

Gebruikte assay: Ion Ampliseq™ Cancer Hotspot Panel v2plus3 (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	NM nummer	Coverage (codons)
ABL1	NM_005157.5	codon 233-259, 275-279, 315-359, 381-412
AKT1	NM_001014432.1	codon 17-51, 155-182
ALK	NM_004304.4	codon 1151-1278
AMELY	NM_001143.1	codon 35-49
APC	NM_000038.5	codon 861-890, 1090-1125, 1285-1325, 1343-1384, 1427-1470, 1484-1523, 1544-1581
ARAF	NM_001654.4	codon 187-218
ATM	NM_000051.3	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	NM_004333.5	codon 439-472, 582-610
CALR	NM_004343.3	codon 358-389
CCND1	NM_053056.2	codon 14-41, 98-124, 142-175, 194-232
CDH1	NM_004360.4	codon 66-96, 337-374, 380-408
CDK4	NM_000075.3	codon 18-53
CDKN2A	NM_000077.4	codon 52-89, 99-119
CSF1R	NM_005211.3	codon 298-318, 954-973
CTNNB1	NM_001904.3	codon 10-48
DDX3Y	NM_004660.4	codon 36-50
EGFR	NM_005228.4	codon 97-123, 280-296, 575-601, 696-725, 729-875
ERBB2	NM_004448.3	codon 753-881
ERBB4	NM_005235.2	codon 137-140, 168-185, 226-247, 255-289, 296-322, 334-366, 581-622, 920-947
EZH2	NM_004456.4	codon 625-649
FBXW7	NM_001349798.2	codon 251-287, 377-411, 434-472, 476-515, 562-601
FGFR1	NM_023110.2	codon 121-149, 250-274
FGFR2	NM_000141.4	codon 251-274, 297-313, 363-398, 546-557
FGFR3	NM_000142.4	codon 248-277, 368-402, 632-653, 691-719, 772-807
FLT3	NM_004119.2	codon 438-465, 570-609, 664-684, 828-847
GNA11	NM_002067.4	codon 166-198, 203-219
GNAQ	NM_002072.4	codon 164-201, 206-245
GNAS	NM_000516.5	codon 196-219, 221-239
HNF1A	NM_000545.6	codon 193-221, 254-282
HRAS	NM_005343.3	codon 6-34, 43-81
IDH1	NM_005896.3	codon 101-134
IDH2	NM_002168.3	codon 134-176
JAK2	NM_004972.3	codon 604-621
JAK3	NM_000215.3	codon 129-140, 568-579, 710-733
KDR	NM_002253.3	codon 245-290, 472-479, 873-893, 961-987, 1136-1155, 1193-1220, 1284-1309, 1325-1357
KIT	NM_000222.2	codon 24-58, 450-513, 526-591, 628-660, 665-684, 715-724, 803-828, 833-857
KRAS	NM_004985.4	codon 6-65, 114-149
MAP2K1	NM_002755.3	codon 28-79, 99-139, 191-225, 252-295
MDM2	NM_002392.5	codon 121-280
MET	NM_000245.3	codon 160-187, 340-377, 799-837, 958-1009, 1088-1131, 1228-1255 inclusief intron 13 en intron 14
MLH1	NM_000249.3	codon 374-414
MPL	NM_005373.2	codon 502-521
MYD88	NM_002468.4	codon 260-269
NOTCH1	NM_017617.5	codon 1566-1602, 1674-1679, 2436-2475
NPM1	NM_002520.6	codon 283-295
NRAS	NM_002524.4	codon 4-30, 43-68, 98-150
PDGFRA	NM_006206.5	codon 552-583, 645-667, 672-709, 820-854
PIK3CA	NM_006218.3	codon 55-89, 107-117, 317-350, 391-421, 450-468, 523-549, 678-720, 899-923, 1018-1050, 1066-1069
POLD1	NM_001256849.1	codon 462-498
POLE	NM_006231.2	codon 268-303, 410-453
PTEN	NM_000314.6	codon 1-24, 56-69, 100-134, 165-183, 213-215, 231-267, 283-299, 313-342
PTPN11	NM_002834.4	codon 47-81, 486-527
RAF1	NM_002880.3	codon 237-276
RB1	NM_000321.2	codon 131-159, 197-202, 314-344, 351-366, 453-463, 548-565
RET	NM_020975.5	codon 609-654, 763-785, 876-923
ROS1	NM_002944.2	codon 2022-2045, 2146-2189
SMAD4	NM_005359.5	codon 99-135, 143-145, 166-202, 243-262, 308-318, 327-364, 385-423, 444-473, 495-532
SMARCB1	NM_003073.4	codon 36-71, 145-205, 374-386
SMO	NM_005631.4	codon 187-227, 308-331, 392-418, 512-542, 609-645
SRC	NM_198291.2	codon 500-532
STK11	NM_000455.4	codon 23-64, 156-181, 192-207, 254-285, 318-360
TERT	NM_198253.2	Promotor regio
TP53	NM_000546.5	codon 1-19, 21-394
VHL	NM_000551.3	codon 79-107, 115-149, 156-173

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.