

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	NM nummer	Coverage (codons)
ATRX	NM_000489.5	codon 1-198, 201-288, 298-1103, 1109-1269, 1276-1515, 1520-2113, 2128-2493
BRAF	NM_004333.5	codon 439-477, 582-612
CDKN2A	NM_000077.4	codon 13-89, 99-119
CDK4	NM_000075.3	codon 23-65, 74-98, 128-169, 175-227, 243-298
CDK6	NM_001259.7	codon 30-74, 124-158, 222-233, 237-277, 288-318
CIC	NM_015125.4	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
EGFR	NM_005228.4	codon 1-28, 38-79, 95-136, 251-283, 298-324, 337-402
ERBB2	NM_004448.3	codon 90-118, 346-382, 650-685, 704-733, 737-762, 770-806, 840-882, 884-905
FUBP1	NM_003902.4	codon 1-40, 48-108, 116-645
H3F3A	NM_002107.4	codon 1-42
H3F3B	NM_005324.4	codon 34-48
IDH1	NM_005896.3	codon 101-138
IDH2	NM_002168.3	codon 126-154, 159-178
MDM2	NM_002392.5	codon 121-280
MET	NM_000245.3	codon 964-975, 1088-1131, 1220-1259
NF1	NM_001042492.2	codon 1-464, 484-692, 698-1541, 1547-2389, 2395-2667, 2674-2840
PDGFRA	NM_006206.5	codon 552-584, 640-698, 814-848
PIK3CA	NM_006218.3	codon 522-554, 1015-1055
PIK3R1	NM_181523.2	codon 374-437, 445-474, 553-581
PTEN	NM_000314.6	codon 1-209, 213-308, 319-404
RB1	NM_000321.2	codon 445-457
TERT	NM_198253.2	promotor regio inclusief 2 hotspots (C228T en C250T)
TP53	NM_000546.5	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.