BioChain®
www.biochain.com
Tel: 1-888-762-2568 Fax: 1-510-783-5386 Email: info@biochain.com

Data Sheet

Product Name: CancerSeqPlus Paraffin Tissue Curl

Catalog No.: T2235152-SC **Lot No.:** C101108

Species: ■ Human □ Mouse □ Rat □ Monkey (Rh) □ Guinea Pig □ Porcine □ Bovine □ Hamster □ Dog □ Monkey (Cy) □ Rabbit □ Plant

Tissue Type: □ Normal □ Adult □ Fetal ■ Tumor □ Disease □ Cell line

Tissue Name: Lung

Donor Information:

Male: _____ year(s) old
Female: 64 year(s) old

Pathological Diagnosis: Adenocarcinoma

Tumor Size: diameter 3.5 cm

Location: Lung, Left Upper Lobe

Components:

1. 5 curls per package
2. Certificate of Analysis

FOR IN VITRO RESEARCH USE ONLY

APPROVED BY: _____

C101108

For CNV mutations, we utilize stringent criteria to confirm copy number variations -- using normal tissues as controls. We may have samples containing additional CNVs not listed here. Please inquire.

tissue type	Lot #	Strong Evidence compared with **GIAB** (NA12878)	Copy Number	STDev of Copy Number	P-value
Lung	C101108	MDM2	3.96	1.37	1.55E-03
		ALK	3.03	0.79	1.31E-03
		CCND1	4.84	2.10	1.31E-03
		MYC	3.22	1.01	2.37E-03
		CDKN2A	3.23	0.92	4.95E-04

symbol	type	chromosome	position	reference	mutation	quality	allele type	Depth	variant frequency	transcript_id	consequence	existing variation
AKT1	snp	chr14	1.05E+08	C	T	15695.2	het	4561	0.19	NM_00101	intron_variant	
AKT1	snp	chr14	1.05E+08	G	C	151.578	het	48	0.38	NM_00101	splice_region_variant&	
AKT1	snp	chr14	1.05E+08	T	A	280.396	hom	12	1.00	NM_00101	missense_variant	
AKT1	snp	chr14	1.05E+08	G	A	1520.05	het	1403	0.13	NM_00101	synonymous_variant	
AKT1	snp	chr14	1.05E+08	C	T	945.808	het	1004	0.13	NM_00101	synonymous_variant	
ALK	snp	chr2	29443529	G	A	1764	het	8327	0.11	NM_00430	intron_variant	
ALK	snp	chr2	29445458	G	T	38354	het	2271	0.53	NM_00430	synonymou	rs3795850
APC	snp	chr5	1.12E+08	G	A	61118.2	het	3971	0.54	XM_00527	missense_v	CD991582&
APC	snp	chr5	1.12E+08	C	T	1671.06	het	333	0.23	XM_00527	missense_variant	
APC	snp	chr5	1.12E+08	G	A	5129.6	het	1142	0.21	XM_00527	missense_variant	
APC	snp	chr5	1.12E+08	C	T	598.062	hom	21	1.00	XM_00527	missense_variant	
APC	complex	chr5	1.12E+08	GATC	AATT	839.656	het	152	0.25	XM_00527	missense_variant	
APC	snp	chr5	1.12E+08	GATC	GATT	1840.97	het	221	0.31	XM_00527	missense_variant	
APC	snp	chr5	1.12E+08	G	A	6254.6	het	3103	0.15	XM_00527	synonymous_variant	
ATM	snp	chr11	1.08E+08	C	T	8574.51	het	670	0.45	NM_00005	intron_variant	
ATM	del	chr11	1.08E+08	ATTTTTTTT	ATTTTTTTT	4820.82	het	873	0.22	NM_00005	intron_variant&feature	
ATM	snp	chr11	1.08E+08	G	A	1023.51	het	260	0.20	NM_00005	splice_region_variant&	

ATM	snp	chr11	1.08E+08	T	C	688.752	het	119	0.25	NM_00005	synonymous_variant	
ATM	snp	chr11	1.08E+08	C	T	15605.1	het	2562	0.25	NM_00005	synonymous_variant	
BRAF	snp	chr7	1.4E+08	C	T	7759.23	hom	269	1.00	XM_00525	missense_v	COSM2318
CCND1	snp	chr11	69450878	G	A	5142.17	het	3682	0.14	NM_05305	upstream_gene_variar	
CCND1	snp	chr11	69450931	G	A	11403.3	het	498	0.90	NM_05305	upstream_gene_variar	
CCND1	snp	chr11	69461990	G	A	223.641	hom	10	1.00	NM_05305	intron_variant	
CCND1	snp	chr11	69471077	G	A	21575.9	het	5002	0.20	NM_05305	downstream_gene_var	
CCND1	snp	chr11	69471089	G	A	25989.6	het	3773	0.27	NM_05305	downstream_gene_var	
CCND1	snp	chr11	69471092	G	A	979.495	het	3734	0.11	NM_05305	downstream_gene_var	
CCNE1	snp	chr19	30303656	C	T	575.158	het	977	0.12	NM_00123	synonymous_variant	
CCNE1	snp	chr19	30303973	G	A	4365.97	het	335	0.46	NM_00123	intron_variant	
CDH1	snp	chr16	68771372	C	T	11176.1	het	2169	0.22	NM_00436	splice_regi	rs3743674
CDH1	snp	chr16	68772221	G	A	14233.6	het	1444	0.36	NM_00436	missense_v	rs1219648
CDH1	snp	chr16	68772227	G	A	8014.06	het	1421	0.24	NM_00436	missense_variant	
CDH1	snp	chr16	68772256	G	A	1224.14	het	620	0.15	NM_00436	synonymous_variant	
CDH1	snp	chr16	68772306	T	A	491.343	het	36	0.83	NM_00436	missense_variant	
CDH1	snp	chr16	68835689	C	T	2665.81	hom	125	1.00	NM_00436	missense_variant	
CDH1	snp	chr16	68844117	G	A	4934.76	het	3913	0.13	NM_00436	synonymous_variant	
CDH1	snp	chr16	68846062	G	A	2486.74	het	3263	0.12	NM_00436	missense_variant	
CDH1	snp	chr16	68849600	G	A	3237.09	het	1186	0.20	NM_00436	synonymous_variant	
CDH1	snp	chr16	68857270	G	A	4060.1	het	3533	0.13	NM_00436	intron_variant	
CDH1	snp	chr16	68857307	G	A	24933.9	het	2493	0.36	NM_00436	missense_v	COSM2565
CDH1	snp	chr16	68863691	T	C	3076.66	het	317	0.35	NM_00436	synonymous_variant	
CDK4	snp	chr12	58144486	C	T	6835.6	het	328	0.79	NM_00007	synonymous_variant	
CDK4	complex	chr12	58145007	GCAAG	ACAAA	4401.3	het	3123	0.14	NM_00007	missense_variant	
CDK4	snp	chr12	58145109	CACAG	TACAG	4423.35	het	344	0.45	NM_00007	missense_variant	
CDK4	snp	chr12	58145447	C	T	2050.03	het	106	0.71	NM_00007	synonymou	COSM9422
CDK4	snp	chr12	58145498	C	T	4289.39	het	613	0.27	NM_00007	initiator_codon_varian	
CDKN2A	snp	chr9	21965735	C	T	3471.36	het	3104	0.13	NM_00119	downstream_gene_var	
CDKN2A	snp	chr9	21968199	C	G	368882	hom	11609	1.00	NM_00119	3_prime_U	rs11515&C
CDKN2A	complex,co	chr9	21968199	CGAGG	GGGGG,GG	1040.61	2-Jan	57	0.60	NM_00119	3_prime_UTR_variant	
CDKN2A	snp	chr9	21968267	C	A	151.94	het	61	0.20	NM_00119	intron_variant	
CDKN2A	snp	chr9	21971016	G	A	1850.35	hom	82	0.99	NM_00119	synonymou	COSM8515
CDKN2A	snp	chr9	21971196	C	T	48981.5	hom	1702	1.00	NM_00119	missense_v	CM970252

CDKN2A	snp	chr9	21971202	C	T	48519.7	hom	1696	1.00	NM_00119	missense_v	COSM1338
CDKN2A	snp	chr9	21974666	C	T	9279.13	het	2863	0.18	NM_00119	intron_variant	
CDKN2A	snp	chr9	21974780	AGCCAGTC	AGCCAGTC	20964.1	hom	1030	0.91	NM_00119	synonymous_variant	
CDKN2A	complex,co	chr9	21974780	AGCCAGTC	TGCCTGTC	389.593	2-Jan	94	0.22	NM_00119	missense_variant	
CSF1R	snp	chr5	1.49E+08	G	A	13383.4	het	772	0.60	NM_00521	synonymous_variant	
CSF1R	snp	chr5	1.49E+08	C	T	5004.87	het	571	0.32	NM_00521	synonymous_variant	
CSF1R	snp	chr5	1.49E+08	C	T	3382.5	het	1342	0.16	NM_00521	splice_acceptor_varian	
DDR2	snp	chr1	1.63E+08	T	C	333101	hom	10450	1.00	XM_00524	intron_vari	rs1780003
DDR2	complex,co	chr1	1.63E+08	TGTCA	CGCCA,CGT	954.724	2-Jan	81	0.38	XM_00524	intron_variant	
DDR2	complex	chr1	1.63E+08	ATG	AT	263.356	het	39	0.31	XM_00524	intron_variant&feature	
DDR2	snp	chr1	1.63E+08	C	T	2925.32	het	383	0.29	XM_00524	intron_variant	
DDR2	snp	chr1	1.63E+08	G	T	6699.19	hom	246	1.00	XM_00524	intron_vari	rs1355287
DDR2	snp	chr1	1.63E+08	C	T	35162.1	het	3684	0.35	XM_00524	intron_variant	
DDR2	snp	chr1	1.63E+08	C	T	10128.9	het	2222	0.21	XM_00524	missense_v	rs2017015(
DDR2	snp	chr1	1.63E+08	C	T	28891.8	het	2198	0.46	XM_00524	splice_region_variant&	
DDR2	snp	chr1	1.63E+08	C	T	9255.62	het	2177	0.24	XM_00524	synonymous_variant	
DDR2	snp	chr1	1.63E+08	C	T	5323.5	het	4681	0.13	XM_00524	synonymous_variant	
DDR2	snp	chr1	1.63E+08	C	T	46720.6	hom	1689	0.99	XM_00524	missense_v	COSM4633
EGFR	snp	chr7	55221703	G	A	5369.08	hom	197	0.97	NM_00522	splice_acce	rs1887031
EGFR	snp	chr7	55221790	T	C	4437.89	het	2096	0.16	NM_00522	synonymous_variant	
EGFR	snp	chr7	55221814	C	T	12382.8	het	4442	0.17	NM_00522	synonymous_variant	
EGFR	snp	chr7	55233080	C	T	7564.49	het	401	0.68	NM_00522	synonymou	rs1153502(
EGFR	snp	chr7	55242438	G	A	24620.1	het	2065	0.43	NM_00522	synonymous_variant	
EGFR	del	chr7	55242465	GGAATTAA	GG	19954	het	2906	0.29	NM_00522	inframe_deletion	
EGFR	snp	chr7	55242469	T	G	20517.4	het	4964	0.20	NM_00522	missense_v	rs39751709
EGFR	snp	chr7	55242482	C	G	30935.8	het	7223	0.19	NM_00522	missense_v	COSM1318
EGFR	snp	chr7	55242490	A	G	50754.1	het	7816	0.25	NM_00522	missense_v	COSM8599
EGFR	snp	chr7	55248995	G	A	746.919	hom	25	1.00	NM_00522	missense_v	rs3748734
ERBB2	snp	chr17	37871493	TCCAC	TCCAT	19120.5	het	1179	0.79	NM_00444	intron_variant	
ERBB2	snp	chr17	37871537	A	G	5845.12	het	2077	0.17	NM_00444	splice_acce	rs66959892
ERBB2	snp	chr17	37871629	C	T	291.808	het	14	0.86	NM_00444	intron_variant	
ERBB2	snp	chr17	37880257	C	T	20019.9	het	1888	0.38	NM_00444	synonymou	COSM5131
ERBB2	snp	chr17	37881156	A	G	24473.8	het	5210	0.21	NM_00444	missense_variant	
ERBB3	snp	chr12	56477655	C	T	31339.1	hom	1101	0.99	NM_00198	missense_v	rs14273565

ERBB3	snp	chr12	56477694	A	T	58053.3	hom	1877	1.00	NM_00198	splice_regi	rs2271194
ERBB3	snp	chr12	56478933	C	T	11263.8	het	846	0.47	NM_00198	missense_variant	
ERBB3	snp	chr12	56478996	C	T	21699.4	het	3427	0.25	NM_00198	intron_variant	
ERBB3	snp	chr12	56481805	G	A	3520.88	het	729	0.22	NM_00198	missense_variant&spli	
ERBB3	snp	chr12	56482434	C	T	2557.13	het	471	0.23	NM_00198	missense_variant	
ERBB3	snp	chr12	56482435	C	T	1920.91	het	457	0.20	NM_00198	missense_variant	
ERBB4	snp	chr2	2.13E+08	C	T	2781.78	het	2248	0.13	NM_00523	missense_variant	
ESR1	snp	chr6	1.52E+08	G	A	5334.87	het	6078	0.13	XM_00526	missense_variant	
ESR1	snp	chr6	1.52E+08	G	A	52290.7	het	2544	0.74	XM_00526	synonymou	rs22284808
ESR1	snp	chr6	1.52E+08	C	T	1982.58	het	3847	0.12	XM_00526	3_prime_U	rs37665627
FBXW7	snp	chr4	1.53E+08	C	T	11250.6	het	1126	0.36	NM_03363	intron_variant	
FBXW7	snp	chr4	1.53E+08	G	A	4500.14	het	279	0.56	NM_03363	stop_gaine	COSM2297
FBXW7	snp	chr4	1.53E+08	C	T	10631.8	het	658	0.56	NM_03363	splice_acceptor_varian	
FBXW7	snp	chr4	1.53E+08	C	T	7550.36	het	665	0.41	NM_03363	intron_variant	
FBXW7	snp	chr4	1.53E+08	G	A	1190.08	het	306	0.20	NM_03363	intron_variant	
FBXW7	snp	chr4	1.53E+08	G	A	23429.2	het	1401	0.58	NM_03363	missense_v	rs14311822
FGFR1	snp	chr8	38271346	C	T	839.73	het	39	0.87	NM_00117	intron_variant	
FGFR1	snp	chr8	38271370	G	A	17550.4	het	3875	0.21	NM_00117	intron_variant	
FGFR1	mnp	chr8	38271371	CT	AG	1826.02	het	3944	0.12	NM_00117	intron_variant	
FGFR1	snp	chr8	38271381	T	A	7956.75	het	2858	0.17	NM_00117	intron_variant	
FGFR1	complex	chr8	38271406	GAG	AAA	25744.9	het	2180	0.44	NM_00117	intron_variant	
FGFR1	snp	chr8	38271538	G	A	15330.8	het	1677	0.33	NM_00117	synonymou	CM050262
FGFR1	snp	chr8	38272062	C	A	86.641	het	19	0.53	NM_00117	intron_variant	
FGFR1	snp	chr8	38272128	C	T	9136.49	het	4364	0.16	NM_00117	stop_gained	
FGFR1	mnp	chr8	38273517	GG	AA	12014.9	hom	426	1.00	NM_00117	missense_variant	
FGFR1	complex	chr8	38273524	AGGTACTC	GGGAGTAC	12011.2	hom	434	0.99	NM_00117	missense_variant	
FGFR3	ins	chr4	1806012	TGGGGGG	TGGGGGG	2327.45	het	1266	0.15	NM_00116	intron_variant&feature	
FGFR3	snp	chr4	1806054	C	A	250.802	het	14	0.86	NM_00116	splice_region_variant&	
FGFR3	snp	chr4	1807827	A	G	5634.98	het	4155	0.14	NM_00116	missense_variant	
FGFR3	snp	chr4	1807861	G	A	6752.85	het	779	0.33	NM_00116	synonymous_variant	
FGFR3	snp	chr4	1807894	G	A	51147.9	hom	1693	0.99	NM_00116	synonymou	rs7688609
FGFR3	mnp	chr4	1807894	GA	AG	231.184	het	14	0.71	NM_00116	missense_variant	
FGFR3	snp	chr4	1808283	G	A	1228.08	het	215	0.25	NM_00116	missense_variant	
FGFR3	snp	chr4	1808458	C	T	1716.44	het	625	0.17	NM_00116	intron_variant	

FGFR3	snp	chr4	1808467	C	T	2485.49	het	525	0.24	NM_00116	intron_variant	
FGFR3	snp	chr4	1808835	G	A	21155.5	het	5542	0.19	NM_00116	splice_region_variant&	
FGFR3	snp	chr4	1808880	C	T	10861.1	het	1537	0.28	NM_00116	missense_variant	
FLT3	snp	chr13	28610101	G	A	2927.42	het	358	0.31	NM_00411	synonymous_variant	
FLT3	snp	chr13	28610183	A	G	85462.6	hom	2767	1.00	NM_00411	splice_regi	rs2491231
FOXL2	snp	chr3	1.39E+08	C	T	440.934	het	27	0.63	NM_02306	3_prime_UTR_variant	
FOXL2	complex	chr3	1.39E+08	GAA	GC	328.863	het	18	0.78	NM_02306	frameshift_variant&fea	
FOXL2	complex	chr3	1.39E+08	AG	ATT	260.844	het	14	0.86	NM_02306	frameshift_variant&fea	
FOXL2	snp	chr3	1.39E+08	G	A	8497.6	het	5024	0.14	NM_02306	synonymous_variant	
GNA11	snp	chr19	3119031	C	T	9653.23	hom	336	0.99	NM_00206	synonymous_variant	
GNAS	snp	chr20	57484611	G	A	2089.05	het	108	0.71	NM_08042	missense_v	COSM1028
GNAS	snp	chr20	57484645	G	A	4517.84	het	2165	0.15	NM_08042	intron_variant	
HNF1A	snp	chr12	1.21E+08	C	T	334.737	hom	12	1.00	XM_00525	missense_variant	
HRAS	snp	chr11	534222	G	A	3048.35	het	319	0.35	NM_00534	missense_variant	
HRAS	snp	chr11	534242	A	G	6899.39	hom	238	1.00	NM_00534	synonymou	rs12628&C
HRAS	del	chr11	534403	GCCCAGGC	GC	30217.4	het	2326	0.48	NM_00534	intron_variant&feature	
HRAS	snp	chr11	534464	C	A	580.485	hom	28	0.96	NM_00534	intron_variant	
IDH1	snp	chr2	2.09E+08	G	A	5933.31	het	5179	0.13	XM_00524	synonymous_variant	
IDH2	snp	chr15	90631959	A	T	217.719	het	14	0.86	NM_00216	missense_variant	
JAK2	snp	chr9	5078494	G	T	84.2035	het	171	0.18	NM_00497	intron_variant	
JAK3	snp	chr19	17945691	G	A	7465.35	het	1217	0.25	XM_00525	synonymous_variant	
JAK3	snp	chr19	17947918	G	A	18936.1	het	3325	0.24	XM_00525	intron_variant	
JAK3	snp	chr19	17954148	G	A	2922.03	het	2242	0.14	XM_00525	intron_variant	
KDR	snp	chr4	55962457	G	A	10435.7	het	2254	0.22	NM_00225	synonymous_variant	
KDR	snp	chr4	55972974	T	A	2811.72	hom	99	0.99	NM_00225	missense_v	rs1870377
KDR	snp	chr4	55980317	G	A	8907.73	het	417	0.82	NM_00225	synonymou	COSM1618
KIT	snp	chr4	55589805	G	A	4661.9	het	658	0.28	XM_00526	synonymous_variant	
KIT	snp	chr4	55593631	A	G	3372.13	het	342	0.37	XM_00526	missense_v	COSM3631
KIT	snp	chr4	55597532	G	A	16028.7	het	1131	0.49	XM_00526	missense_variant	
KRAS	snp	chr12	25378605	C	T	9863.43	het	1494	0.26	NM_03336	synonymous_variant	
MAP2K1	snp	chr15	66727597	G	C	27002.3	het	1716	0.54	NM_00275	intron_vari	rs1694992
MAP2K1	snp	chr15	66729241	C	T	50801.6	het	2716	0.66	NM_00275	intron_variant	
MDM2	snp	chr12	69207401	T	C	6545.32	het	1074	0.25	NM_00239	missense_variant	
MDM2	complex	chr12	69218184	CACCT	TACCC	218.853	het	42	0.24	NM_00239	missense_variant	

MDM2	snp	chr12	69218184	C	T	35619.2	hom	1279	0.98	NM_00239	missense_variant
MDM2	snp	chr12	69222646	G	A	6278.42	het	2699	0.16	NM_00239	missense_variant
MDM2	snp	chr12	69222655	G	A	27424.1	het	2683	0.36	NM_00239	missense_variant
MET	snp	chr7	1.16E+08	G	A	11382.1	het	928	0.45	XM_00525	missense_variant
MET	snp	chr7	1.16E+08	T	A	3884.7	hom	180	0.99	XM_00525	missense_variant
MET	snp	chr7	1.16E+08	C	T	271.782	het	64	0.28	XM_00525	synonymous_variant
MLH1	snp	chr3	37067240	T	A	6786.94	het	527	0.42	NM_00024	missense_v rs6375044
MPL	snp	chr1	43814944	C	T	12442.3	het	6884	0.15	NM_00537	synonymous_variant
MPL	snp	chr1	43815044	C	A	11879.1	het	1505	0.36	NM_00537	intron_variant
MYC	snp	chr8	1.29E+08	C	T	1856	het	328	0.24	NM_00246	upstream_gene_variar
MYC	snp	chr8	1.29E+08	C	T	26001.2	het	1378	0.71	NM_00246	5_prime_UTR_variant
MYC	snp	chr8	1.29E+08	C	T	12463.7	het	6618	0.15	NM_00246	5_prime_UTR_variant
MYC	snp	chr8	1.29E+08	TCC	TCT	20268.7	het	2817	0.28	NM_00246	intron_variant
MYCN	snp	chr2	16080157	C	G	1496.16	hom	49	1.00	NM_00537	upstream_ rs11886063
MYCN	snp	chr2	16081218	C	T	5078.75	het	306	0.60	NM_00537	intron_variant
MYCN	snp	chr2	16086075	C	T	1370.15	het	680	0.15	NM_00537	synonymous_variant
MYCN	snp	chr2	16089655	C	T	2692.33	het	1127	0.16	NM_00537	downstream_gene_var
MYCN	snp	chr2	16090113	A	G	692.582	het	95	0.29	NM_00537	downstream_gene_var
NOTCH1	snp	chr9	1.39E+08	A	G	41357.6	het	4848	0.32	NM_01761	synonymous_variant
NOTCH1	snp	chr9	1.39E+08	G	A	7434.35	het	8923	0.12	NM_01761	missense_variant
NOTCH1	complex	chr9	1.39E+08	CGTCCTCCT	AGTGCCAG	3719.98	hom	140	0.99	NM_01761	missense_variant
NOTCH1	snp	chr9	1.39E+08	C	T	3114.83	het	2539	0.13	NM_01761	synonymous_variant
NOTCH1	snp	chr9	1.39E+08	G	A	15339.6	het	6873	0.16	NM_01761	synonymous_variant
NOTCH1	snp	chr9	1.39E+08	A	T	307.398	hom	13	1.00	NM_01761	missense_variant
NPM1	del	chr5	1.71E+08	CTTTTTTTT	CTTTTTTTT	3442.38	het	364	0.35	NM_00252	splice_region_variant&
NRAS	snp	chr1	1.15E+08	C	T	139.12	het	3017	0.11	NM_00252	synonymous_variant
NRAS	snp	chr1	1.15E+08	T	A	1433.01	hom	96	0.95	NM_00252	synonymous_variant
NRAS	snp	chr1	1.15E+08	C	A	100.919	het	199	0.18	NM_00252	intron_variant
NRAS	snp	chr1	1.15E+08	G	A	1641.81	hom	75	1.00	NM_00252	synonymous_variant
NRAS	snp	chr1	1.15E+08	G	T	1.08222	het	236	0.18	NM_00252	intron_variant
PDGFRA	snp	chr4	55141007	G	A	16824	het	13142	0.13	NM_00620	splice_acceptor_varian
PDGFRA	complex	chr4	55141051	GCCCA	ACCCG	22785.1	hom	875	0.96	NM_00620	missense_variant
PDGFRA	complex,sr	chr4	55141051	GCCCA	ACCCG,GC(	155486	2-Jan	6240	0.07	NM_00620	synonymous_variant
PDGFRA	snp	chr4	55141104	T	A	7838.95	het	1822	0.25	NM_00620	missense_variant

PDGFRA	snp	chr4	55144120	A	G	2264.3	het	352	0.27	NM_00620	missense_variant	
PDGFRA	snp	chr4	55144131	C	T	2257.98	het	552	0.20	NM_00620	missense_v	rs3771595
PDGFRA	snp	chr4	55161254	C	T	80265.1	hom	2650	1.00	NM_00620	intron_vari	rs3733540
PDGFRA	snp	chr4	55161381	A	G	7337.45	het	502	0.66	NM_00620	missense_variant	
PDGFRA	complex	chr4	55161387	TGGAT	AGGAC	188.705	hom	18	0.56	NM_00620	missense_variant	
PDGFRA	snp	chr4	55161387	TGGAT	TGGAC	13634.5	hom	507	0.96	NM_00620	synonymous_variant	
PDGFRA	snp	chr4	55161459	C	T	897.324	het	216	0.21	NM_00620	3_prime_UTR_variant	
PDGFRA	snp	chr4	55161517	A	G	13780.5	hom	441	1.00	NM_00620	3_prime_U	rs7680422
PIK3CA	snp	chr3	1.79E+08	G	A	226.583	het	12	0.83	NM_00621	missense_variant	
PIK3CA	snp	chr3	1.79E+08	C	T	1303.44	het	244	0.24	NM_00621	missense_variant	
PIK3CA	snp	chr3	1.79E+08	G	A	7710.29	het	696	0.42	NM_00621	synonymou	COSM2146
PIK3R1	snp	chr5	67586542	G	A	35059.8	het	2603	0.47	NM_18152	intron_variant	
PIK3R1	snp	chr5	67588959	A	G	1299.56	het	652	0.15	NM_18152	synonymous_variant	
PIK3R1	snp	chr5	67588986	T	C	12687	het	885	0.49	NM_18152	synonymous_variant	
PIK3R1	snp	chr5	67589667	G	T	1984.1	het	404	0.38	NM_18152	splice_region_variant&	
PIK3R1	snp	chr5	67590959	G	A	2906.76	het	757	0.19	NM_18152	intron_variant	
PIK3R1	snp	chr5	67591264	G	A	347.923	het	403	0.13	NM_18152	missense_variant	
PIK3R1	snp	chr5	67592015	G	A	3210.5	het	3315	0.13	NM_18152	missense_variant	
PTEN	snp	chr10	89711904	T	C	1748.01	het	1949	0.13	NM_00031	synonymou	COSM5324
PTEN	snp	chr10	89720628	C	T	126.873	het	60	0.22	NM_00031	intron_variant	
PTEN	snp	chr10	89720633	C	T	211.43	het	33	0.42	NM_00031	intron_vari	rs3767025
PTEN	del	chr10	89720633	CTTTTTTTT	CTTTTTTTT	702.043	het	429	0.15	NM_00031	splice_acceptor_varian	
PTEN	snp	chr10	89720857	C	T	677.69	hom	29	1.00	NM_00031	synonymou	COSM5290
PTEN	complex	chr10	89720957	AAGA	GAGT	115.539	het	69	0.22	NM_00031	intron_variant	
PTEN	snp	chr10	89720981	A	G	859.249	het	318	0.18	NM_00031	intron_variant	
PTEN	snp	chr10	89721043	C	T	565.494	het	801	0.12	NM_00031	intron_variant	
PTPN11	snp	chr12	1.13E+08	G	A	1289.08	hom	46	1.00	NM_00283	missense_v	rs3975075
PTPN11	snp	chr12	1.13E+08	C	T	10589.2	het	2005	0.23	NM_00283	missense_variant	
RB1	snp	chr13	48919358	T	G	13772.5	hom	482	1.00	NM_00032	intron_vari	rs198617
RB1	snp	chr13	48919469	G	T	1896.1	het	487	0.36	NM_00032	intron_variant	
RB1	snp	chr13	48923174	T	C	3908.18	het	1572	0.16	NM_00032	intron_variant	
RB1	snp	chr13	49037948	G	T	1860.7	het	253	0.52	NM_00032	missense_variant	
RET	snp	chr10	43609148	C	T	37.6897	het	1399	0.11	NM_02097	intron_variant	
RET	del	chr10	43610211	ATCCCCTG	AT	2251.32	hom	94	0.98	NM_02097	intron_variant&feature	

RET	snp	chr10	43613936	C	T	7670.98	het	1195	0.26	NM_02097	splice_region_variant&	
RET	snp	chr10	43615066	T	A	6098.42	hom	300	0.99	NM_02097	missense_variant	
RET	complex	chr10	43615494	CATGGC	GAGGGT	913.443	hom	32	1.00	NM_02097	intron_variant	
RET	snp	chr10	43615602	G	A	16804.3	hom	601	0.99	NM_02097	missense_variant	
RET	snp	chr10	43615655	C	T	1223.72	het	288	0.21	NM_02097	splice_region_variant&	
RET	snp	chr10	43617520	G	A	274.153	het	4724	0.11	NM_02097	intron_variant	
RHOA	snp	chr3	49405919	G	A	964.095	hom	35	1.00	NM_00166	synonymous_variant	
RHOA	snp	chr3	49412969	C	T	1706.29	het	229	0.30	NM_00166	synonymous_variant	
RHOA	snp	chr3	49413005	C	T	5357.62	het	908	0.25	NM_00166	synonymous_variant	
SMAD4	snp	chr18	48573469	G	A	5686.38	hom	201	1.00	NM_00535	missense_variant	
SMAD4	snp	chr18	48584420	G	A	25380.7	het	1318	0.68	NM_00535	intron_vari	rs1146340
SMAD4	snp	chr18	48584627	T	C	12549	het	618	0.74	NM_00535	intron_variant	
SMAD4	snp	chr18	48584787	C	T	2733.86	het	114	0.93	NM_00535	stop_gaine	COSM7093
SMAD4	snp	chr18	48593459	G	A	302.588	het	5562	0.11	NM_00535	missense_variant	
SMAD4	snp	chr18	48603035	C	T	9184.9	het	2592	0.19	NM_00535	stop_gained	
SMAD4	snp	chr18	48603177	T	A	4680.35	het	1529	0.20	NM_00535	intron_variant	
SMARCB1	snp	chr22	24145670	G	A	2834.61	hom	126	1.00	XM_00526	intron_variant	
SMO	snp	chr7	1.29E+08	G	A	868.985	het	63	0.51	NM_00563	missense_variant	
SMO	snp	chr7	1.29E+08	G	A	796.326	het	63	0.46	NM_00563	synonymous_variant	
SMO	snp	chr7	1.29E+08	G	A	881.788	het	56	0.57	NM_00563	missense_v	COSM1448
SMO	snp	chr7	1.29E+08	G	C	54801.3	hom	1711	1.00	NM_00563	intron_vari	rs2075777
SMO	snp	chr7	1.29E+08	C	T	6585.11	het	1716	0.19	NM_00563	intron_variant	
SMO	snp	chr7	1.29E+08	C	T	1885.33	hom	73	0.95	NM_00563	synonymous_variant	
SMO	mnp	chr7	1.29E+08	CC	TT	588.372	het	552	0.13	NM_00563	intron_variant	
SMO	snp	chr7	1.29E+08	G	C	14602.5	hom	503	1.00	NM_00563	synonymou	rs2228617
SMO	snp	chr7	1.29E+08	C	T	850.046	het	419	0.15	NM_00563	synonymous_variant	
SRC	snp	chr20	36031477	G	A	20667.2	het	3622	0.24	NM_00541	intron_variant	
SRC	snp	chr20	36031484	G	A	20521.3	het	3760	0.23	NM_00541	intron_variant	
SRC	snp	chr20	36031501	C	T	73797.3	het	3462	0.70	NM_00541	intron_vari	rs2273677
STK11	snp	chr19	1207168	C	T	10852.3	het	1123	0.37	XM_00525	stop_gaine	CM991150
STK11	snp	chr19	1218431	G	A	18109.5	het	2522	0.28	XM_00525	synonymou	rs3701301
STK11	del	chr19	1219344	CGTGTGTG	CGTGTG	5184.13	het	715	0.29	XM_00525	frameshift_variant&fea	
STK11	snp	chr19	1219444	C	G	1436.34	het	611	0.20	XM_00525	intron_variant	
STK11	snp	chr19	1220296	C	T	1370.34	het	3612	0.11	XM_00525	intron_variant	

STK11	snp	chr19	1221906	G	T	260.66	hom	11	1.00	XM_00525	intron_variant	
STK11	snp	chr19	1221952	G	A	241.645	het	21	0.48	XM_00525	missense_variant	
STK11	snp	chr19	1221970	C	T	42419.2	het	9355	0.21	XM_00525	synonymous_variant	
STK11	snp	chr19	1222012	G	C	276865	het	14305	0.64	XM_00525	splice_regi	rs2075607
STK11	snp	chr19	1223035	G	A	30449	het	2475	0.43	XM_00525	synonymou	CD001917
TERT	snp	chr5	1295216	G	A	13144.8	het	1548	0.32	NM_19825	upstream_	rs3573314
TERT	snp	chr5	1295349	A	G	255487	het	16414	0.49	NM_19825	upstream_	rs2853669
TP53	snp	chr17	7572999	C	T	17526.9	het	1784	0.35	NM_00054	synonymous_variant	
TP53	snp	chr17	7573906	G	A	8517.61	het	1161	0.28	NM_00054	intron_vari	rs2856755
TP53	snp	chr17	7576939	C	T	7830	het	4798	0.14	NM_00054	intron_variant	
TP53	snp	chr17	7577409	G	A	950.699	het	408	0.16	NM_00054	intron_variant	
TP53	snp	chr17	7579472	G	C	30169.5	hom	1014	1.00	NM_00054	missense_	rs1042522
TP53	snp	chr17	7579638	C	T	2161.31	het	916	0.19	NM_00054	intron_variant	
TP53	del	chr17	7579643	CCCCCAGC	CCCCCAGC	1509.92	het	439	0.25	NM_00054	intron_variant&feature	
TP53	del	chr17	7579651	CCTCCAGG	CC	764.755	het	41	0.93	NM_00054	intron_variant&feature	
TP53	snp	chr17	7579950	G	A	2460.85	het	4622	0.12	NM_00054	intron_variant	
TP53	snp	chr17	7579957	G	A	2534.32	het	4489	0.12	NM_00054	intron_variant	
TP53	snp	chr17	7579974	C	A	3314.99	het	1381	0.19	NM_00054	intron_variant	
TP53	complex	chr17	7590829	CAGTC	TAGTT	10455.2	het	3105	0.19	NM_00054	5_prime_UTR_variant	
VHL	snp	chr3	10183687	G	A	22701	het	1377	0.57	NM_00055	synonymous_variant	
VHL	snp	chr3	10183898	C	T	7690.08	het	1332	0.24	NM_00055	intron_variant	
VHL	snp	chr3	10183929	C	A	330.066	hom	18	1.00	NM_00055	intron_variant	