

05.01.2017

Sehr geehrter Testkollege!

Vielen Dank für die Zusendung von extrahierten Nukleinsäuren zur Sequenzierungsanalyse mit NGS:

Patientenname:	Testpatient
Geburtsdatum:	01.01.1950
Ursprungsmaterial:	Knochenmark
Auftragsnummer:	XXXX
Eingangsdatum:	23.12.2016
Befunddatum:	05.01.2017
Verdachtsdiagnose laut Einsender:	MDS/RAEB-2
DNA:	ja
RNA:	ja
DNA+RNA:	nein
Gen Panel:	Myeloid Panel
NGS Gerät:	IonTorrent S5
Bioinformatik Plattform:	IonTorrent Reporter
Durchschnittliches Coverage:	1840x

Dieses Panel deckt auf **DNA Ebene** folgende Gene ab:

ABL1 (Exons 4-9), ASXL1 (Exons 11, 12), BRAF (Exons 11, 15), CALR (Full Gene), CBL (Exons 8, 9), CEBPA (Full Gene), CSF3R (Exons 14, 17), DNMT3A (Exons 11-23), ETV6 (Full Gene), EZH2 (Full Gene), FLT3 (Exons 8, 11, 14-16, 20), GATA2 (Exons 4, 5), IDH1 (Exon 4), IDH2 (Exon 4), JAK2 (Exons 12-15), KIT (Exons 8-11,13,17), KRAS (Exon 2-4), MPL (Exons 3, 4, 10, 12), NPM1 (Exon 11), NRAS (Exon 2-4), PTPN11 (Exons 3, 12, 13), RUNX1 (Full Gene), SETBP1 (Exon 4), SF3B1 (Exons 14-21), SH2B3 (Full Gene), SRSF2 (Exon 1), TET2 (Full Gene), TP53 (Full Gene), U2AF1 (Exons 2), 6ZRSR2 (Full Gene)

Auf **RNA Ebene** werden folgende Fusionen abgedeckt:

ABL1, BCL2, BRAF, CCND1, CREBBP, ETV6, FGFR1, JAK2, KMT2A (MLL), MECOM, MLLT10, MLLT3, MYH11, NPM1, NTRK3, NUP214, PDGFRA, PDGFRB, RARA, RBM15, RUNX1, und TCF3.

Auf **RNA Ebene** werden folgende Gen Expressionen detektiert:

BAALC, MECOM, SMC1A, WT1

Es wurden folgende genetische Veränderungen gefunden:

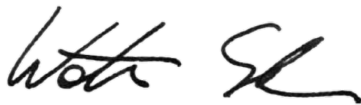
Gen	Transcript	Coding	Aminosäuren Veränderung	Locus (GRCh37)	Prozent	Coverage	Einstufung
MFSD11, MIR636, SRSF2	NM_003016.4, NR_030366.1, NM_001242532.1	c.284C>A	p.Pro95His	chr17:74732959	41.99	1105	deleterious
RUNX1	NM_001754.4	c.484A>G	p.Arg162Gly	chr21:36252878	24.30	1786	deleterious

Als klinisch relevante Mutationen werden „deleterious“ oder „suspected deleterious“ angesehen.

Klinisch zurzeit noch irrelevante Mutation sind „benign“, „suspected benign“, oder „unknown“.

Bitte beachten sie, dass die Klassifikation den Wissensstand zum Zeitpunkt der Analyse widerspiegelt und sie sich im Laufe der Zeit ändern kann.

Hochachtungsvoll,



Priv. Doz. Dr. Stefan Wöhrer, PhD, FACP