

Next Generation Sequencing

Oncomine™ BRCA Research panel

Deze assay geeft informatie over de complete coderende sequentie inclusief splice sites (-5/+5) van de BRCA1 en BRCA2 genen.

De BRCA1/2 mutatieanalyse dient uitsluitend als predictieve test voor de behandeling met PARP inhibitor en dient niet te worden gebruikt als erfelijkheidstest voor het aantonen van BRCA1/2 kiembaan varianten.

Een gemiddelde coverage van >200 reads geeft een sensitiviteit van 20% mutant allel.

Gen	Referentie sequentie	Geanalyseerde exonen (codons)
BRCA1	NM_007294	2 (1-27), 3 (28-45), 5 (46-71), 6 (72-101), 7(102-147), 8 (148-183), 9 (184-198), 10 (199-224), 11 (225-1366), 12 (1367-1395), 13 (1396-1453), 14 (1454-1495), 15 (1496-1559), 16 (1560-1662), 17 (1663-1692), 18 (1693-1718), 19 (1719-1731), 20 (1732-1759), 21 (1760-1778), 22 (1779-1802), 23 (1803-1823), 24 (1824-1864) NB. exon 4 niet aanwezig.
BRCA2	NM_000059	2 (1-23), 3 (24-106), 4 (107-142), 5 (143-159), 6 (160-172), 7 (173-211), 8 (212-227), 9 (228-265), 10 (266-637), 11 (267-2281), 12 (2282-2313), 13 (2314-2336), 14 (2337-2479), 15 (2480-2539), 16 (2540-2602), 17 (2603-2659), 18 (2660-2777), 19 (2778-2829), 20 (2830-2878), 21 (2879-2918), 22 (2919-2985), 23 (2986-3039), 24 (3040-3086), 25 (3087-3167), 26 (3168-3216), 27 (3217-3419)