

xT Gene List



'TEMPUS

Distribuição Exclusivo Brasil

Laboratório de painel do gene 648 desenvolveu teste focado em mutações acionáveis por sequenciamento de DNA

- Amostra: Disponíveis apenas opções compatíveis com tumor sólido e tumor normal (sangue periférico ou saliva)*
- Variantes de nucleotídeo único, indels e variantes de número de cópias são detectadas em genes 648
- Rearranjos genômicos são detectados em 22 genes por sequenciamento de DNA
- O status de instabilidade dos microssatélites e a carga mutacional do tumor estão incluídos no relatório xT
- Cobertura média ~ 500x

*Correspondência normal do tumor disponível apenas quando solicitada como parte da combinação xR e correspondência normal de tumor xT

PAINEL GENÉTICO

ABCB1	BMPRI1**	CIC	EPHB2	FGFR3	HL A-DMB	JUN	MLH3	PAX7	PTPRD	SMAD2	TNFAIP3
ABCC3	BRAF	CIIIA	EPOR	FGFR4	HL A-DOA	KAT6A	MLLT3	PAX8	PTPRT	SMAD3	TNFRSF14
ABL1	BRCA1**	CKS1B	ERBB2	FH**	HL A-DOB	KDM5A	MN1	PBRM1	QKI	SMAD4**	TNFRSF17
ABL2	BRCA2**	CREBBP	(HER2)	FHIT	HLA-DPA1	KDM5C	MPL	PCBP1	RAC1	SMARCA1	TNFRSF9
ABRAXAS1	BRD4	CRKL	ERBB3	FLCN**	HL A-DPB1	KDM5D	MRE11	PDCD1	RAD21	SMARCA4**	TOP1
ACTA2	BRIP1**	CRLF2	ERBB4	FLT1	HL A-DPB2	KDM6A	MS4A1	PDCD1LG2	RAD50	SMARCB1**	TOP2A
ACVR1	BTG1	CSF1R	ERCC1	FLT3	HL A-DQA1	KDR	MSH2**	PDGFRA**	RAD51	SMARCE1	TP53**
(ALK2)	BTK	CSF3R	ERCC2	FLT4	HL A-DQA2	KEAP1	MSH3**	PDGFRB	RAD51B	SMC1A	TP63
ACVR1B	BUB1B	CTC1	ERCC3	FNTB	HL A-DQB1	KEL	MSH6**	PK1	RAD51C**	SMC3	TPM1
AGO1	C11orf65	CTCF	ERCC4	FOXA1	HL A-DQB2	KIF1B	MTAP	PHF6	RAD51D**	SMO	TPMT
AJUBA	C3orf70	CTLA4	ERCC5	FOXL2	HL A-DRA	KIT**	MTHFD2	PHGDH	RAD54L	SOCS1	TRAF3
AKT1	C8orf34	CTNNA1	ERCC6	F OXO1	HL A-DRB1	KLF4	MTHFR	PHLPP1	RAF1	SOD2	TRAF7
AKT2	CALR	CTNNA1	ERG	F OXO 3	HL A-DRB5	KLHL6	MTOR	PHLPP2	RANBP2	SOX10	TSC1**
AKT3	CARD11	CTRC	ERRFI1	FOXP1	HL A-DRB6	KLLN	MTRR	PHOX2B**	RARA	SOX2	TSC2**
ALK	CARM1	CUL1	ESR1	F OXQ1	HL A-E	KMT2A	MUT YH**	PIAS4	RASA1	SOX9	TSHR
AMER1	CASP8	CUL3	ETS1	FRS2	HL A-F	KMT2B	MYB	PIK3C2B	RB1**	SPEN	TUSC3
APC**	CASR	CUL4A	ETS2	FUBP1	HL A-G	KMT2C	MYC	PIK3CA	RCBM10	SPINK1	TYMS
APLN	CBF3	CUL4B	ETV1	FUS	HNF1A	KMT2D	MYCL	PIK3CB	RECQL4	SPOP	U2AF1
APOB	CBL	CUX1	ETV4	G6PD	HNF1B	KRAS	MYCN	PIK3CD	RET**	SPRED1	UBE2T
AR	CBLB	CXCR4	ETV5	GABRA6	HOXA11	L2HGDH	MYD88	PIK3CG	RHEB	SRC	UGT1A1
ARAF	CBL	CYLD	ETV6**	GALNT12	HOXB13	LAG3	MYH11	PIK3R1	RHOA	SRSF2	UGT1A9
ARHGAP26	CBR3	CYP1B1	EWSR1	GATA1	HRAS	L AT 51	NBN**	PIK3R2	RICTOR	STAG2	UMPS
ARHGAP35	CDC6	CYP2D6	EZH2	GATA2**	HSD11B2	LCK	NCOR1	PIM1	RINT1	STAT3	VEGFA
ARID1A	CCND1	CYP3A5	FAM46C	GATA3	HSD3B1	LDLR	NCOR2	PLCG1	RIT1	STAT4	VEGFB
ARID1B	CCND2	CYSLTR2	FANCA	GATA4	HSD3B2	LEF1	NF1**	PLCG2	RNF139	STAT5A	VHL**
ARID2	CND3	DAXX	FANCB	GATA6	HSP90AA1	LMNA	NF2**	PML	RNF43	STAT5B	VSIR
ARID5B	CCNE1	DDB2	FANCC	GEN1	HSPH1	LMO1	NFE2L2	PMS1	ROS1	STAT6	WEE1
ASNS	CD19	DDR2	FANCD2	GLI1	IDH1	LRP1B	NFKBIA	PMS2**	RPL5	STK11**	WNK1
ASPSR1	CD22	DDX3X	FANCE	GLI2	IDH2	LYN	NHP2	POLD1**	RPS15	SUFU**	WNK2
ASXL1	CD274	DICER1**	FANCF	GNA11	IDO1	LZTR1	NKX2-1	POLE**	RPS6KB1	SUZ12	WRN
ATIC	(PD- L1)	DIRC2	FANGC	GNA13	IFIT1	MAD2L2	NOP10	POLH	RPTOR	SYK	WT1**
ATM**	CD40	DIS3	FANCI	GNAQ	IFIT2	MAF	NOTCH1	POLQ	RRM1	SYNE1	XPA
ATP7B	CD70	DIS3L2	FANCL	GNAS	IFIT3	MAFB	NOTCH2	POT1	RSF1	TAF1	XPC
ATR	CD79A	DKC1	FANCM	GPC3	IFNAR1	MAG1	NOTCH3	POU2F2	RUNX1 **	TANC1	XPO1
ATRX	CD79B	DNM2	FAS	GPS2	IFNAR2	MALT1	NOTCH4	PPARA	RUNX1T1	TAP1	XRCC1
AURKA	CDC73	DNMT3A	FAT1	GREM1	IFNGR1	MAP2K1	NPM1	PPARD	RXRRA	TAP2	XRCC2
AURKB	CDH1**	DOT1L	FBXO11	GRIN2A	IFNGR2	MAP2K2	NQO1	PPARG	SCG5	TARBP2	XRCC3
AXIN1	CDK12	DPYD	FBXW7	GRM3	IFNL3	MAP2K4	NRAS	PPM1D	SDHA**	TBC1D12	YEATS4
AXIN2**	CDK4**	DYNC2H1	FCGR2A	GSTP1	IKBKE	MAP3K1	NRG1	PPP1R15A	SDHAF2**	TBL1XR1	ZFH3
AXL	CDK6	EBF1	FCGR3A	H19	IKZF1	MAP3K7	NSD1	PPP2R1A	SDHB **	TBX3	ZMYM3
B2M	CDK8	ECT2L	FDP5	H3F3A	IL10RA	MAPK1	NSD2	PPP2R2A	SDHC**	TCF3	ZNF217
BAP1**	CDKN1A	EGF	FGF1	HAS3	IL15	MAX**	NT5C2	PPP6C	SDHD**	TCF7L2	ZNF471
BARD1**	CDKN1B	EGFR**	FGF10	HAVCR2	IL2RA	MC1R	NTHL1**	PRCC	SEC23B	TCL1A	ZNF620
BCL10	CDKN1C	EGLN1	FGF14	HDAC1	IL6R	MCL1	NTRK1	PRDM1	SEMA3C	TERT*	ZNF750
BCL11B	CDKN2A **	EIF1AX	FGF2	HDAC2	IL7R	MDM2	NTRK2	PREX2	SETBP1	TET2	ZNRF3
BCL2	CDKN2B	ELF3	FGF23	HDAC4	ING1	MDM4	NTRK3	PRKAR1A**	SETD2	TFE3	ZRSR2
BCL2L1	CDKN2C	ELOC	FGF3	HGF	INPP4B	MED12	NUDT15	PRKDC	SF3B1	TFEB	
BCL2L11	CEBPA**	(TCEB1)	FGF4	HIF1A	IRF1	MEF2B	NUP98	PRKN	SGK1	TFEC	
BCL6	CEP57	EMSY	FGF5	HIST1H1E	IRF2	MEN1**	OLIG2	PRSS1	SH2B3	TGFBF1	
BCL7A	CFTR	ENG	FGF6	HIST1H3B	IRF4	MET**	P2RY8	PTCH1**	SHH	TGFBF2	
BCL AF1	CHD2	EP300	FGF7	HIST1H4E	IRS2	MGMT	PAK1	PTCH2	SLC26A3	TIGIT	
BCOR	CHD4	EPCAM**	FGF8	HL A-A	ITPKB	MIB1	PALB2**	PTEN**	SLC47A2	TMEM127**	
BCORL1	CHD7	EPHA2	FGF9	HL A-B	JAK1	MITF	PALLD	PTPN11	SLC9A3R1	TMEM173	
BCR	CHEK1	EPHA7	FGFR1	HL A-C	JAK2	MKI67	PAX3	PTPN13	SLIT2	TMPPRSS2	
BIRC3	CHEK2**	EPHB1	FGFR2	HL A-DMA	JAK3	MLH1**	PAX5	PTPN22	SLX4	TNF	
BLM**											

REARRANJOS GENÉTICOS POR SEQUENCIAMENTO DE DNA*

ABL	BCR	EGFR**	EWSR	FGFR3	NRG1	NTRK2	PAX8	PML	RET	TFE3
1	BRAF	ETV6**	1	MYB	NTRK	NTRK3	PDGFRA	RARA	ROS1	TMPPRSS2
ALK			FGFR2		1					

Esta lista é composta por 65 genes associados a síndromes de câncer hereditárias incluídas no painel xT e selecionadas com base em recomendações do American College of Medical Genetics (ACMG), da National Comprehensive Cancer Network (NCCN) e/ou literatura publicada^{1,2}.

O foco principal do painel xT é o relato somático. A Tempus também oferece painéis de câncer hereditário de linhagem germinativa validados e encomendados separadamente por meio do GeneDx.

LISTA GENÉTICA DE ACHADOS INCIDENTAIS DA LINHA GERMINATIVA

APC: Condições associadas à APC

ATM: Ataxia-Telangiectasia, Suscetibilidade ao câncer de mama, Suscetibilidade ao câncer de pâncreas

AXIN2: Síndrome oligodontia-câncer colorretal

BAP1: Síndrome de predisposição tumoral BAP1

BARD1: Suscetibilidade ao câncer de mama

BLM: Síndrome de Bloom

BMPR1A: Polipose juvenil

BRCA1: Câncer hereditário de mama e ovário

BRCA2: Câncer hereditário de mama e ovário, anemia de Fanconi

BRIP1: Suscetibilidade ao câncer de ovário, anemia de Fanconi

CDH1: Câncer gástrico difuso hereditário, suscetibilidade ao câncer de mama

CDK4: Suscetibilidade ao melanoma

CDKN2A: Síndrome de câncer melanoma-pancreático

CEBPA: Suscetibilidade à leucemia mieloide aguda

CHEK2: Suscetibilidade ao câncer de mama, suscetibilidade ao câncer de cólon

DICER1: Síndrome de predisposição tumoral DICER1

EGFR*: Suscetibilidade ao câncer de pulmão, resistência a TKI

EPCAM*: Síndrome de Lynch

ETV6: Suscetibilidade à leucemia, suscetibilidade à trombocitopenia

FH: Leiomiomatose hereditária e câncer de células renais

FLCN: Síndrome de Birt-Hogg-Dube

GATA2: Deficiência de GATA2 com suscetibilidade a malignidades mieloides

KIT: Tumor estromal gastrointestinal familiar

MAX: Síndrome hereditária de paraganglioma-feocromocitoma

MEN1: Neoplasia endócrina múltipla tipo 1

MET: Carcinoma papilífero de células renais hereditário

MLH1: Síndrome de Lynch, deficiência de reparo de incompatibilidade constitucional

MSH2: Síndrome de Lynch, deficiência de reparo de incompatibilidade constitucional

MSH3: Polipose associada a MSH3

MSH6: Síndrome de Lynch, deficiência de reparo de incompatibilidade constitucional

MUTYH: Polipose associada a MUTYH

NBN: Síndrome de ruptura de Nijmegen, suscetibilidade ao câncer de mama

NF1: Neurofibromatose tipo 1

NF2: Neurofibromatose tipo 2

NTHL1: Síndrome tumoral NTHL1, polipose associada a NTHL1

PALB2: Suscetibilidade ao câncer de mama, suscetibilidade ao câncer de pâncreas,

suscetibilidade ao câncer de ovário, anemia de Fanconi

PD GFRA: Tumor estromal gastrointestinal familiar, síndrome GIST-plus PHOX2B: Suscetibilidade

ao neuroblastoma

PMS2: Síndrome de Lynch, deficiência de reparo de incompatibilidade constitucional

POLD1*: Polipose associada à revisão da polimerase

POLE*: Polipose associada à revisão da polimerase

PRKAR1A: Complexo Carney

PTCH1: Síndrome de Gorlin, síndrome do nevo basocelular

PTEN: Síndrome do tumor hamartoma PTEN

RAD51C: Suscetibilidade ao câncer de ovário, suscetibilidade ao câncer de mama, anemia de

Fanconi **RAD51D:** Suscetibilidade ao câncer de ovário, suscetibilidade ao câncer de mama

RB1: Retinoblastoma

RET: Neoplasia endócrina múltipla tipo 2, câncer medular familiar de tireoide

RUNX1: Suscetibilidade à leucemia mieloide aguda

SDHA: Síndrome hereditária de paraganglioma-feocromocitoma

SDHAF2: Síndrome hereditária de paraganglioma-feocromocitoma

SDHB: Síndrome hereditária de paraganglioma-feocromocitoma

SDHC: Síndrome hereditária de paraganglioma-feocromocitoma

SDHD: Síndrome hereditária de paraganglioma-feocromocitoma

SMAD4: Polipose juvenil, telangiectasia hemorrágica hereditária

SMARCA4: Síndrome de predisposição ao tumor rabdoide

SMARCB1: Síndrome de predisposição ao tumor rabdoide, schwannomatose

STK11: Síndrome de Peutz-Jeghers

SUFU: Síndrome de Gorlin, síndrome do nevo basocelular

TMEM127: Síndrome hereditária de paraganglioma-feocromocitoma

TP53: Síndrome de Li-Fraumeni

TSC1: Complexo de esclerose tuberosa

TSC2: Complexo de esclerose tuberosa

VHL: Síndrome de Von Hippel-Lindau

WT1: Tumor de Wilms relacionado ao WT1

1. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) for Genetic/Familial High-Risk Assessment: Breast, Ovarian, and Pancreatic V.2.2022. © National Comprehensive Cancer Network, Inc. 2022.

Todos os direitos reservados. Acessado em [19 de julho de 2022]. Para visualizar a versão mais recente e completa da diretriz, acesse [NCCN.org](https://www.nccn.org) on-line.

2. NCCN Clinical Practice Guidelines in Oncology (NCCN Guidelines®) for Genetic/Familial High-Risk Assessment: Colorectal V.1.2022. © National Comprehensive Cancer Network, Inc. 2022. Todos os direitos reservados. Acessado em [19 de julho de 2022]. Para visualizar a versão mais recente e completa da diretriz, acesse [NCCN.org](https://www.nccn.org) on-line.

*Inclui região promotora

** Genes nos quais são relatados descobertas incidentais da linha germinativa

† Além de relatar variantes somáticas, quando uma amostra normal é fornecida, a Tempus relata descobertas incidentais da linha germinativa em um conjunto limitado de variantes associadas a síndromes de câncer hereditárias em 65 genes selecionados com base em recomendações do American College of Medical Genetics (ACMG), do National College of Medical Genetics (ACMG), do National College of Medical Genetics (ACMG), National Comprehensive Cancer Network (NCCN) e/ou literatura publicada. † Apenas exons e regiões intrônicas selecionadas. Informações adicionais sobre cobertura fornecidas mediante solicitação.

‡ Relatórios especiais - EGFR: p.T790M, p.L792H, p.C797G, p.C797S (apenas alterações de resistência); EPCAM: Somente exclusões grandes; POLD1: Apenas domínio de exonuclease; POLE: Apenas domínio de exonuclease.