

PATHv2D pan-cancer smMIPs genpanel:

- O.b.v. het PATHv2D panel (33 genen) worden 29 genen geanalyseerd op single nucleotide variations (SNV's) en indels (ongemarkeerd en grijs gemarkeerd), waarbij in 7 genen (grijs gemarkeerd) tevens copy-number variations (CNV) worden gedetecteerd. M.b.t. 4 genen wordt uitsluitend de CNV status bepaald (gemarkeerd in blauw).

gen	transcript (NM-nummer)	geanalyseerde mutatie hotspot regio's (codon)	exon	afgedekte codons
AKT1	NM_005163.2	codon 17	3	17-41
AKT2	NM_001626.5	codon 17	3	17-50
AKT3	NM_181690.2	codon 17	2	17-49
ALK	NM_004304.4	codons 1059-1150, 1173-1278# + CNV	20 21 22 23 24 25	1059-1120 1121-1150 1151-1172 1173-1215 1216-1248 1249-1279
ARAF	NM_001654.4	codon 214	7	187-233
BRAF	NM_004333.4	codons 455-488, 566-580, 594-605 + CNV	11 12 13 14 15 16	449-478 479-492 512-548 566-581 582-620 634-664
DDR2	NM_006182.2	codons 503-856	13 14 15 16 17 18	503-576 577-619 620-683 684-761 762-811 812-886 (+14)
EGFR	NM_005228.4	codons 434-499, 688-875 + CNV	1 2 3 4 5 6 7 8 9 10 12 15 18 19 20 21 27 28	(-43)-(-7) + 6-30 31-80 81-101 + 133-142 143-187 188-210 211-236 250-273 + 289-297 303-336 356-378 379-403 434-500 577-614 688-729 729-761 762-823 824-875 1055-1081 1204-1211(+30)
ERBB2	NM_004448.3	codons 310, 650-883 + CNV	8 17 18 19 20 21	302-329 650-695 696-736 737-769 770-831 832-883
FGFR1	NM_001174063.1	alleen CNV	6 7 8 9 11 12 13 14	227-249 250-284 333-361 409-426 476-516 520-553 554-568 + 587-616 617-646
FGFR2	NM_000141.4	alleen CNV	6 7 8 9 11 12 13 14	217-250 252-313 338-362 377-413 485-521 524-558 561-621 622-627
FGFR3	NM_000142.4	alleen CNV	6 7 8 11 12 13 14	206-236 248-284 + 297-310 328-359 472-512 541-549 550-551 + 556-592 613-638
GNA11	NM_002067.4	codons 183, 209	4 5	160-202 203-236
GNAQ	NM_002072.4	codons 183, 209	4 5	168-202 203-239

GNAS	NM_000516.5	codons 201, 227	8 9	196-220 221-240
HRAS	NM_005343.3	codons 12, 13, 59 en 61	2 3	(-9)1-37 40-90
IDH1	NM_005896.3	codon 132	4	101-138
IDH2	NM_002168.3	codons 140 en 172	4	126-178
JAK2	NM_004972.3	codon 617	14	593-622
KIT	NM_000222.2	codons 412-513, 550-591, 640-787, 799-850 + CNV	8 9 11 13 14 15 16 17 18	412-449 450-514 550-592 628-664 665-714 715-745 746-787 788-828 829-854
KRAS	NM_004985.4	codons 12, 13, 59, 61, 117 en 146 + CNV	2 3 4	(-3)1-37 38-97 98-129 + 135-150
MAP2K1	NM_002755.3	codons 28-231	2 3 4 5 6	28-97 98-146 147-172 173-190 191-231
MDM2	NM_002392.5	alleen CNV	1 2 4 11	(-22)1-5 6-33 59-103 307-362 + 387-470
MET	NM_001127500.2	codons 168, 375, 982-1027, 1230-1284 , 1304 + CNV	2 4 7 11 14 16 19 20	153-194 + 347-400 465-492 626-655 817-853 982-1028 1106-1132 1230-1284 1285-1330
MTOR	NM_004958.3	codons 1458-1489, 1789-1820, 1971-1995, 2194-2220, 2404-2433, 2484-2509	30 39 43 47 53 56	1448-1490 1789-1824 1971-2000 2177-2221 2401-2434 2484-2510
NRAS	NM_002524.4	codons 12, 13, 59, 61, 117 en 146	2 3 4	(-5)1-33 46-91 98-150
PDGFRA	NM_006206.5	codons 552-595, 632-667, 824-848	12 13 14 16 17 18	552-596 597-622 632-668 720-745 776-798 814-854
PIK3CA	NM_006218.3	codons 345, 420, 539-554, 1043-1050	2 5 7 8 10 21	(-12)1-25 + 76-112 317-353 383-403 418-441 520-555 1015-1069(+11)
POLE	NM_006231.3	codons 268-491 (tumor suppressor)	9 10 11 12 13 14	268-303 304-340 341-369 370-409 410-453 454-491
PTEN	NM_000314.6	codons 86-267, 276-342 (tumor suppressor)	5 6 7 8	86-164 165-212 213-267 276-342
RAF1	NM_002880.3	codons 257-261	7	228-278
ROS1	NM_002944.2	codons 1927-2189	36 37 38 39 40 41	1927-1980 1981-2002 2003-2045 2046-2078 2079-2145 2146-2190
TP53	NM_000546.5	>95% van het coderende gebied (tumor suppressor)	1 2 4 5 6 7 8 9 10 11	(-44)-(-10) (-9)1-25 33-125 126-187 188-224 225-261 262-307 308-331 332-367 368-394(+3)