

Gebruikte assay: Ion Ampliseq™ Gliomen (custom design).

Deze assay omvat 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) |
|---------------|-------------------|------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------|
| <i>ATRX</i> | ENST00000373344.5 | codon 1-198, 201-288, 298-1103, 1109-1269, 1276-1515, 1520-2113, 2128-2493 |
| <i>BRAF</i> | ENST00000288602.6 | codon 439-477, 582-612 |
| <i>CDKN2A</i> | ENST00000304494.5 | codon 13-89, 99-119 |
| <i>CDK4</i> | ENST00000257904.6 | codon 23-65, 74-98, 128-169, 175-227, 243-298 |
| <i>CDK6</i> | ENST00000265734.4 | codon 30-74, 124-158, 222-233, 237-277, 288-318 |
| <i>CIC</i> | ENST00000575354.2 | codon 5-67, 73-149, 152-268, 312-378, 387-441, 455-554, 558-760, 784-825, 828-1036, 1042-1094, 1123-1177, 1185-1218, 1266-1270, 1345-1357, 1394-1530 |
| <i>EGFR</i> | ENST00000275493.2 | codon 1-28, 38-79, 95-136, 251-283, 298-324, 337-402 |
| <i>ERBB2</i> | ENST00000269571.5 | codon 90-118, 346-382, 650-685, 704-733, 737-762, 770-806, 840-882, 884-905 |
| <i>FUBP1</i> | ENST00000370768.2 | codon 1-40, 48-108, 116-645 |
| <i>H3F3A</i> | ENST00000366815.3 | codon 1-42 |
| <i>H3F3B</i> | ENST00000254810.4 | codon 34-48 |
| <i>IDH1</i> | ENST00000345146.2 | codon 101-138 |
| <i>IDH2</i> | ENST00000330062.3 | codon 126-154, 159-178 |
| <i>MDM2</i> | ENST00000462284.1 | codon 121-280 |
| <i>MET</i> | ENST00000397752.3 | codon 964-975, 1088-1131, 1220-1259 |
| <i>NF1</i> | ENST00000358273.4 | codon 1-464, 484-692, 698-1541, 1547-2389, 2395-2667, 2674-2840 |
| <i>PDGFRA</i> | ENST00000257290.5 | codon 552-584, 640-698, 814-848 |
| <i>PIK3CA</i> | ENST00000263967.3 | codon 522-554, 1015-1055 |
| <i>PIK3R1</i> | ENST00000521381.1 | codon 374-437, 445-474, 553-581 |
| <i>PTEN</i> | ENST00000371953.3 | codon 1-209, 213-308, 319-404 |
| <i>RB1</i> | ENST00000267163.4 | codon 445-457 |
| <i>TERT</i> | ENST00000310581.5 | promotor regio inclusief 2 hotspots (C228T en C250T) |
| <i>TP53</i> | ENST00000269305.4 | codon 1-25, 33-394 |

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. SNP-analyse is betrouwbaar bij een tumorcel percentage van 30% of meer. Met deze analyse wordt gekeken naar chromosomale afwijkingen (allelic imbalance, verlies of verhoging) van chromosoom 1, 7, 9, 10 en 19. Alleen als 3 of meer aaneengesloten informatieve SNPs een afwijking laten zien bij de B-allele frequency (BAF) kan gesproken worden over een allelic imbalance. Om te bepalen of een variant eerder is beschreven worden de volgende databases geraadpleegd: cBioportal.org, oncoKB.org, Clinvar (www.ncbi.nlm.nih.gov/clinvar/) en IARC TP53 Database. Informatie over klinische implicaties worden vermeld zoals beschreven in MyCancerGenome.org. Of de patiënt in aanmerking komt voor genoemde therapie wordt door de behandelend arts per patiënt besloten.