

## Roche Avenio ctDNA target kit genpanel (liquid biopsy):

- Single nucleotide variations (SNVs) worden gedetecteerd in de exonen van onderstaande 17 genen, waarbij voor een deel van de genen in het panel uitsluitend de aangeduide exonen worden geanalyseerd. De detectie van inserties/deleties (indels) is beperkt tot de onderstaand aangeduide genen<sup>#</sup>.
- Copy number variations (CNVs) worden uitsluitend gedetecteerd in genen welke onderstaand zijn gemarkeerd in blauw\*.

gen	geanalyseerde exonen	detectie van indels <sup>#</sup>
<b>ALK</b>	exon 3,4,5,6,7,9,10,12,14,15,16,19,20,21,22,23,24,25,26,27,28	ja
<b>APC</b>	exon 2,3,5,6,7,9,10,12,13,14,15,16	ja
<b>BRAF</b>	exon 3,8,10,11,12,13,14,15,16,17,18	ja
<b>BRCA1</b>	alle exonen van gen	nee
<b>BRCA2</b>	alle exonen van gen	nee
<b>DPYD</b>	germline varianten i.v.m. pharmacogenetica bij fluoropyrimidines	nee
<b>EGFR*</b>	alle exonen van gen	ja
<b>ERBB2*</b>	alle exonen van gen	ja
<b>KIT</b>	exon 2,3,5,8,9,10,11,12,13,14,15,16,17,18,19,20	ja
<b>KRAS</b>	alle exonen van gen	nee
<b>MET*</b>	alle exonen van gen	ja
<b>NRAS</b>	exon 2,3,4	nee
<b>PDGFRA</b>	exon 3,4,5,6,7,8,9,10,11,12,13,14,15,16,17,18,19,20,21,22,23	nee
<b>RET</b>	exon 2,5,7,9,10,11,12,13,14,15,16,17,18,19	nee
<b>ROS1</b>	exon 2,10,15,16,22,23,27,36,37,38,39,40,41,42	nee
<b>TP53</b>	alle exonen van gen	nee
<b>UGT1A1</b>	hotspot regio's worden wel gesequenced maar nog niet geanalyseerd in huidige software versie (1.0.0/1.1.0)	nee

# De detectie van indels in de bovenstaand gespecificeerde genen is beperkt tot varianten in een gepredefinieerde lijst van genomische posities ("Loci of Interest"), behalve voor grote EGFR exon 19 deleties, grote EGFR exon 20 inserties, en grote MET inserties, welke niet zijn beperkt tot een set van gepredefinieerde indels.

\* De detectie van CNVs is beperkt tot varianten in een gepredefinieerde lijst van genomische posities ("Loci of Interest") in de Avenio ctDNA analyse software.

- De Avenio ctDNA target kit assay detecteert fusiegenen op ctDNA niveau voor ALK, RET en ROS1, mits een van de onderstaand gespecificeerde fusiegen-partners is betrokken<sup>^</sup>.

gen	fusiegen-partner <sup>^</sup>
<b>ALK</b>	EML4, NPM, NPM1, SLC5A7, RAD51AP2, PRLR, MSH6, CCDC142, ZNF512, HCAR2, AKR1E2, TPM1, TPM3, TPM4, C2orf61, KCNQ5, STRN, GTF2IRD1, DDX6, ATIC, TFG, CARS, CLTC, CLTCL1, DCTN1, SQSTM1, MSN, ALO17, MYH9, KLC1, SEC31A, RANBP2, ASB1, ASB3, HIP1, KCNN3, PNO1, IGKV5, SRD5A2, LBH, MYO7A, RAD51AP2, FAM98A, VCL, FN1, PPFIBP1, RNF213, ALO17, KIAA1618
<b>RET</b>	CCDC6, ERC1, TRIM33, TRIM27, NCOA4, SPECC1L, FKBP15, TBL1XR1, AKAP13, KIF5B, CUX1, KIAA1468, KTN1, GOLGA5, PRKAR1A, RFG8, PTCH2, NTRK1, RFP, TRIM24, PCM1, HOOK3, PTCH1, RUFY2
<b>ROS1</b>	SLC34A2, C6orf204, CLTC, EZR, CD74, SDC4, TPM3, LRIG3, EZR, FIG, GOPC, MSN

<sup>^</sup> De detectie van fusiegenen is beperkt tot varianten in een gepredefinieerde lijst van genomische posities ("Loci of Interest") in de Avenio ctDNA analyse software.