

Sekwencjonowanie Nowej Generacji z wykorzystaniem zestawu TruSight One Expanded Sequencing Panel firmy Illumina, który umożliwia analizę 6699 genów o udokumentowanym znaczeniu klinicznym. Sekwencjonowanie obejmujące 298 cykli przeprowadzono w aparacie NextSeq 550 firmy Illumina. Minimalne* pokrycie uzyskano dla 99% badanych regionów. Analiza końcowa w zakresie regionów kodujących wybranych genów przeprowadzona została z użyciem oprogramowania Variant Studio v.3.0, SureCall v.4.1 oraz IGV v.2.3. Predykcję bioinformatyczną przeprowadzono z wykorzystaniem platform Mutation Taster, SIFT oraz PolyPhen. Klasyfikację patogenności określono na podstawie wytycznych ACMG.
Uwaga! Zastosowana metoda nie pozwala na detekcję zmian liczby kopii genów (CNV).

Tabela 1. Panel onkologiczny obejmujący geny, których defekty prowadzą do chorób nowotworowych.

ABCB11	ALK	AMELX	AMELY	ANKRD26
APC	ARID1A	ASXL1	ATM	ATR
ATRX	AUTS2	AXIN2	BAP1	BARD1
BCL10	BCL2	BCL3	BCL6	BCL9
BCOR	BLM	BMPR1A	BRAF	BRCA1
BRCA2	BRIP1	BUB1B	BUB3	CBL
CCND1	CDC73	CDH1	CDK4	CDKN1B
CDKN1C	CDKN2A	CEBPA	CEP57	CHEK2
CLCN5	COL7A1	CREBBP	CTNNB1	CYLD
DDB2	DDX3X	DICER1	DIS3L2	DKC1
DOCK8	EGFR	ELANE	EP300	EPCAM
ERCC2	ERCC3	ERCC4	ERCC5	ETV6
EXT1	EXT2	EZH2	FAH	FANCA
FANCB	FANCC	FANCD2	FANCE	FANCF
FANCG	FANCI	FANCL	FANCM	FBXW7
FH	FLCN	GATA2	GBA	GJB2
GPC3	H3F3A	HFE	HMBS	HOXB13
HRAS	IKZF1	ITK	JAK1	JAK2
JAK3	KDM6A	KIF1Bβ	KIT	KMT2A
KMT2D	KRAS	LIG4	MAP2K1	MAX
LZTR1	MED12	MEN1	MET	MLH1
MLH1	MLH3	MLLT3	MSH2	MSH6
MUTYH	NBN	NF1	NF2	NHP2
NOP10	NOTCH1	NRAS	NSD1	NTHL1
PALB2	PAX5	PDGFRA	PHF6	PHOX2B
PMS2	POLD1	POLE	POLH	PRKAR1A
PRKCD	PRSS1	PTCH1	PTCH2	PTEN
PTPN11	RAD50	RAD51C	RAD51D	RAF1
RAG1	RAG2	RB1	RECQL4	RET
RHBDF2	RIT1	RMRP	RPL11	RPL26
RPL35A	RPL5	RPS10	RPS17	RPS19
RPS24	RPS26	RPS7	RRAS	RUNX1
SAMD9	SBDS	SDHAF2	SDHB	SDHC
SDHD	SERPINA1	SETBP1	SH2B3	SH2D1A
SLC25A13	SLX4	SMAD4	SMARCA4	SMARCB1
SMARCE1	SOS1	SOS2	SRY	STAT3
STK11	SUFU	TERC	TERT	TFRC
TGFBR1	TINF2	TJP2	TMEM127	TP53
TRIM28	TRIM37	TSC1	TSC2	TYK2
UBE2T	UROD	VHL	WAS	WRN
WT1	XPA	XPC	XRCC2	

*Minimalna liczba odczytów dla sekwencji brana pod uwagę podczas analizy.

Niezbędna jest porada genetyczna w celu dokładnego omówienia uzyskanego wyniku oraz określenia ryzyka genetycznego.