

### Gebruikte assay: Ion Ampliseq™ Cancer Hotspot Panel v2plus2 (custom design).

Deze assay omvat alleen de hotspot regio's (regio's die frequent gemuteerd zijn in deze genen) en geeft geen informatie over de complete coderende sequentie van de weergegeven genen. Deze assay is nog niet officieel gevalideerd voor het aantonen van amplificaties.

Gen	ENST nummer	Coverage (codons)
ABL1	ENST00000318560.5	codon 233-259, 275-279, 315-359, 381-412
AKT1	ENST00000349310.3	codon 17-51, 155-182
ALK	ENST00000389048.3	codon 1151-1278
AMELY	ENST00000215479.5	codon 35-49
APC	ENST00000257430.4	codon 861-890, 1090-1125, 1285-1325, 1343-1384, 1427-1470, 1484-1523, 1544-1581
ARAF	ENST00000377045.4	codon 187-218
ATM	ENST00000278616.4	codon 327-355, 408-411, 602-625, 835-864, 1293-1324, 1675-1707, 1727-1756, 1791-1814, 1927-1945, 2437-2453, 2651-2666, 2683-2710, 2718-2736, 2866-2890, 2934-2950, 2997-3025, 3042-3057
BRAF	ENST00000288602.6	codon 439-472, 582-610
CALR	ENST00000316448.5	codon 358-389
CDH1	ENST00000261769.5	codon 66-96, 337-374, 380-408
CDKN2A	ENST00000304494.5	codon 52-89, 99-119
CSF1R	ENST00000286301.3	codon 298-318, 954-973
CTNNB1	ENST00000349496.5	codon 10-48
DDX3Y	ENST00000336079.3	codon 36-50
EGFR	ENST00000275493.2	codon 97-123, 280-296, 575-601, 696-725, 729-796, 808-823, 856-875
ERBB2	ENST00000269571.5	codon 634-648, 650-699, 704-736, 753-796, 840-881
ERBB4	ENST00000342788.4	codon 137-140, 168-185, 226-247, 255-289, 296-322, 334-366, 581-622, 920-947
EZH2	ENST00000320356.2	codon 625-649
FBXW7	ENST00000281708.4	codon 265-287, 379-402, 435-472, 479-508, 567-593
FGFR1	ENST00000447712.2	codon 121-149, 250-274
FGFR2	ENST00000358487.5	codon 251-274, 297-313, 363-398, 546-557
FGFR3	ENST00000440486.2	codon 248-277, 368-402, 632-653, 691-719, 772-807
FLT3	ENST00000241453.7	codon 438-465, 570-609, 664-684, 828-847
GNA11	ENST00000078429.4	codon 203-219
GNAQ	ENST00000286548.4	codon 206-245
GNAS	ENST00000371085.3	codon 196-219, 221-239
HNF1A	ENST00000257555.6	codon 193-221, 254-282
HRAS	ENST00000311189.7	codon 6-34, 43-81
IDH1	ENST00000345146.2	codon 101-134
IDH2	ENST00000330062.3	codon 134-176
JAK2	ENST00000381652.3	codon 604-621
JAK3	ENST00000458235.1	codon 129-140, 568-579, 710-733
KDR	ENST00000263923.4	codon 245-290, 472-479, 873-893, 961-987, 1136-1155, 1193-1220, 1284-1309, 1325-1357
KIT	ENST00000288135.5	codon 24-58, 495-513, 526-587, 628-660, 665-684, 715-724, 803-828, 833-857
KRAS	ENST00000311936.3	codon 6-65, 114-149
MDM2	ENST00000462284.1	codon 121-280
MET	ENST00000397752.3	codon 160-187, 340-377, 799-837, 964-993, 1088-1131, 1228-1255
MLH1	ENST00000231790.2	codon 374-414
MPL	ENST00000372470.3	codon 502-521
MYD88	ENST00000396334.3	codon 260-269
NOTCH1	ENST00000277541.6	codon 1566-1602, 1674-1679, 2436-2475
NPM1	ENST00000296930.5	codon 283-295
NRAS	ENST00000369535.4	codon 4-30, 43-68, 98-150
PDGFRA	ENST00000257290.5	codon 552-583, 645-667, 672-709, 820-854
PIK3CA	ENST00000263967.3	codon 55-89, 107-117, 317-350, 391-421, 450-468, 523-549, 678-720, 899-923, 1018-1050, 1066-1069
PTEN	ENST00000371953.3	codon 1-24, 56-69, 100-134, 165-183, 213-215, 231-267, 283-299, 313-342
PTPN11	ENST00000351677.2	codon 47-81, 486-527
RAF1	ENST00000251849.4	codon 237-276
RB1	ENST00000267163.4	codon 131-159, 197-202, 314-344, 351-366, 453-463, 548-565
RET	ENST00000355710.3	codon 609-654, 763-785, 876-923
SMAD4	ENST00000342988.3	codon 99-135, 143-145, 166-202, 243-262, 308-318, 327-364, 385-423, 444-473, 495-532
SMARCB1	ENST00000263121.7	codon 36-71, 145-205, 374-386
SMO	ENST00000249373.3	codon 187-227, 308-331, 392-418, 512-542, 609-645
SRC	ENST00000373578.2	codon 500-532
STK11	ENST00000326873.7	codon 23-64, 156-181, 192-207, 254-285, 318-360
TERT	ENST00000310581.5	Promotor regio
TP53	ENST00000269305.4	codon 1-19, 21-257, 259-261, 263-394
VHL	ENST00000256474.2	codon 79-107, 115-149, 156-173

## Cancer Hotspot Panel v2plus2 Next Generation Sequencing

### 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.