

GENLISTEN – NGS-PANELS

Genpanel für pädiatrische solide Tumoren (Schwerpunkt Neuroblastom) – 92 Gene

Wenn nicht anders angegeben, sind die vollständigen kodierenden Sequenzen + 10 bp flankierende intronische Sequenzen abgedeckt. Angabe des Gennamens und der Transkript-ID:

AKT1 (ENST0000055528), ALK (ENST00000389048.8), AMER1 (ENST00000374869.8), ARID1A (ENST00000324856.13), ARID1B (ENST00000636930.2), ASXL1 (ENST00000375687.10), ATM (ENST00000675843.1), ATRX (ENST00000373344.11), AURKA (ENST00000395915.8), BARD1 (ENST00000260947.9), BCOR (ENST00000378444.9), BCORL1 (ENST00000540052.6), BRAF (ENST00000644969.2, ENST00000646891.2), BRCA2 (ENST00000380152.8), CCND1 (ENST00000227507.3), CCNE1 (ENST00000262643), CDH1 (ENST00000261769.10), CDK4 (ENST00000257904.11), CDK6 (ENST00000424848.3), CDKN2A (ENST00000579755.2, ENST00000304494.10), CDKN2B (ENST00000276925.7), CHD4 (ENST00000544040.7), CHEK2 (ENST00000404276.6), CREBBP (ENST00000262367.10), CTNNB1 (ENST00000349496.11), DAXX (ENST00000374542.10), DDX3X (ENST00000644876.2), DGCR8 (ENST00000351989), DICER1 (ENST00000343455.8), DNMT1* (ENST00000359526.9), DROSHA (ENST00000344624.8), EGFR (ENST00000275493.7), ERBB2 (ENST00000269571.10), FBXW7 (ENST00000281708.10), FGFR1 (ENST00000447712.7), FGFR2 (ENST00000358487), FGFR3 (ENST00000440486), FGFR4 (ENST00000292408.9), H3-3A (ENST00000366815.10), H3C2 (ENST00000621411.3), H3C3 (ENST00000612966.3), HRAS (ENST0000031189.8), IDH1 (ENST00000345146.7), IDH2 (ENST00000330062.8), KDM6A (ENST00000611820.5), KIT (ENST00000288135.6), KMT2C (ENST00000262189.11), KMT2D (ENST00000301067.12), KRAS (ENST00000311936.8), LIN28B (ENST00000345080.5), MAP2K1 (ENST00000307102.10), MAP2K2 (ENST00000262948.10), MAX (ENST00000358664.9), MDM2 (ENST00000258149.11), MDM4 (ENST00000367182.8), MLH1 (ENST00000231790.8), MYC (ENST00000621592.8), MYCN (ENST00000281043.4), MYOD1 (ENST00000250003), NF1 (ENST00000358273.9), NF2 (ENST00000338641.10), NRAS (ENST00000369535.5), OTX2 (ENST00000672264.2), PAK1 (ENST00000356341.8), PALB2 (ENST00000261584.9), PBRM1 (ENST00000296302.11), PDGFRA (ENST00000257290.10), PDGFRB (ENST00000261799.9), PHOX2B (ENST00000226382.4), PIK3CA (ENST00000263967.4), PIK3CB (ENST00000674063.1), PIK3R1 (ENST00000521381.6), PIK3R2 (ENST00000222254.13), PTCH1 (ENST00000331920.11), PTEN (ENST00000371953.8), PTPN11 (ENST00000351677.7), PTPRD (ENST00000381196.9), RB1 (ENST00000267163.6), REST (ENST00000309042.12), RET (ENST00000355710.8), SMARCA2 (ENST00000349721.8), SMARCA4 (ENST00000344626.10, ENST00000646693.2), SMARCB1 (ENST00000644036.2), SMO (ENST00000249373), SUFU (ENST00000369902.8), TERT (ENST00000310581.10), TP53 (ENST00000269305.9), TRIM28 (ENST00000253024.10), TSC1 (ENST00000298552.9), VEGFA (ENST00000672860.2), WT1 (ENST00000452863.10), ZMYM3 (ENST00000314425.9).

*Exon 5 nicht abgedeckt (kein Probe-Design möglich)

Genpanel für pädiatrische solide Tumoren (Schwerpunkt Neuroblastom+Nephroblastom) – 121 Gene

Wenn nicht anders angegeben, sind die vollständigen kodierenden Sequenzen + 10 bp flankierende intronische Sequenzen abgedeckt. Angabe des Gennamens und der Transkript-ID:

AKT1 (ENST0000055528), ALK (ENST00000389048.8), AMER1 (ENST00000374869.8), APC (ENST00000257430.9), ARID1A (ENST00000324856.13), ARID1B (ENST00000636930.2), ASXL1 (ENST00000375687.10), ATM (ENST00000675843.1), ATRX (ENST00000373344.11), AURKA (ENST00000395915.8), BARD1 (ENST00000260947.9), BCOR (ENST00000378444.9), BCORL1 (ENST00000540052.6), BLM (ENST00000355112.8), BRAF (ENST00000644969.2, ENST00000646891.2), BRCA1 (ENST00000357654.9), BRCA2 (ENST00000380152.8), BRD7 (ENST00000394688.8), CCND1 (ENST00000227507.3), CCNE1 (ENST00000262643), CDC73 (ENST00000367435.5), CDH1 (ENST00000261769.10), CDK4 (ENST00000257904.11), CDK6 (ENST00000424848.3), CDKN2A (ENST00000579755.2, ENST00000304494.10), CDKN2B (ENST00000276925.7), CHD4 (ENST00000544040.7), CHD7 (ENST00000423902.7), CHEK2 (ENST00000404276.6), CREBBP (ENST00000262367.10), CTNNB1 (ENST00000349496.11), CTR9 (ENST00000361367.7), DAXX (ENST00000374542.10), DDX3X (ENST00000644876.2), DGCR8 (ENST00000351989), DICER1 (ENST00000343455.8), DIS3 (ENST00000377767.9), DIS3L2** (ENST00000325385.12), DNMT1* (ENST00000359526.9), DROSHA (ENST00000344624.8), EGFR (ENST00000275493.7), ERBB2 (ENST00000269571.10), EZH2 (ENST00000320356.7), FBXW7 (ENST00000281708.10), FGFR1 (ENST00000447712.7), FGFR2 (ENST00000358487), FGFR3 (ENST00000440486), FGFR4 (ENST00000292408.9), GLI3 (ENST00000395925.8), GPC3 (ENST00000370818.8), H3-3A (ENST00000366815.10), H3C2 (ENST00000621411.3), H3C3 (ENST00000612966.3), HRAS (ENST00000311189.8), IDH1 (ENST00000345146.7), IDH2 (ENST00000330062.8), JAK2 (ENST00000381652.4), KDM6A (ENST00000611820.5), KIT (ENST00000288135.6), KMT2C (ENST00000262189.11), KMT2D (ENST00000301067.12), KRAS (ENST00000311936.8), LIN28B (ENST00000345080.5), MAP2K1 (ENST00000307102.10), MAP2K2 (ENST00000262948.10), MAP3K4 (ENST00000392142.9), MAX (ENST00000358664.9), MED12 (ENST00000374080.8), MET (ENST00000397752.8), MDM2 (ENST00000258149.11), MDM4 (ENST00000367182.8), MLH1 (ENST00000231790.8), MLLT1*** (ENST00000252674.9), MYC (ENST00000621592.8), MYCN (ENST00000281043.4), MYOD1 (ENST00000250003), NF1 (ENST00000358273.9), NF2 (ENST00000338641.10), NONO (ENST00000276079.13), NOTCH1 (ENST00000651671.1), NRAS (ENST00000369535.5), NYNRIN (ENST00000382554.4), OTX2 (ENST00000672264.2), PAK1 (ENST00000356341.8), PALB2 (ENST00000261584.9), PBRM1 (ENST00000296302.11), PDGFRA (ENST00000257290.10), PDGFRB (ENST00000261799.9), PHOX2B (ENST00000226382.4), PIK3CA (ENST00000263967.4), PIK3CB (ENST00000674063.1), PIK3R1 (ENST00000521381.6), PIK3R2 (ENST00000222254.13), PTCH1 (ENST00000331920.11), RAI1 (ENST00000353383.6), PTEN (ENST00000371953.8), PTPN11 (ENST00000351677.7), PTPRD (ENST00000381196.9), RBM10 (ENST00000377604.8), RB1 (ENST00000267163.6), RERE (ENST00000400908.7), REST (ENST00000309042.12), RET (ENST00000355710.8), ROS1 (ENST00000368507.8), SIX1 (ENST00000645694.3), SIX2 (ENST00000303077.7), SMARCA2 (ENST00000349721.8), SMARCA4 (ENST00000344626.10, ENST00000646693.2), SMARCB1 (ENST00000644036.2), SMO (ENST00000249373), SUFU (ENST00000369902.8), TERT (ENST00000310581.10), TP53 (ENST00000269305.9), TRIM28 (ENST00000253024.10), TSC1 (ENST00000298552.9), TSC2 (ENST00000219476.9), UPF1 (ENST00000262803.10), VEGFA (ENST00000672860.2), WT1 (ENST00000452863.10), XPO5 (ENST00000265351.12), ZMYM3 (ENST00000314425.9). rs35677470 (chr3:58197909).

*Exon 5 nicht abgedeckt (kein Probe-Design möglich)

** zusätzliche Abdeckung von 120 bp der Introns flankierend das Exon 9, um eine Exon 9 Deletion zu detektieren (siehe Paper: doi:10.1038/ejhg.2013.45)

***nur Exon 4