

Gebruikte assay: Ion Ampliseq™ BRCA (custom design)

Deze assay omvat de gehele coderende sequentie van het BRCA1- en BRCA2-gen.

Gen	ENST nummer	Coverage (codons)
BRCA1	ENST00000357654.3	codons 1-1864
BRCA2	ENST00000544455.1	codons 1-3419

Disclaimer NGS-analyse:

Deze analyses omvatten geen kiembaanvarianten, behalve indien aangegeven. Er wordt gestreefd naar een gemiddelde coverage van 500x over het gehele genpanel. Varianten met een allelfrequentie onder de 1% of met een absoluut aantal minder dan 25 reads, worden gezien als achtergrondruis en worden niet gerapporteerd. Varianten met een allelfrequentie tussen de 1% en 5% worden besproken door het multidisciplinair team, waarna besloten wordt of ze gerapporteerd worden. Varianten met een allelfrequentie boven de 5% worden gerapporteerd. Er is een vals negatieve marge; indien geen varianten gerapporteerd zijn, is de mogelijke aanwezigheid van somatische varianten niet uitgesloten. De vermelde percentages zijn allelfrequenties van de genoemde variant. 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.