



UMC Utrecht

Implementatie PALGA moleculaire protocolmodule

Joyce Radersma-van Loon

Senior analist Moleculaire Pathologie - UMC Utrecht

Gedetacheerd bij PALGA - 1/8/2018 tot medio 2019

Moleculaire pathologie - van vroeger tot nu

In 2001 slechts 3 échte moleculair pathologische bepalingen

In de jaren daarna flinke toename van bepalingen, o.a.:

- HPV status
- T- en B-cel klonaliteitsbepalingen
- Her2 status
- Mutatie analyses
- Enzovoort...

Moleculaire pathologie - van vroeger tot nu

NGS

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> BRCA 1/2 (somatic) | |
| <input type="checkbox"/> CLL (chronic lymphatic leukemia) | TP53 |
| <input type="checkbox"/> Colon | BRAF/RAS |
| <input type="checkbox"/> Desmoid tumor | CTNNB1 |
| <input type="checkbox"/> GiST | KIT/PDGFR/ BRAF |
| <input type="checkbox"/> Glioma | e.g. IDH1/IDH2/1p19q codeletion |
| <input type="checkbox"/> LPL (lymphoplasmacytic lymphoma) | MYD88 |
| <input type="checkbox"/> Melanoma | BRAF/HRAS/KIT/NRAS |
| <input type="checkbox"/> MPN (myeloproliferative neoplasms) | CALR/MPL/JAK2 |
| <input type="checkbox"/> Pediatric kidney tumor panel (PMC) | TP53/WT1/WTX/FBXW7/SMARCB1/SMARCA4/TP53 |
| <input type="checkbox"/> TP53/Tumor clonality | |
| <input type="checkbox"/> Other | Indicate genes of interest at remarks |
| <u>Lung:</u> | |
| <input type="checkbox"/> Adenocarcinoma/ non small cell lung cancer (NSCLC)* | KRAS/EGFR/BRAF/HER2 |
| <input type="checkbox"/> Squamous cell carcinoma** | KRAS/FGFR1 (mut + amp) |
| <u>Lung resistance:</u> | |
| <input type="checkbox"/> EGFR TKIs | EGFR (mut)/ERBB2 (mut)/cMET (amp) |
| <input type="checkbox"/> ALK/ROS1 inhibitors | ALK (mut) |

Other molecular analyses

- | | |
|--|---|
| <input type="checkbox"/> HPV cobas 4800 | High Risk*** |
| <input type="checkbox"/> HPV Linear Array genotyping assay | High Risk + Low Risk*** |
| <input type="checkbox"/> B-cel clonality | |
| <input type="checkbox"/> T-cel clonality | |
| <input type="checkbox"/> Tissue identification | |
| <input type="checkbox"/> LOH | |
| <input type="checkbox"/> Neuroblastoma | SNP: 1p/17q/ALK, FISH: N-MYC, NGS: ALK |
| <input type="checkbox"/> SNP array | Wilms tumor, clonality, etc. |
| <input type="checkbox"/> Methylation profiling | Classification of CNS tumors |
| <input type="checkbox"/> PNET V medulloblastoma | Sanger and IHC: CTNNB1, FISH: cMYC/N-MYC/CEN6 |

* If no mutations are found in KRAS or EGFR for adenocarcinoma/non small cell lung cancer, additional translocation analysis will be performed (according to agreement).

** If no mutations are found in KRAS or FGFR1 for squamous cell carcinoma an additional ALK analysis will be performed.

*** For all HPV applications:
For severe dysplasia/CIS/invasive: apply for HPV cobas 4800.

For low/moderate dysplasia/verrucous: apply for HPV Linear Array genotyping assay.

**** For molecular markers, tumor and normal tissue is necessary. When only tumor is present, IHC will be performed.

MSI for Lynch syndrome

(IHC MMR proteins + mol. markers)

- MSI Lynch tumor tissue****
- MSI Lynch normal tissue****
- MSI Lynch tumor/normal tissue
- MLH-1 hypermethylation and BRAF mutation analysis (only V600E) for MSI

MSI for therapeutic purposes

(IHC MMR proteins)

- Only tumor tissue

MLPA

- MLPA 1p19q codeletion
- MLPA FGFR CNV
- MLPA Her2neu CNV
- MLPA MDM2/CDK4 CNV
- MLPA Trisomy 13/18/21/X/Y
- MLPA Wilms tumors

- MS-MLPA BRCA1 hypermethylation
- MS-MLPA MGMT promoter methylation

RT-PCR

- YWHAE-FAM22A/B t(10;17)
- MALT1 t(11;18)
- EWSR1 FLI1/ERG/WT1

ddPCR

- MYD88 L265P

Fluorescence In Situ Hybridisation (FISH)

Soft tissue

- | | |
|---------------------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> CHOP | (Myxoid liposarcoma) |
| <input type="checkbox"/> EWSR1 | (Ewing sarcoma)
(Clear cell sarcoma)
(Desmoplastic round cell tumor)
(Myxoid chondrosarcoma)
(Alveolair rhabdomyosarcoma) |
| <input type="checkbox"/> FKHR (FOXO1) | (Low grade fibromyxoid sarcoma) |
| <input type="checkbox"/> FUS | Amplification |
| <input type="checkbox"/> MDM2 | (Synovial sarcoma) |
| <input type="checkbox"/> SYT | |

Lymphoma

- | | |
|--|--------------------------|
| <input type="checkbox"/> BCL-2 | Break-apart |
| <input type="checkbox"/> BCL-6 | Break-apart |
| <input type="checkbox"/> cMYC | Break-apart + fusion IgH |
| <input type="checkbox"/> CCND1 (Cyclin-D1) | Break-apart |
| <input type="checkbox"/> MALT | Break-apart |

Chromosomes

- Centromere X/Y/18
- Centromere 13/18/21

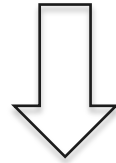
Other

- | | |
|--|--------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> ALK | Break-apart |
| <input type="checkbox"/> cMET | Amplification |
| <input type="checkbox"/> COL1A1-PDGFB | Fusion |
| <input type="checkbox"/> EBER (CISH) | |
| <input type="checkbox"/> ERBB2 (Her2neu) | Amplification |
| <input type="checkbox"/> ETV6 | Break-apart |
| <input type="checkbox"/> FGFR1 | Break-apart / Amplification |
| <input type="checkbox"/> MAML2 | Break-apart |
| <input type="checkbox"/> MYB | Break-apart |
| <input type="checkbox"/> N-MYC | Amplification |
| <input type="checkbox"/> PLAG1 | Fusion |
| <input type="checkbox"/> RET | Break-apart |
| <input type="checkbox"/> ROS1 | Break-apart |
| <input type="checkbox"/> TFE3 | Break-apart |
| <input type="checkbox"/> USP6 | Break-apart |
| <input type="checkbox"/> YWHAE | Break-apart |
| <input type="checkbox"/> Research ISH | Indicate gene of interest at remarks |

Moet alweer geupdate worden...

Verslaglegging

Word of Excel files werden naar patholoog verstuurd, patholoog verwerkte uitslag op zijn/haar manier in UDPS



Eigen uitslagen programma, waarbij PDFs met uitslag direct naar de aanvragend patholoog werden verstuurd, patholoog verwerkte uitslag op zijn/haar manier in UDPS

Verslaglegging - eisen vanuit NVVP en ISO

Eenduidige en uniforme verslaglegging is essentieel voor betrouwbare overdracht van informatie. Met name in een gebied zoals de moleculaire diagnostiek, met snelle ontwikkelingen op technisch gebied is dit cruciaal, zodat ook in de toekomst, als de technieken verder zijn voortgeschreden, te achterhalen is welke resultaten zijn verkregen, en met welke methodieken.

Verlaglegging - eisen vanuit NVVP en ISO

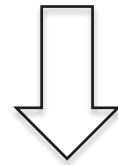
1. Naam aanvragend of uitvoerend laboratorium
2. Titel en omschrijving van de test
3. Uitgangsmateriaal, nummer en soort
4. Bij DNA-isolatie: tumorcelpercentage, door wie bepaald
5. Geteste gen(en)

Verslaglegging - eisen vanuit NVVP en ISO

6. Gebruikte methode
7. Resultaat (mutaties) volgens standaardnomenclatuur
8. Opmerkingen
9. Conclusie
10. Ondertekening van de testuitslag door bevoegd persoon

Verslaglegging - eisen vanuit NVVP en ISO

Moleculaire pathologie rapporteert uitslagen zelf in UDPS met behulp van vaste teksten

The logo for palga, featuring the word "palga" in a blue, lowercase, sans-serif font. The letter 'a' has a red vertical bar above it.

Pathologisch-Anatomisch Landelijk Geautomatiseerd Archief

“De best mogelijke behandeling begint met de best
mogelijke diagnose”

Alle laboratoria voor pathologie in Nederland nemen deel aan het PALGA-netwerk.

PALGA bevat alle uitslagen van pathologieonderzoek: kwaadaardige aandoeningen, goedaardige aandoeningen maar ook de uitslagen van onderzoek waarbij geen afwijkingen zijn aangetroffen.

Dankzij het PALGA-netwerk is een optimaal gebruik mogelijk van gegevens die eenmalig worden vastgelegd in het laboratorium.

De gegevens in het centrale systeem vormen de basis voor de landelijke kankerregistratie, zijn onmisbaar voor de evaluatie en monitoring van de bevolkingsonderzoeken, ondersteunen de patiëntenzorg en kunnen gebruikt worden voor wetenschappelijk onderzoek. Door PALGA kan snel, effectief en goedkoop gebruik gemaakt worden van pathologiegegevens uit alle Nederlandse pathologie laboratoria.

PALGA ondersteunt de Nederlandse gezondheidszorg en speelt daarin een onmisbare rol.

1.348.057 protocollaire verslagen in database.

Verslaglegging - PALGA

A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	
PALGApatiëntnr	PALGA excerptnr	PALGA excerptid	Selectie	Datum Ontvangst	Leeftijd	Jaar onderzoek	PA_lab_PATH	T-nummer_PATH	Conclusie	Microscopie	PALGAdiagnose1	PA
lzv2017-26-long-1	1	125780305	1	29-06-2018	69	2018			Biopt uit massa bovenbuik links: Multihead 5-7-18: Passend bij me	buik*biopt*metas	TY	
lzv2017-26-long-2	1	118280617	3	25-11-2016	84	2016			Pleuravocht links: het beeld is v	Zeer celrijke preparaten, op een	pleuravocht*links	T2
lzv2017-26-long-2	2	118489475	3	12-12-2016	84	2016			Pleuravocht links: lokalisatie ad	Celrijk cytologie preparaat waar	pleuravocht*links	T2
lzv2017-26-long-2	3	118508161	3	12-12-2016	84	2016			Leverbiopt: metastatische lokali	Een leverweefsel pijpje, groten	lever*biopt*meta	T5
lzv2017-26-long-2	4	124486911	1	27-03-2018	85	2018			Pleuravocht links: atypische cell	Celrijk, haemorrhagisch, door de	pleuravocht*links	T2
lzv2017-26-long-2	5	125776351	3	05-07-2018	86	2018			Pleuravocht rechts: maligne, me	Celrijk goed beoordeelbaar beel	pleuravocht*rech	T2
lzv2017-26-long-3	1	114621267	3	10-03-2016	42	2016			Bronchusbrush en -spoelvocht R	Bronchusbrush en -spoelvocht R	bronchus*spoelvc	T2
lzv2017-26-long-3	2	114640665	3	16-03-2016	42	2016			Levernaaldbiopten waarin meta	Deze beide lever naaldbiopten k	lever*biopt*meta	T5
lzv2017-26-long-3	3	120605323	3	13-06-2017	43	2017			Naaldbiopten lymfklier rechter c	Het zijn naaldbiopten van een ol	lymfklier*oksel*r	T0
lzv2017-26-long-3	4	120732149	3	16-06-2017	43	2017			(Moleculair biologisch onderzoek	MOLECULAIR DIAGNOSTISCH ON	lymfklier*oksel*r	T0
lzv2017-26-long-3	5	120931251	3	30-06-2017	43	2017			MOLECULAIRE UITSLAG - FISH d.c	MOLECULAIRE DIAGNOSTIEK - FIS	lymfklier*oksel*r	T0
lzv2017-26-long-3	6	121008273	3	11-07-2017	43	2017			Biopten axilla rechts: lokalisati	Biopten ingenomen door een tu	weke delen*axill	T1
lzv2017-26-long-3	7	123995995	3	08-02-2018	44	2018			Leverbiopt: Lokalisatie grootcel	Doorsneden door meerdere leve	lever*biopt*meta	T5
lzv2017-26-long-3	8	124070483	1	13-02-2018	44	2018			Moleculair biologisch onderzoek	MOLECULAIR DIAGNOSTISCH ON	long*biopt*adenc	T2
lzv2017-26-long-3	9	124465699	3	29-03-2018	44	2018			Liquor met een maligne celbeel	Liquor waarin lymfocyten, mono	liquor*maligne*b	TX
lzv2017-26-long-4	1	122321995	1	25-10-2017	71	2017			CT-geleid biopt long links: niet-k	Een longbiopt waarin een lokalis	long*links*biopt*	T2
lzv2017-26-long-4	2	122567519	1	01-11-2017	71	2017			Consultmateriaal Groene Hart zi	MicroscopieNaaldbiopt bestaanc	long*links*biopt*	T2
lzv2017-26-long-4	3	122689835	3	13-11-2017	71	2017			I en II. Biopten distale femur rec	Onderverdelingen I en II tonen e	femur*rechts*bio	T1
lzv2017-26-long-5	1	124038189	3	23-02-2018	66	2018			Bronchus spoelvocht LBK: benign	Matig celrijke preparaten bestaa	bronchus*links*sj	T2
lzv2017-26-long-5	2	124148623	1	05-03-2018	66	2018			Pleuravocht(zijdigheid onbeken	Celrijke preparaten bestaande u	pleuravocht*zijdig	T2
lzv2017-26-long-5	3	124397465	1	14-03-2018	66	2018			Consultmateriaal Groene Hart zi	MicroscopieIngeblokt materiaal	pleuravocht*punc	T2
lzv2017-26-long-5	4	124547063	3	04-04-2018	66	2018			Pleuravocht (zijdigheid onbeken	Celrijke preparaten bestaande u	pleuravocht*zijdig	T2
lzv2017-26-long-6	1	124600919	1	04-04-2018	74	2018			Biopten rib: beeld zeer wel pass	Biopten, bestaande uit vet en bi	rib*biopsie*meta	T1
lzv2017-26-long-6	2	124692235	3	16-04-2018	74	2018			Revisie biopt rib (ETZ Tilburg, extern nummer T18-7422): conform	long*biopt*carcin	T2	
lzv2017-26-long-7	1	126392311	1	20-08-2018	78	2018			Voorlopige conclusie, immunohi	<st0>Lokaal protocol vochten ve	pleuravocht*rech	T2
lzv2017-26-long-7	2	126409881	3	24-08-2018	78	2018			I: pleuravocht, rechts: geen diag	<st0>Lokaal protocol vochten ve	pleuravocht*rech	T2
lzv2017-26-long-8	1	124375769	1	15-03-2018	63	2018			DEFINITIEF NA IMMUNOHISTOCH	22-03-18.Een fraaie botcilinder b	bot*vinger*rechts	T1
lzv2017-26-long-9	1	125556971	3	21-06-2018	68	2018			Pleuravocht rechts met een celb	Pleuravocht rechts waarin meso	pleuravocht*rech	T2
lzv2017-26-long-9	2	125580485	1	21-06-2018	68	2018			Naaldbiopsie (true cut) rechterb	Gebaseerd op de richtlijnen klei	long*naaldbiopt*	T2
lzv2017-26-long-9	3	125580661	3	21-06-2018	68	2018			Pleuravocht rechts met een mali	Pleuravocht rechts waarin sterk	pleuravocht*rech	T2
lzv2017-26-long-9	4	125707611	1	26-06-2018	68	2018			Moleculair biologisch onderzoek	MOLECULAIR DIAGNOSTISCH ON	long*naaldbiopt*	T2
lzv2017-26-long-10	1	125557305	1	10-06-2018	51	2018			Naaldbiopsie rechterb	Gebaseerd op de richtlijnen klei	long*naaldbiopt*	T2

Start van het moleculaire protocol

Van: WMDP

Datum:01-12-2015 14:58 (GMT+01:00)

Aan:

Onderwerp: Oproep voor extra leden moleculaire protocolcommissie

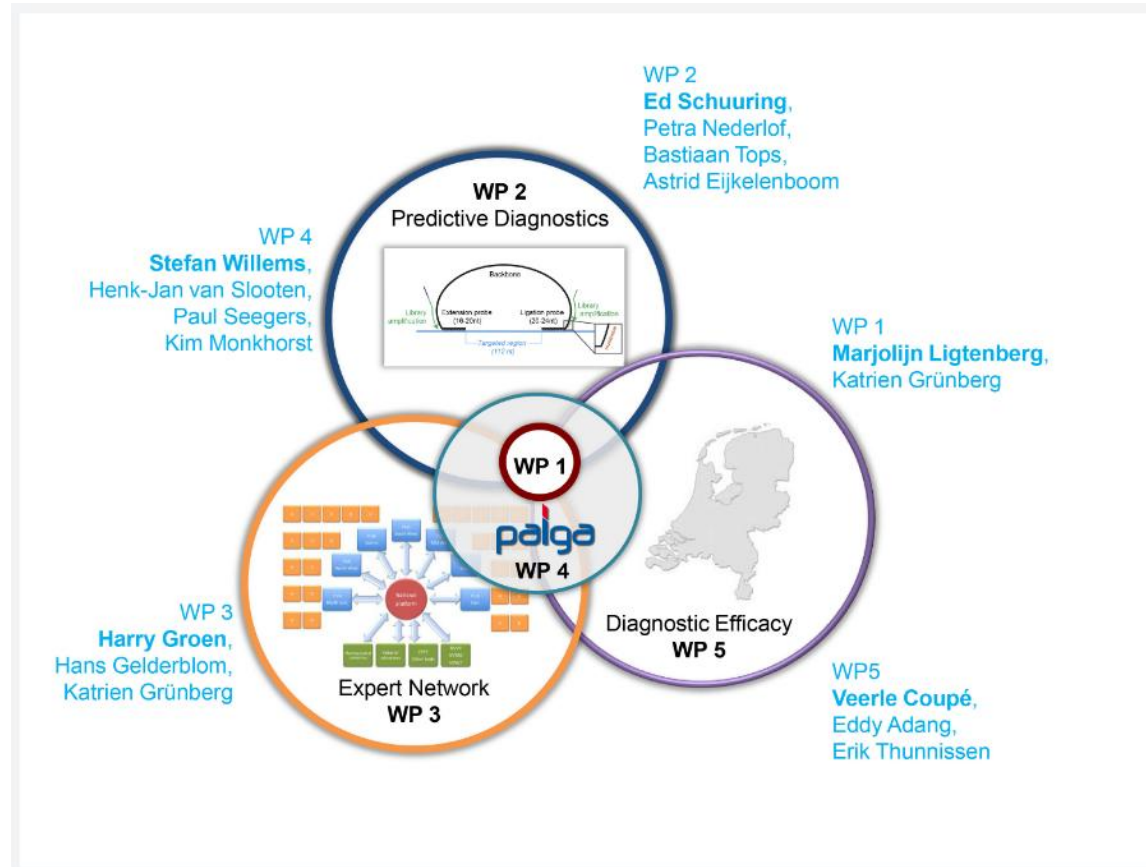
Oproep voor extra leden moleculaire protocolcommissie

Achtergrondinformatie: De PALGA protocol module moleculaire diagnostiek wordt op korte termijn uitgerold. Om de inhoud van de protocollen gaandeweg te optimaliseren is een protocolcommissie nodig. Naast de bestaande 'algemene' protocolcommissie, is hiervoor een moleculaire protocolcommissie nodig met focus op de moleculaire protocollen. Er is interactie tussen beide commissies. Frequentie van vergaderingen: ongeveer 1x per 3 maanden, en indien nodig ad hoc.

De moleculaire protocolcommissie bestaat op dit moment uit circa 15 leden (pathologen, KMBPers, moleculair analisten) en is op zoek naar extra leden. Enthousiaste **klinisch pathologen** die betrokken zijn bij de moleculaire diagnostiek, **klinisch moleculair biologen in de pathologie (KMBPers)**, en **analisten** die betrokken zijn bij de moleculaire diagnostiek in de pathologie worden verzocht zich kandidaat te stellen. Met name collegae met affiniteit en ervaring met next generation sequencing binnen de moleculaire pathologie worden verzocht zich aan te melden.

Gelieve aanmeldingen voor 15 december 2015 te sturen naar Stefan Willems (S.M.Willems-4@umcutrecht.nl).

PATH-project



WP4:

Het verzamelen van de tumor DNA afwijkingen in de landelijke pathologie database (PALGA) maakt het mogelijk om ook in de toekomst sneller te leren hoe doelgerichte medicijnen het beste kunnen worden ingezet voor patiënten met kanker.

PALGA protocol "Moleculaire bepalingen"

Januari 2017 t/m september 2018.....van v8 naar v33

The screenshot shows the PALGA professional interface. At the top left is the PALGA logo. Below it are buttons for 'Feedback', 'Admin', and 'Controle'. The main header displays 'Report Nummer T99-TEST' and 'Patient Naam TestTestTest'. On the right, patient information is shown: 'Patient Nummer: 1234567890', 'Geslacht: O', and 'Geboorte Datum: 24/07/1989'. A version number '0.0.33' is in the top right corner. The main content area is titled 'Moleculaire bepalingen' and contains a 'PV' tab, 'Conclusie', and 'Informatie' sub-tabs. The 'PV' tab is active, showing a text area with the following content: 'Gebaseerd op de richtlijn verslaglegging Moleculaire technieken (2012)', 'AANVRAAG EN VOORBEWERKING', and 'Uitgangsmateriaal: weefsel in paraffine (FFPE)'. On the left side, there is a sidebar with three items: 'Algemeen' (with a warning icon), '[Admin] Activeer' (with a checkmark icon), and 'Aanvulling' (with a checkmark icon). A central panel titled 'Activeer admin tabblad' contains a list of admin tabs with radio buttons, including 'Datashet', 'Analisten', 'Ov Klinische interpretatie vaste teksten', 'Genen Basis set', 'Default antwoorden', 'Beoordelaars', 'Ov Moleculaire interpretatie vaste teksten', 'Gevraagd onderzoek Clonaal', 'Externe laboratoria', 'Vorbereiders', 'Ov Moleculaire resultaat vaste teksten', 'Gevraagd onderzoek Differentiaal diagnose', 'NGS Platform', 'KMBP', 'Seq Klinische interpretatie vaste teksten', 'Gevraagd onderzoek Overig', 'niet NGS Platform', 'Seq Moleculaire interpretatie vaste teksten', 'Aard materiaal', 'Seq aanvulling vaste teksten', and 'Gevraagd onderzoek Therapiekeuze'. The 'Datashet' option is selected.

PALGA protocol "Moleculaire bepalingen"

Panel: sequentie-analyse colorectaal carcinoom

selecteer alles deselecteer alles

Genen selectie

<input checked="" type="checkbox"/> ABL1	<input type="checkbox"/> CIC	<input type="checkbox"/> FGFR4	<input checked="" type="checkbox"/> KRAS	<input checked="" type="checkbox"/> PTEN	<input type="checkbox"/> WT1
<input checked="" type="checkbox"/> AKT1	<input checked="" type="checkbox"/> CSF1R	<input type="checkbox"/> FUBP1	<input checked="" type="checkbox"/> MDM2	<input checked="" type="checkbox"/> PTPN11	
<input checked="" type="checkbox"/> ALK	<input checked="" type="checkbox"/> CTNNB1	<input checked="" type="checkbox"/> GNA11	<input checked="" type="checkbox"/> MET	<input checked="" type="checkbox"/> RAF1	
<input checked="" type="checkbox"/> AMELY	<input type="checkbox"/> CXCR4	<input checked="" type="checkbox"/> GNAQ	<input checked="" type="checkbox"/> MLH1	<input checked="" type="checkbox"/> RB1	

Let op! Vul de panel informatie rustig in. Wacht met navigatie naar een ander panel/tabblad totdat de PV geupdate is.

<input type="checkbox"/> ATRX	<input type="checkbox"/> ERBB3	<input checked="" type="checkbox"/> HNF1A	<input type="checkbox"/> MYCN	<input checked="" type="checkbox"/> SMAD4
<input checked="" type="checkbox"/> BRAF	<input checked="" type="checkbox"/> ERBB4	<input checked="" type="checkbox"/> HRAS	<input checked="" type="checkbox"/> MYD88	<input checked="" type="checkbox"/> SMARCB1
<input checked="" type="checkbox"/> CALR	<input type="checkbox"/> ESR1	<input type="checkbox"/> ID3	<input type="checkbox"/> NF1	<input checked="" type="checkbox"/> SMO
<input type="checkbox"/> CD79A	<input checked="" type="checkbox"/> EZH2	<input checked="" type="checkbox"/> IDH1	<input checked="" type="checkbox"/> NOTCH1	<input checked="" type="checkbox"/> SRC
<input type="checkbox"/> CD79B	<input checked="" type="checkbox"/> FBXW7	<input checked="" type="checkbox"/> IDH2	<input checked="" type="checkbox"/> NPM1	<input checked="" type="checkbox"/> STK11
<input checked="" type="checkbox"/> CDH1	<input checked="" type="checkbox"/> FGFR1	<input checked="" type="checkbox"/> JAK2	<input checked="" type="checkbox"/> NRAS	<input type="checkbox"/> TERT
<input type="checkbox"/> CDK4	<input checked="" type="checkbox"/> FGFR2	<input checked="" type="checkbox"/> JAK3	<input checked="" type="checkbox"/> PDGFRA	<input type="checkbox"/> TOP2A
<input type="checkbox"/> CDK6	<input checked="" type="checkbox"/> FLT3	<input checked="" type="checkbox"/> KDR	<input checked="" type="checkbox"/> PIK3CA	<input checked="" type="checkbox"/> TP53
<input checked="" type="checkbox"/> CDKN2A	<input checked="" type="checkbox"/> FGFR3	<input checked="" type="checkbox"/> KIT	<input type="checkbox"/> PIK3R1	<input checked="" type="checkbox"/> VHL

PALGA protocol "Moleculaire bepalingen"

24 september 2018: UMCU eindelijk in de lucht!



PathologyDB

Admin Area
 You are logged in as "superuser: J.H.vanLoon"

Library/Sample Info

library

run Patho_IC_S5_Combichip_080119

kit CHPv2plus

material FFPE

CoDeCZ reference common_CHPV2plus_v2_ref_FFPE.multiBamCov

coverage tool

vcf file SNPitty Not validated for current panel: CHPv2plus

xml file

comments Update Library Comments

Request xml file Request xml file
 Detailed Information

To get the information used in reporting, select the variants using the checkboxes and press

Genomic Variants (3)

This table shows all non-filtered single nucleotide variants (SNV) and small insertions/deletions (INDEL).

Due to the use of multiple panels, the InHouse occurrence numbers may be incorrect.

Gene	Genomic variant	Protein variant	Variant Effect	External Status	Coverage (depth)	Observed frequency	InHouse Occurrence	Internal Links	Comments	Detail info	R
TP53	17:7578406 C/T	R175H	missense	rs28934578 COSM10648 COSM99914 COSM99022 COSM99023 COSM99024	1986	16.57%	221/9189 (2.41%)		Klasse 4 (has a preferred annotation, shown highlighted in table)	DetailInfo	<input checked="" type="checkbox"/>
EGFR	7:55242467 18bpDEL	ELREATS746-752V	missense	COSM12384	1943	35.41%	7/9189 (0.08%)		(has a preferred annotation, shown highlighted in table)	DetailInfo	<input checked="" type="checkbox"/>
EGFR	7:55242485 C/T	S752F	missense	novel	1999	34.67%	5/9189 (0.05%)		(has a preferred annotation, shown highlighted in table)	DetailInfo	<input type="checkbox"/>



UMC Utrecht

PALGA protocol "Moleculaire bepalingen"

Microscopie:

Gebaseerd op de richtlijn verslaglegging Moleculaire technieken (2012)

AANVRAAG EN VOORBEWERKING

Aanvrager _____ Onderzoeksnummer _____ long

Uitgangsmateriaal: DNA

MOLECULAIRE ANALYSE

Reden aanvraag: therapiekeuze

Gevraagd onderzoek: sequentie-analyse long resistentie EGFR TKIs

Referentienummer: _____; percentage neoplastische cellen: 70% beoordeeld door Elders; hoeveelheid DNA: voldoende; kwaliteit DNA: goed

Gebruikte techniek: NGS

NGS platform: Ion Ampliseq (Ion Torrent) using custom mutation panel. Ion Torrent S5 NGS analyse waarbij, afhankelijk van het percentage neoplastische cellen, mutaties met een analytische sensitiviteit van 5% aangetoond kunnen worden. Van mutaties met een allelfrequentie van 1-5% wordt door het multidisciplinair team besloten of ze gerapporteerd worden.

Datasheet Seq analyse panel: http://www.palga.nl/datasheet/UMCU/CHPv2plus_UMCU.pdf

Sequentie Panel - (hotspot) mutaties in genen: ABL1, AKT1, ALK, AMELY, APC, ARAF, ATM, BRAF, CALR, CDH1, CDKN2A, CSF1R, CTNNB1, DDX3Y, EGFR, ERBB2, ERBB4, EZH2, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FLT3, FGFR3, GNA11, GNAQ, GNAS, HNF1A, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, JAK3, KDR, KIT, KRAS, MDM2, MET, MLH1, MPL, MYD88, NOTCH1, NPM1, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, PTEN, PTPN11, RAF1, RB1, RET, SMAD4, SMARCB1, SMO, SRC, STK11, TP53, VHL

MOLECULAIR RESULTAAT

TP53 [ENST00000269305.4]: codon 1-19, 21-257, 259-261, 263-394: exon 5: c.524G>A (p.Arg175His) - frequentie 16.57% - coverage 1986

EGFR [ENST00000275493.2]: codon 97-123, 280-296, 575-601, 696-725, 729-796, 808-823, 856-875: exon 19: c.2237_2255delinsT (p.Glu746_Ser752delinsVal) - frequentie 35.41% - coverage 1943

ERBB2 [ENST00000269571.5]: codon 634-648, 650-699, 704-736, 753-796, 840-881: geen mutatie aangetoond

MET [ENST00000397752.3]: codon 160-187, 340-377, 799-837, 964-993, 1088-1131, 1228-1255: geen mutatie aangetoond

MOLECULAIRE INTERPRETATIE

De eerder aangetoonde EGFR mutatie (exon 19 deletie) is gedetecteerd. Naast deze mutatie zijn er geen bekende resistentie mutaties aangetoond in EGFR en ERBB2. Er is een verhoging van MET aangetoond, validatie met FISH wordt aangeraden. Er is een mutatie aangetoond in TP53. Er zijn geen mutaties aangetoond in de overige geanalyseerde genen.

Moleculair verslag geautoriseerd door: Dr. ir. W.W.J. de Leng (KMBP)

06-03-2019

Conclusie:

Klinische interpretatie van de moleculaire analyse.

De eerder aangetoonde EGFR mutatie (exon 19 deletie) is gedetecteerd. Naast deze mutatie zijn er geen bekende resistentie mutaties aangetoond in EGFR en ERBB2. Er is een verhoging van MET aangetoond, validatie met FISH wordt aangeraden. Er is een mutatie aangetoond in TP53, klinische implicaties zijn onbekend.



PALGA protocol "Moleculaire bepalingen"

Huidige PALGA database

A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M
PALGApatiëntnr	PALGA excerptnr	PALGA excerptid	Selectie	Datum Ontvangst	Leeftijd	Jaar onderzoek	PA_lab_PATH	T-nummer_PATH	Conclusie	Microscopie	PALGAdiagnose1	PA
lzv2017-26-long-1	1	125780305	1	29-06-2018	69	2018			Biopt uit massa bovenbuik links: Multihead 5-7-18: Passend bij meta	buik*biopt*meta	TY	
lzv2017-26-long-2	1	118280617	3	25-11-2016	84	2016			Pleuravocht links: het beeld is v Zeer celrijke preparaten, op een	pleuravocht*links	T2	
lzv2017-26-long-2	2	118489475	3	12-12-2016	84	2016			Pleuravocht links: lokalisatie ad Celrijk cytologie preparaat waari	pleuravocht*links	T2	
lzv2017-26-long-2	3	118508161	3	12-12-2016	84	2016			Leverbiopt: metastatische lokali: Een leverweefsel pijpje, grotenc	lever*biopt*meta	T5	
lzv2017-26-long-2	4	124486911	1	27-03-2018	85	2018			Pleuravocht links: atypische celli Celrijk, haemorrhagisch, door de	pleuravocht*links	T2	
lzv2017-26-long-2	5	125776351	3	05-07-2018	86	2018			Pleuravocht rechts: maligne, me Celrijk goed beoordeelbaar beel	pleuravocht*rech	T2	
lzv2017-26-long-3	1	114621267	3	10-03-2016	42	2016			Bronchusbrush en -spoelvocht R Bronchusbrush en -spoelvocht R	bronchus*spoelvc	T2	
lzv2017-26-long-3	2	114640665	3	16-03-2016	42	2016			Levernaaldbipten waarin meta: Deze beide lever naaldbipten k	lever*biopt*meta	T5	
lzv2017-26-long-3	3	120605323	3	13-06-2017	43	2017			Naaldbipten lymfklier rechter c Het zijn naaldbipten van een o	lymfklier*oksel*r	T0	
lzv2017-26-long-3	4	120732149	3	16-06-2017	43	2017			Moleculair biologisch onderzoek MOLECULAIR DIAGNOSTISCH ON	lymfklier*oksel*r	T0	
lzv2017-26-long-3	5	120931251	3	30-06-2017	43	2017			MOLECULAIRE UITSLAG - FISH d MOLECULAIRE DIAGNOSTIEK - FIS	lymfklier*oksel*r	T0	
lzv2017-26-long-3	6	121008273	3	11-07-2017	43	2017			Biopten axilla rechts: lokalisatie Biopten ingenomen door een tu	weke delen*axill	T1	
lzv2017-26-long-3	7	123995995	3	08-02-2018	44	2018			Leverbiopt: Lokalisatie grootcelli Doorsneden door meerdere leve	lever*biopt*meta	T5	
lzv2017-26-long-3	8	124070483	1	13-02-2018	44	2018			Moleculair biologisch onderzoek MOLECULAIR DIAGNOSTISCH ON	long*biopt*adenc	T2	
lzv2017-26-long-3	9	124465699	3	29-03-2018	44	2018			Liquor met een maligne celbeel Liquor waarin lymfocyten, mono	liquor*maligne*b	TX	
lzv2017-26-long-4	1	122321995	1	25-10-2017	71	2017			CT-geleid biopt long links: niet-k Een longbiopt waarin een lokalis	long*links*biopt*	T2	
lzv2017-26-long-4	2	122567519	1	01-11-2017	71	2017			Consultmateriaal Groene Hart zi MicroscopieNaaldbipt bestaanc	long*links*biopt*	T2	
lzv2017-26-long-4	3	122689835	3	13-11-2017	71	2017			I en II. Biopten distale femur rec Onderverdelingen I en II tonen e	femur*rechts*bio	T1	
lzv2017-26-long-5	1	124038189	3	23-02-2018	66	2018			Bronchus spoelvocht LBK: benign Matig celrijke preparaten bestaa	bronchus*links*sf	T2	
lzv2017-26-long-5	2	124148623	1	05-03-2018	66	2018			Pleuravocht(zijdigheid onbeken Celrijke preparaten bestaande u	pleuravocht*zijdig	T2	
lzv2017-26-long-5	3	124397465	1	14-03-2018	66	2018			Consultmateriaal Groene Hart zi MicroscopieIngeblokt materiaal	pleuravocht*punc	T2	
lzv2017-26-long-5	4	124547063	3	04-04-2018	66	2018			Pleuravocht (zijdigheid onbeker Celrijke preparaten bestaande u	pleuravocht*zijdig	T2	
lzv2017-26-long-6	1	124600919	1	04-04-2018	74	2018			Biopten rib: beeld zeer wel pass Biopten, bestaande uit vet en bi	rib*biopsie*meta	T1	
lzv2017-26-long-6	2	124692235	3	16-04-2018	74	2018			Revisie biopt rib (ETZ Tilburg, extern nummer T18-7422): conform	long*biopt*carcin	T2	
lzv2017-26-long-7	1	126392311	1	20-08-2018	78	2018			Voorlopige conclusie, immunohi <st0>Lokaal protocol vochten ve	pleuravocht*rech	T2	
lzv2017-26-long-7	2	126409881	3	24-08-2018	78	2018			I: pleuravocht, rechts: geen diag <st0>Lokaal protocol vochten ve	pleuravocht*rech	T2	
lzv2017-26-long-8	1	124375769	1	15-03-2018	63	2018			DEFINITIEF NA IMMUNOHISTOCH 22-03-18.Een fraaie botcilinder b	bot*vinger*rechts	T1	
lzv2017-26-long-9	1	125556971	3	21-06-2018	68	2018			Pleuravocht rechts met een celb Pleuravocht rechts waarin meso	pleuravocht*rech	T2	
lzv2017-26-long-9	2	125580485	1	21-06-2018	68	2018			Naaldbiopsie (true cut) rechterb Gebaseerd op de richtlijnen klei	long*naaldbiopt*i	T2	
lzv2017-26-long-9	3	125580661	3	21-06-2018	68	2018			Pleuravocht rechts met een mali PLEURAVOCHT rechts waarin sterk	pleuravocht*rech	T2	
lzv2017-26-long-9	4	125707611	1	26-06-2018	68	2018			Moleculair biologisch onderzoek MOLECULAIR DIAGNOSTISCH ON	long*naaldbiopt*	T2	
lzv2017-26-long-10	1	125757325	1	10-06-2018	51	2018			Bronchusbiopsie rechtsb Gebaseerd op de richtlijnen klei	bronchus*biopsie*	T2	

PALGA protocol "Moleculaire bepalingen"

PALGA database bij gebruik protocol

A	B	C	D	E	F	G	H	I	J	K	L	M	N
PALGApatiëntnr	dextrpid	Chromosome	Coding	Coverage	Exon	Frequency	Gene	protein	Altered	Reference	transcript	RedenAanvraag	GevrOndzTher
lvz2017-26-protocol-1	124936365	17	c.267dup		4	31	TP53	p.(Ser90fs)	C		ENST00000269305	therapiekeuze	sequentie-analyse m.b.v. het PATH genenpanel
lvz2017-26-protocol-10	125135209	7	c.1799T>A		15	21	BRAF	p.(Val600Glu) alias p.V600E	A	T	ENST00000288602	differentiaal diagnose	
lvz2017-26-protocol-100	124318189	4	c.2440-1G>A		18	22	PDGFRA	p.?	A	G	ENST00000257290	therapiekeuze	sequentie-analyse longcarcinoom
lvz2017-26-protocol-100	124318189	17	c.817C>G		8	24	TP53	p.Arg273Gly	G	C	ENST00000269305	therapiekeuze	sequentie-analyse longcarcinoom
lvz2017-26-protocol-103	125195189	17	c.782+1G>A		7	83	TP53	p.?	A	G	ENST00000269305	therapiekeuze	sequentie-analyse m.b.v. het PATH genenpanel
lvz2017-26-protocol-104	124056071	2	c.1873C>A		14	47	SF3B1	p.Arg625Ser	A	C	ENST00000335508	overig	
lvz2017-26-protocol-104	124056071	9	c.626A>C		5	54	GNAQ	p.(Gln209Pro) alias p.Q209P	C	A	ENST00000286548	overig	
lvz2017-26-protocol-106	124432749	7	c.1799T>A		15	14	BRAF	p.(Val600Glu) alias p.V600E	A	T	ENST00000288602	therapiekeuze	sequentie-analyse melanoom
lvz2017-26-protocol-107	125539861	1	c.182A>G		3	63	NRAS	p.(Gln61Arg) alias p.Q61R	G	A	ENST00000369535	therapiekeuze	sequentie-analyse melanoom
lvz2017-26-protocol-109	126876117		c.2235_2249del	4874	19	41.52	EGFR	p.Glu746_Ala750del		GGAATTAA		therapiekeuze	sequentie-analyse long resistentie EGFR TKIs
lvz2017-26-protocol-109	126876117	3	c.121A>G	1777	2	65.79	CTNNB1	p.Thr41A1a	G	A	ENST00000349496	therapiekeuze	sequentie-analyse long resistentie EGFR TKIs
lvz2017-26-protocol-109	126876117	7	c.2369C>T	2000	21	2.85	EGFR	p.Thr790Met	T	C	ENST00000275493	therapiekeuze	sequentie-analyse longcarcinoom
lvz2017-26-protocol-109	126876117	17	c.810_811insAAA	1289	5	74.55	TP53	p.Phe270_Glu271insLys	TTT		ENST00000269305	therapiekeuze	sequentie-analyse long resistentie EGFR TKIs
lvz2017-26-protocol-11	124467995	17	c.811G>A		8	60	TP53	p.(Glu271Lys)	A	G	ENST00000269305	therapiekeuze	sequentie-analyse longcarcinoom
lvz2017-26-protocol-111	125026689	7	c.1799T>A		15	23	BRAF	p.(Val600Glu) alias p.V600E	A	T	ENST00000288602	differentiaal diagnose	
lvz2017-26-protocol-112	123113501		c.1682T>A		12	5	PDGFRA	p.(Val561Asp)				therapiekeuze	mutatie-analyse GIST
lvz2017-26-protocol-114	124799101	17	c.110A>T		2	29	H3F3B	p.(Lys37Met)	T	A	ENST00000254810	differentiaal diagnose	
lvz2017-26-protocol-116	126714555	17	c.796G>T	1007	8	40	TP53	p.(Gly266*)	T	G	ENST00000269305	therapiekeuze	sequentie-analyse longcarcinoom
lvz2017-26-protocol-117	123905577		c.1025G>C		10	10	TP53	p.(Arg342Pro)			ENST00000269305	therapiekeuze	sequentie-analyse longcarcinoom
lvz2017-26-protocol-117	123905577	12	c.35G>C		2	9	KRAS	p.(Gly12Ala) alias p.G12A	C	G	ENST00000311936	therapiekeuze	sequentie-analyse longcarcinoom
lvz2017-26-protocol-118	126010933	12	c.38G>A	775	2	54	KRAS	p.(Gly13Asp)	A	G	ENST00000311936	therapiekeuze	sequentie-analyse colorectaal carcinoom
lvz2017-26-protocol-119	126209309	3	c.695T>C	5480	4	31	MYD88	p.(Met232Thr)	C	T	ENST00000396334	differentiaal diagnose	
lvz2017-26-protocol-112	126695591	17	c.844C>T	2342	8	62	TP53	p.(Arg282Trp)	T	C	ENST00000269305	therapiekeuze	sequentie-analyse m.b.v. het PATH genenpanel
lvz2017-26-protocol-120	126714595	12	c.183A>C	840	3	34	KRAS	p.(Gln61His) alias p.Q61H	C		ENST00000311936	therapiekeuze	sequentie-analyse colorectaal carcinoom
lvz2017-26-protocol-120	126714595	3	c.1634A>G	1853	10	50	PIK3CA	p.(Glu545Gly) alias p.E545G	G	A	ENST00000263967	therapiekeuze	sequentie-analyse colorectaal carcinoom
lvz2017-26-protocol-120	126714595	17	c.817C>T	1348	8	30	TP53	p.(Arg273Cys)	T	C	ENST00000269305	therapiekeuze	sequentie-analyse colorectaal carcinoom
lvz2017-26-protocol-121	124880627	17	c.743G>A		7	28	TP53	p.(Arg248Gln)	A	G	ENST00000269305	therapiekeuze	sequentie-analyse longcarcinoom
lvz2017-26-protocol-121	124880627	12	c.35G>T		2	49	KRAS	p.(Gly12Val) alias p.G12V	T		ENST00000311936	therapiekeuze	sequentie-analyse longcarcinoom
lvz2017-26-protocol-122	126422097	3	c.794T>C	2035	5	41	MYD88	p.(Leu265Pro)	C	T	ENST00000396334	differentiaal diagnose	
lvz2017-26-protocol-124	125135309	10	c.491dup	2526	5	78	PTEN	p.(Val166fs)	A		ENST00000371953	therapiekeuze	sequentie-analyse melanoom
lvz2017-26-protocol-124	125135309	7	c.1798_1799del	7214	15	43	BRAF	p.(Val600Lys)	AA	GT	ENST00000288602	therapiekeuze	sequentie-analyse melanoom
lvz2017-26-protocol-125	125734467	12	c.34G>T		2	62	KRAS	p.(Gly12Cys) alias p.G12C		G	ENST00000311936	therapiekeuze	sequentie-analyse longcarcinoom
lvz2017-26-protocol-125	125734467	17	c.1051A>T		10	63	TP53	p.(Lys351*)	T	A	ENST00000269305	therapiekeuze	sequentie-analyse longcarcinoom
lvz2017-26-protocol-128	123942955	7	c.1799T>A		15	55	BRAF	p.(Val600Glu) alias p.V600E	A	T	ENST00000288602	therapiekeuze	sequentie-analyse melanoom
lvz2017-26-protocol-13	124569473	17	c.473G>C		5	84	TP53	p.(Arg158Pro)	C	G	ENST00000269305	therapiekeuze	sequentie-analyse m.b.v. het PATH genenpanel
lvz2017-26-protocol-133	126591827	2	c.394C>T	1986	4	29.71	IDH1	p.Arg132Cys	A	G	ENST00000345146	therapiekeuze	anders

Detachering PALGA

Status oktober 2018

Labs die het protocol gebruiken:

- RadboudUMC (Nijmegen)
- UMC Utrecht
- PAL Dordrecht + Maasstad ziekenhuis (Rotterdam)
- Jeroen Bosch ziekenhuis (overige bepalingen)

Labs die contact hebben gezocht met projectPATH:

- ErasmusMC (Rotterdam)
- Amsterdam UMC
- Canisius Wilhelmina ziekenhuis (Nijmegen)
- Amphia ziekenhuis (Breda)
- LabPON (Hengelo)

Detachering PALGA

Status maart 2019

Labs die contact hebben gezocht met projectPATH:

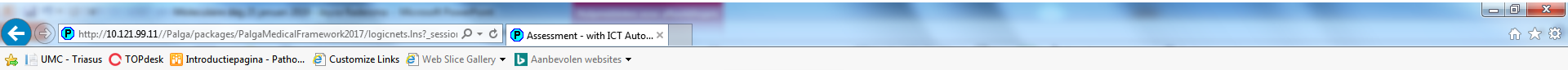
- ErasmusMC (Rotterdam) → koppelen MolDia aan protocol
- **Amsterdam UMC – locatie VUmc**
- **CWZ (Nijmegen) → protocol is in gebruik!**
- **Amphia ziekenhuis (Breda) → inrichten PCP**
- LabPON (Hengelo) → inrichten PCP, problemen met Finalist
- UMCG → inrichten PCP, problemen met Finalist
- **Isala klinieken (Zwolle) → inrichten PCP**
- **Symbiant (Alkmaar) → inrichten PCP**
- **MUMC → inrichten PCP**
- **Gelre ziekenhuizen (Apeldoorn) → problemen met toegang PCP**
- **ETZ (Tilburg) → inrichten PCP, problemen met genereren XML**
- NKI/AvL → inrichten PCP
- St. Antonius (Pathologie DNA, Nieuwegein) → inrichten PCP

Detachering PALGA

Waar wordt aan gewerkt:

- Getrapte KMBP autorisaties
- Koppeling tussen velden gevraagd onderzoek, datasheet en standaardteksten in het protocol

Detachering PALGA



Opslaan Annuleren Versturen
Feedback Controle

Moleculaire bepalingen 0.0.42

Sequentie analyse set 1

- Algemeen
- (Import) Management
- Sequentie Analyse 1
- Aanvulling

Reden aanvraag
andere
sequentie-analyse CLL
sequentie-analyse GIST
sequentie-analyse SCC
sequentie-analyse TP53 (CHPv2plus)
sequentie-analyse colorectaal carcinoom
sequentie-analyse long resistente ALK-ROS1 inhibitors
sequentie-analyse long resistente EGFR TKIs
sequentie-analyse long carcinoom
sequentie-analyse melanoom
sequentie-analyse ovariumcarcinoom

Percentage neoplastische cellen 10%

Percentage neoplastische cellen beoordeeld door AVI

Percentage neoplastische cellen voldoende onvoldoende onbekend

Hoeveelheid DNA voldoende onvoldoende onbekend

Kwaliteit DNA goed matig / voldoende onvoldoende onbekend

Datasheet Seq analyse panel http://www.palga.nl/datasheet/UMCU/CHPv2plus_UMCU.pdf

Gebruikte techniek
 NGS Pyro-sequencing HRM + Sanger ddPCR
 NGS (no import) MassARRAY Idylla nanoString
 Sanger sequencing HRM Cobas anders

Info teksten platform tonen ja

Info teksten genen tonen ja

Opslaan Annuleren
Selecteer alles Deselecteer alles

j/n	Build	Chr	Start	Ref	Alt	Coverage	Frequency	Gene	Transcript	Exon	Coding	Protein	Klasse
<input checked="" type="checkbox"/>								EGFR			c.2573G>T	p.L858R	

Genenpanel tonen bij niet beoordeelbaar ja

Keuze aanvulling -- geen tekst veld --

Keuze moleculaire interpretatie -- geen tekst veld --

Keuze klinische interpretatie -- geen tekst veld --

Detachering PALGA

Browser address bar: http://10.121.99.11/Palga/packages/PalgaMedicalFramework2017/logicnets.Ins?_sessionid=... Assessment - with ICT Auto...

Navigation: Opslaan, Annuleren, Versturen, Feedback, Controle

Page Title: **Moleculaire bepalingen** 0.0.42

Right Side: [Sequentie analyse set 1](#)

Left Sidebar:

- Algemeen
- (Import) Management
- Sequentie Analyse 1
- Aanvulling

Form Fields:

Reden aanvraag: therapiekeuze clonaal verwantschap anders
 differentiaal diagnose overig

Gevraagd onderzoek (therapiekeuze): sequentie-analyse longcarcinoom

Referentienummer: 1

Percentage neoplastische cellen: 10%

Percentage neoplastische cellen beoordeeld door: AVI

Percentage neoplastische cellen: voldoende onvoldoende onbekend

Hoeveelheid DNA: voldoende onvoldoende onbekend

Kwaliteit DNA: goed matig / voldoende onvoldoende onbekend

Datasheet Seq analyse panel: http://www.palga.nl/datasheet/UMCU/CHPv2plus_UMCU.pdf
http://www.palga.nl/datasheet/UMCU/OAv2_UMCU.pdf
http://www.palga.nl/datasheet/UMCU/Haemat_UMCU.pdf
http://www.palga.nl/datasheet/UMCU/BRCA_UMCU.pdf
lon Ampliseq Cancer Hotspot panel v2pluslon am
lon Ampliseq OncoAmp v2

Gebruikte techniek: Sanger sequencing HRM Cobas anders
 ddPCR nanoString

Info teksten platform tonen: ja

Info teksten genen tonen: ja

Buttons: Opslaan, Annuleren, Selecteer alles, Deselecteer alles

j/n	Build	Chr	Start	Ref	Alt	Coverage	Frequency	Gene	Transcript	Exon	Coding	Protein	Klasse
<input checked="" type="checkbox"/>								EGFR			c.2573G>T	p.L858R	

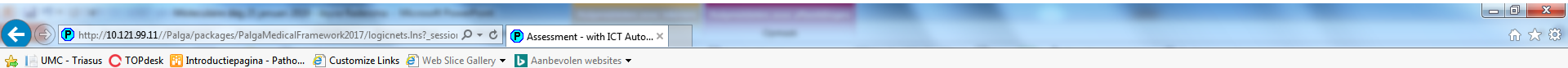
Genenpanel tonen bij niet beoordeelbaar: ja

Keuze aanvulling: -- geen tekst veld --

Keuze moleculaire interpretatie: -- geen tekst veld --

Keuze klinische interpretatie: -- geen tekst veld --

Detachering PALGA



Opslaan Annuleren Versturen
Feedback Controle

0.0.42
Moleculaire bepalingen

Sequentie analyse set 1

- Algemeen
- (Import) Management
- Sequentie Analyse 1
- Aanvulling

Reden aanvraag therapiekeuze clonaal verwantschap anders
 differentiaal diagnose overig

Gevraagd onderzoek (therapiekeuze) sequentie-analyse longcarcinoom

Referentienummer 1

Percentage neoplastische cellen 10%

Percentage neoplastische cellen beoordeeld door AVI

Percentage neoplastische cellen voldoende onvoldoende onbekend

Hoeveelheid DNA voldoende onvoldoende onbekend

Kwaliteit DNA goed matig / voldoende onvoldoende onbekend

Datasheet Seq analyse panel http://www.palga.nl/datasheet/UMCU/CHPv2plus_UMCU.pdf

Gebruikte techniek
 NGS Pyro-sequencing HRM + Sanger ddPCR
 NGS (no import) MassARRAY Idylla nanoString
 Sanger sequencing HRM Cobas anders

Info telnet systeem toepassing

Info

Opslaan

Selecteer

j/n	Build
<input checked="" type="checkbox"/>	Gene
	Keuze moleculaire interpretatie
	Keuze klinische interpretatie

001 Leeg tekstveld

002 Therapiekeuze colorectaal carcinoom - KRAS mutatie

003 Therapiekeuze colorectaal carcinoom - NRAS mutatie

004 Therapiekeuze colorectaal carcinoom - BRAF mutatie

005 Therapiekeuze colorectaal carcinoom - geen BRAF, HRAS, KRAS en NRAS mutaties

006 Therapiekeuze longcarcinoom - KRAS mutatie en EGFR wildtype

007 Therapiekeuze longcarcinoom - geen mutaties in aangevraagde genen

008 Therapiekeuze longcarcinoom - EGFR in-frame deleties exon 19 of de mutaties: p.Leu858Arg / p.Gly719X / p.Leu861Gln

009 Therapiekeuze longcarcinoom - EGFR in-frame exon 20 inserties

010 Therapiekeuze longcarcinoom - EGFR p.Thr790Met

011 Therapiekeuze longcarcinoom - EGFR andere mutaties

012 Therapiekeuze longcarcinoom - EGFR p.Ser768Ile

013 Therapiekeuze longcarcinoom - EGFR p.Ser768Ile in combinatie met andere mutaties

014 Therapiekeuze longcarcinoom - BRAF p.Val600Glu

015 Therapiekeuze longcarcinoom - ERBB2 exon 20 insertie

016 Therapiekeuze longcarcinoom - ERBB2 amplificatie

017 Therapiekeuze longcarcinoom - MET amplificatie

018 Therapiekeuze longcarcinoom - MET exon 14 skipping

019 Therapiekeuze longcarcinoom - resistentie TKI - initiële EGFR mutatie en geen resistentie mutatie

020 Therapiekeuze longcarcinoom - resistentie TKI - initiële EGFR mutatie en p.Thr790Met

021 Therapiekeuze longcarcinoom - resistentie TKI - initiële EGFR mutatie en MET amplificatie

022 Therapiekeuze longcarcinoom - resistentie TKI - initiële EGFR mutatie en ERBB2 amplificatie

023 Therapiekeuze longcarcinoom - resistentie TKI - initiële EGFR mutatie en PIK3CA

024 Therapiekeuze longcarcinoom - resistentie TKI - initiële EGFR mutatie en BRAF

025 Therapiekeuze longcarcinoom - resistentie TKI - ALK mutatie

026 Therapiekeuze melanoom - BRAF mutatie

027 Therapiekeuze melanoom - NRAS mutatie

028 Therapiekeuze melanoom - KIT mutatie exon 11/13

029 Therapiekeuze melanoom - HRAS mutatie

	Coding	Protein	Klasse	+
	c.2573G>T	p.L858R		

Detachering PALGA

Waar wordt aan gewerkt:

- Getrapte KMBP autorisaties
- Koppeling tussen velden gevraagd onderzoek, datasheet en standaardteksten in het protocol
- Export- en importoptie van gegevens PCP

Detachering PALGA

Waar wordt aan gewerkt:

- Getrapte KMBP autorisaties
- Koppeling tussen velden gevraagd onderzoek, datasheet en standaardteksten in het protocol
- Export- en importoptie van gegevens PCP

Daarnaast:

- Apart protocol voor fusiegen analyse
- (en nog veel kleine aanpassingen)

Detachering PALGA

Predictieve Analyses voor Therapie met als doel om met een gecoördineerde aanpak precisie medicijnen beter toegankelijk te maken voor alle patiënten met kanker in Nederland.

projectPATH.pa@radboudumc.nl

j.h.vanloon@umcutrecht.nl

Met dank aan:

Stichting PALGA:

Rick Spaan

Paul Seegers

projectPATH:

Lieneke Steeghs

Eiko de Jong

UMC Utrecht:

Nikolas Stathonikos

Stephan Nouwens

Anne Jansen

Stefan Willems

Vragen?

Stichting PALGA:
Paul Seegers



projectPATH:
Lieneke Steeghs

