	NM_002944	exon 2,4,7,31,32,33,34,35,36,37	Fusie	5'
ROS1	NM_002944	exon 38	Mutatie	G2032

Disclaimer Archer® Fusionplex Lung panel - Targeted RNA sequencing-analyse:

Sequence platform: Ion Torrent S5. Fusionplex data worden in de Archer Analysis software (versie 6.0) geanalyseerd. Tenzij anders vermeld worden alleen de "strong-evidence" fusies gerapporteerd. Voor betrouwbare analyse moeten samples aan de volgende criteria voldoen: (1) QC-score (Ct) dient lager dan 30 te zijn. Indien Ct 30-31, is de fusionplex verminderd betrouwbaar, indien Ct >31, kwaliteit ongeschikt. (2) Het aantal reads per sample dient tenminste 500K te zijn. (3) Het percentage RNA reads dient groter dan 40% te zijn, daaronder is de analyse minder betrouwbaar. Indien géén fusie is gevonden en niet aan deze criteria is voldaan dan is de uitslag verminderd betrouwbaar en zijn fusies niet uit te sluiten. Informatie over klinische implicaties wordt in principe vermeld zoals beschreven in MyCancerGenome.org. Of de patiënt in aanmerking komt voor genoemde therapie wordt door de behandelend arts per patiënt besloten.