

**Gebruikte assay: Ion Ampliseq™ PMC Kidneypanel**

Deze assay omvat alleen de hotspot regio's (regio's die frequent gemuteerd zijn in deze genen) en geeft geen informatie over de complete coderende sequentie van de weergegeven genen. Deze assay is niet officieel gevalideerd voor het aantonen van amplificaties.

Gen	Ensembl ID (hg19)	Coverd exons (codons)
AMER1		2 (1-253, 283-338, 345-566, 602-650, 660-1136)
FBXW7	ENST00000263981	1 (1-49), 2 (50-77), 3 (78-44), 4 (45-169), 5 (170-210), 6 (211-256), 7 (257-294), 8 (295-355), 9 (356-430), 10 (431-500), 11 (501-590)
SMARCA4	ENST00000450717	2 (1-61, 69-74), 3 (75-118), 4 (119-254), 5 (254-286), 6 (287-324, 330-373), 7 (374-415), 8 (416-473), 9 (474-531), 10 (532-582), 11 (588-604), 12 (605-648), 13 (649-667), 14 (668-708), 15 (709-758), 16 (759-813), 17 (813-835), 18 (836-872), 19 (873-953), 20 (954-991), 21 (992-1027), 22 (1028-1056), 23 (1057-1072), 24 (1073-147), 25 (148-1182), 26 (1183-458), 27 (459-491), 28 (492-1317)
SMARCB1	ENST0000026341	1 (1-31), 2 (32-78), 3 (78-41), 4 (41-167), 5 (168-209), 6 (210-265), 7 (266-329), 8 (330-373), 9 (374-386)
TP53	ENST00000617185	2 (1-25), 3 (257-291), 4 (33-45), 5 (46-186), 6 (188-224), 7 (225-260), 8 (262-307), 9 (307-331), 10 (332-342)
VHL	ENST00000256474	1 (1-19, 24-61, 69-113), 2 (114-155), 3 (155-214)
WT1	ENST00000332351	1 (1-74, 42-215), 2 (216-256), 3 (257-291), 4 (291-317), 5 (318-334), 6 (335-366), 7 (367-416), 8 (417-446), 9 (448-477), 10 (478-518)

**Disclaimer NGS-analyse:**

Deze analyses omvatten geen kiembaanvarianten, behalve indien aangegeven. Er wordt gestreefd naar een gemiddelde coverage van 500x over het gehele genpanel. Varianten met een allelfrequentie onder de 1% of met een absoluut aantal minder dan 25 reads, worden gezien als achtergrondruis en worden niet gerapporteerd. Varianten met een allelfrequentie tussen de 1% en 5% worden besproken door het multidisciplinair team, waarna besloten wordt of ze gerapporteerd worden. Varianten met een allelfrequentie boven de 5% worden gerapporteerd. Er is een vals negatieve marge; indien geen varianten gerapporteerd zijn, is de mogelijke aanwezigheid van somatische varianten niet uitgesloten. De in de conclusie vermelde percentages zijn allelfrequenties van de genoemde variant. Om te bepalen of een variant eerder is beschreven worden de volgende databases geraadpleegd: COSMIC (Catalogue Of Somatic Mutations in Cancer), cBioportal.com en IARC TP53 Database. Indien vijf of meer aaneengesloten amplicons een z-score van meer dan 10 laten zien, impliceert dit de aanwezigheid van een gen-amplificatie. Informatie over klinische implicaties worden vermeld zoals beschreven in MyCancerGenome.org. Of de patiënt in aanmerking komt voor genoemde therapie wordt door de behandelend arts per patiënt besloten.