

Bijlage 2: ComPerMed indicaties voor NGS bij vaste tumoren.

« Standard of care » DNA testing met NGS voor de analyse van kwaadaardige tumoren

De NGS test dient voor:

- een indicatie of tegenindicatie van een doelgerichte therapie terugbetaald in België
- en/of een diagnosestelling gebaseerd internationale richtlijnen
- en/of voor de bepaling van de **prognose** voor zover deze relevant is voor keuze van therapeutische opties bij de betrokken patiënt.

De NGS test moet worden uitgevoerd op tumor materiaal en omvat verplicht, voor elke indicatie, minimaal volgende genen en regio's:

- Gemetastaseerde colorectale kanker

BRAF (exons 15 (codon 600)), KRAS (exons 2 (codons 12,13), exons 3 (codons 59, 61), exons 4 (codons 117, 146)), NRAS (exons 2 (codons 12,13), exons 3 (codons 59, 61), exons 4 (codons 117, 146))

- Longkanker die voldoet aan één van volgende condities:
 - Niet-squameus carcinoom (aanwezigheid van een adenocarcinoom (ADC) component of een weinig gedifferentieerd carcinoom waar een ADC niet kan worden uitgesloten)
 - **Squameus carcinoom bij een patiënt die nooit/weinig heeft gerookt**
 - **progressie tijdens doelgerichte behandeling**

BRAF (exon 15 (codon 600)), EGFR (exon 18, exon 19, exon 20, exon 21), MET exon14 skipping, KRAS (exons 2 (codons 12,13), exons 3 (codons 59, 61), exons 4 (codons 117, 146)), HER2 (exon 20)

- Kanker van de weke delen, vermoeden van GIST

cKIT (exon 9, exon 11, exon 13, exon 14, exon 17, exon 18, intron10/exon11 boundary), PDGFRA (exon 12, exon 14, exon 18)

- Gemetastaseerd melanoom of melanoom met metastase in de lymfeklieren graad III
BRAF (V600), c-KIT (exons 9, exon 11, exon 13, exon 17, exon 18)

- Ovariumkanker (sereus) hoge graad
BRCA1 (alle exonen), BRCA2 (alle exonen)

- Medulloblastoom

Lijst van genen: zie WHO

Testen centraliseren (mogelijks buiten België)

- Glioom, immuunhistochemie (geaccrediteerd) negatief voor IDH1:

IDH1 (exon 4), IDH2 (exon 4), H3F3A (exon 2)

- Gemetastaseerde borstkanker, ER positief en HER2 negatief:

ESR1* (S463P, V534E, P535H, L536Q, L536R, Y537L, Y537S, Y537N, D538G), PIK3CA* (E542, E545 et H1047)

*INAMI/RIZIV: op voorwaarde dat er een terugbetaling is van de daarmee geassocieerde therapie

- Schildklierkanker:

Op FNA of biopsie, in geval van een folliculaire neoplasie volgens cytologie (Bethesda klasse 3 of 4)

BRAF (V600), KRAS (exon 2 (codons 12,13), exon 3 (codons 59, 61), exon 4 (codons 117, 146)), HRAS (exon 2, exon 3), NRAS (exon 2 (codons 12,13), exon 3 (codons 59, 61)),

Pancreaskanker

Op FNA, in geval van de aanwezigheid van een cyste

GNAS (exon 8, exon 9)

Gene	Transcript ID (NM)
BRAF	NM_004333.5
BRCA1	NM_007294.3
BRCA2	NM_000059.3
KIT	NM_000222.2
EGFR	NM_005228.4
ESR1	NM_000125.3
GNAS	NM_000516.5
H3F3A	NM_002107.4
HER2	NM_001005862.2
HRAS	NM_005343.3
IDH1	NM_005896.3
IDH2	NM_002168.3
KRAS	NM_004985.4
MET	NM_001127500.2
NRAS	NM_002524.4

PDGFRA	NM_006206.5
PIK3CA	NM_006218.3