

Omfattning NGS-panel;myeloisk malignitet med GMS myeloid Twist

Analysen baseras på riktad sekvensering med NGS-teknik (Next Generation Sequencing) av gener där somatiska mutationer ofta påvisas vid myeloiska maligniteter alternativt ärftliga varianter är associerade med predisposition för myeloiska maligniteter. I tabellen nedan listas de 187 gener som omfattas av panelen. Undantaget de gener där specifika regioner indikeras, sekvenseras hela den kodande sekvensen samt splice-sites i dessa gener.

Punktmutationer (SNVs) och mindre deletioner och insertioner (Indels) detekteras i samtliga gener genom variant calling. Utökad analys för att detektera större deletioner eller insertioner (upp till ca 300bp) görs i några av generna (markerade med **). Generellt krävs en allelfrekvens på minst 5 % för detektion av varianter.

Gener som ingår i NGS-panel;myeloisk malignitet (GMS myeloid Twist)					
<i>ABL1</i>	<i>CREBBP</i>	** <i>FLT3</i>	<i>MED12</i>	<i>PTPN11</i>	<i>SRCAP</i>
<i>AKT1</i>	<i>CRLF2</i>	** <i>GATA1</i>	<i>MGA</i>	<i>PTPRF</i>	<i>SRP72</i>
<i>ALK</i>	<i>CSF1R</i>	** <i>GATA2</i>	<i>MPL</i> ††	<i>RAC1</i>	** <i>SRSF2</i>
<i>ANKRD26</i>	<i>CSF2RB</i>	<i>GFI1</i>	<i>MYB</i>	<i>RAD21</i>	<i>STAG1</i>
<i>ARHGEF10</i>	<i>CSF3R</i>	<i>GIGYF2</i>	<i>MYC</i>	<i>RAD50</i>	<i>STAG2</i>
<i>ARID1A</i>	<i>CSNK1A1</i>	<i>GNAS</i>	<i>MYCN</i>	<i>RAD51</i>	<i>STAT3</i>
<i>ARID2</i>	<i>CTCF</i>	<i>GNB1</i>	<i>MYD88</i>	<i>RASGRF1</i>	<i>STAT5A</i>
** <i>ASXL1</i>	<i>CTNNB1</i>	<i>H3-3A</i>	<i>NF1</i>	<i>RB1</i>	<i>STAT5B</i>
<i>ASXL2</i>	<i>CUX1</i>	<i>H3-3B</i>	<i>NF2</i>	<i>RHOA</i>	<i>SUZ12</i>
<i>ATRX</i>	<i>CXCR4</i>	<i>HIPK2</i>	<i>NFE2</i>	<i>RIT1</i>	<i>TBL1XR1</i>
<i>BAP1</i>	<i>DCC</i>	<i>HRAS</i>	<i>NFE2L2</i>	<i>ROBO1</i>	<i>TET2</i>
<i>BCL10</i>	<i>DDX23</i>	<i>IDH1</i>	<i>NIPBL</i>	<i>ROBO2</i>	<i>TOX</i>
<i>BCL11B</i>	<i>DDX3X</i>	<i>IDH2</i>	** <i>NOTCH1</i>	<i>RPL10</i>	** <i>TP53</i>
<i>BCL2</i>	<i>DDX4</i>	<i>IKZF1</i>	<i>NOTCH2</i>	<i>RPL22</i>	<i>TRRAP</i>
<i>BCOR</i>	<i>DDX41</i>	<i>IL7R</i>	** <i>NPM1</i>	<i>RPL5</i>	<i>U2AF1</i>
<i>BCORL1</i>	<i>DDX54</i>	<i>INO80</i>	<i>NRAS</i>	<i>RRAS</i>	<i>U2AF2</i>
<i>BRAF</i>	<i>DHX15</i>	<i>IRF1</i>	<i>NSD2</i>	** <i>RUNX1</i>	<i>UBA2</i>
<i>BRCC3</i>	<i>DHX33</i>	<i>IRF4</i>	<i>NT5C2</i>	<i>SAMD9</i>	<i>USP7</i>
<i>BTG1</i>	<i>DICER1</i>	<i>IRF8</i>	<i>NXF1</i>	<i>SAMD9L</i>	<i>USP9X</i>
<i>BTK</i>	<i>DNM2</i>	<i>JAK1</i>	<i>PAX5</i>	<i>SAMHD1</i>	** <i>WT1</i>
** <i>CALR</i>	<i>DNMT3A</i>	<i>JAK2</i>	<i>PDGFRA</i>	<i>SETBP1</i>	<i>YLPM1</i>
<i>CBL</i>	<i>DNMT3B</i>	<i>JAK3</i> †	<i>PHF6</i>	<i>SETD2</i>	<i>ZBTB33</i>
<i>CBLB</i>	<i>EBF1</i>	<i>JARID2</i>	<i>PHIP</i>	<i>SETDB1</i>	<i>ZBTB7A</i>
<i>CCND3</i>	<i>EED</i>	<i>KDM5C</i>	<i>PIK3CA</i>	<i>SF1</i>	<i>ZEB2</i>
<i>CDK4</i>	<i>EGFR</i>	<i>KDM6A</i>	<i>PIK3CD</i>	<i>SF3A1</i>	<i>ZMYM3</i>
<i>CDKN1B</i>	<i>EP300</i>	** <i>KIT</i>	<i>PIK3R1</i>	** <i>SF3B1</i>	<i>ZNF318</i>
<i>CDKN2A</i>	<i>ETNK1</i>	<i>KMT2A</i>	<i>PLCG2</i>	<i>SH2B3</i>	<i>ZRSR2</i>
<i>CDKN2B</i>	<i>ETV6</i>	<i>KMT2C</i>	<i>PPM1D</i>	<i>SMARCA4</i>	
<i>CDKN2C</i>	<i>EZH2</i>	<i>KMT2D</i>	<i>PRPF40A</i>	<i>SMC1A</i>	
** <i>CEBPA</i>	<i>FAM175A</i> (<i>ABRAXAS1</i>)	<i>KRAS</i>	<i>PRPF40B</i>	<i>SMC3</i>	
<i>CHD4</i>	<i>FBXW7</i> ‡	<i>LEF1</i>	<i>PRPF8</i>	<i>SMG1</i>	
<i>CNOT3</i>	<i>FGFR2</i>	<i>LUC7L2</i>	<i>PTEN</i>	<i>SPRED2</i>	

‡ Endast exon 10, NM_033632.3, † Endast exon 15, NM_000215.3, †† analys av *rs752453717* exkluderad.