

# @loveGeneticLandscapeMutations2012

## Summary of novel genes

| Entity | Tier 1 genes | Tier 2 genes |
|--------|--------------|--------------|
| BL     | 3            | 56           |

```
---
config:
  sankey:
    showValues: true
    linkColor: target
    width: 600
    height: 300
    nodeAlignment: right
    prefix: '('
    suffix: ' genes)'
---
sankey-beta
This study, New Tier 1, 3
New Tier 1, BL Tier 1, 3
This study, New Tier 2, 56
New Tier 2, BL Tier 2, 56
All other BL studies, BL Tier 1, 26
All other BL studies, BL Tier 2, 101
```

## Novel genes reported in this study

### Tier 1

| New gene | BL tier |
|----------|---------|
| ARID1A   | 1       |
| GNA13    | 1       |
| PTEN     | 1       |

### Tier 2

| New gene | BL tier | Rating of reviewed variants |
|----------|---------|-----------------------------|
| ACAD9    | 2       | ★☆☆☆☆                       |
| ACE      | 2       | ★☆☆☆☆                       |
| ATP2C2   | 2       | ★★☆☆☆                       |

| New gene | BL tier | Rating of reviewed variants |
|----------|---------|-----------------------------|
| BCL6     | 2       | ★ ★ ★ ★ ☆                   |
| BRAF     | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| BRD4     | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| BTG2     | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| C6orf27  | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| CAD      | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| CARD4    | 2       | ★ ★ ★ ★ ☆                   |
| CCT6B    | 2       | <i>Germline</i>             |
| CDC73    | 2       | ★ ★ ★ ☆ ☆                   |
| CDH17    | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| COL4A2   | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| CREBBP   | 2       | ★ ★ ★ ★ ☆                   |
| CYB5D1   | 2       | ★ ★ ☆ ☆ ☆                   |
| CYP4F22  | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| DLGAP1   | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| DTX1     | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| EIF2C4   | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| EML2     | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| ENTPD3   | 2       | ★ ★ ☆ ☆ ☆                   |
| EPHB2    | 2       | ★ ★ ☆ ☆ ☆                   |
| EZH2     | 2       | ★ ★ ★ ★ ★                   |
| FAM129B  | 2       | ★ ★ ☆ ☆ ☆                   |
| FGFR3    | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| FTCD     | 2       | <i>Germline</i>             |
| GGTLA4   | 2       | ★ ★ ★ ★ ☆                   |
| GRIK5    | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| ICK      | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| ITPR3    | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| KIFC3    | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| MAP3K6   | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |

| New gene                | BL tier | Rating of reviewed variants |
|-------------------------|---------|-----------------------------|
| <a href="#">MYH10</a>   | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| <a href="#">NBEAL1</a>  | 2       | ★ ★ ★ ★ ☆                   |
| <a href="#">NOTCH1</a>  | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| <a href="#">NRXN2</a>   | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| <a href="#">P2RY2</a>   | 2       | ★ ★ ★ ★ ☆                   |
| <a href="#">PC</a>      | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| <a href="#">POLRMT</a>  | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| <a href="#">POR</a>     | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| <a href="#">PRSS22</a>  | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| <a href="#">PTPRN</a>   | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| <a href="#">RANBP6</a>  | 2       | ★ ★ ★ ★ ★                   |
| <a href="#">RBP3</a>    | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| <a href="#">RET</a>     | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| <a href="#">SALL3</a>   | 2       |                             |
| <a href="#">SAPS2</a>   | 2       |                             |
| <a href="#">SBF1</a>    | 2       |                             |
| <a href="#">SF3B1</a>   | 2       |                             |
| <a href="#">SHANK1</a>  | 2       |                             |
| <a href="#">SLC29A2</a> | 2       |                             |
| <a href="#">SYNGAP1</a> | 2       | ★ ☆ ☆ ☆ ☆                   |
| <a href="#">TBC1D9B</a> | 2       |                             |
| <a href="#">TIGD6</a>   | 2       |                             |
| <a href="#">TPST2</a>   | 2       |                             |
| <a href="#">ZNF229</a>  | 2       | <i>Germline</i>             |

## See Also

The primary data supporting each of the mutations reported in this study can be viewed in [IGV reports](#)

## Details

---