

## **Next Generation Sequencing: Erläuterungen zum Bericht und zur Berichtsinterpretation**

### **Welche Informationen finden sich im Bericht**

Unsere Berichte enthalten in der Regel zwei Teile. Im ersten Teil finden sich im jeweiligen Tumortyp bislang gut etablierte prädiktive Genmutationen. In einem zweiten Teil werden alle anderen relevanten Mutationen genannt. Der als Tumorzellgehalt angegebene Prozentsatz entspricht dem Verhältnis der Tumorzellen zur Gesamtanzahl der untersuchten Zellen. Es wurde dafür ein geeignetes Areal ausgewählt und selektiv untersucht. Der nach dem Mutationsnamen angegebene Prozentsatz entspricht dem Verhältnis von mutierten Sequenzen zur Gesamtanzahl der Sequenzen dieses Hotspots (sog. Allelfrequenz).

Mutationen mit bekannter klinischer Relevanz werden als: pathogen – wahrscheinlich pathogen – unbekannte Bedeutung – wahrscheinlich benigne – benigne bewertet. Diese Klassifizierung wurde vom American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology vorgeschlagen (Richards S. et al, Genet Med., 17: 405-423, 2015). Wahrscheinlich benigne und benigne Mutationen werden in unseren Berichten aufgrund fehlender prädiktiver und prognostischer Relevanz nicht erwähnt.

Wenn eine Mutation in „Clinvar“ (ein Verzeichnis, das die Beziehung zwischen humanen Variationen und Phänotypen beschreibt) zwar vorkommt aber hierzu nichts Näheres bekannt ist oder widersprüchliche Daten vorliegen wird diese als „unbekannte Bedeutung“ klassifiziert. Mutationen, die in „Clinvar“ mit dem Vermerk „drug response“ geführt werden erscheinen in der Rubrik „Prädiktive Resultate“.

Ein entsprechender Link zur korrespondierenden Seite auf „Clinvar“ finden Sie in der Rubrik „Methodik“ des NGS-Berichtes. Falls eine Mutation im „Clinvar“ nicht verzeichnet ist, wird im Methodikteil keine Referenz angegeben ( $\triangleq$  „nicht bekannt“ als Bewertung). Gefundene Mutationen werden in jedem Fall genannt. Für nicht in der Diagnose aufgeführte Gene kann davon ausgegangen werden, dass in den entsprechenden vom Panel abgedeckten Hotspots keine Mutation vorliegt. Nicht analysierbare Gene oder Genabschnitte werden als solche im Bericht kenntlich gemacht. Bei Mutationen, die in ca. 50% der untersuchten Zellen gefunden wurden kann eine mögliche Keimbahnmutation/Polymorphismus nicht ausgeschlossen werden.