

Sekretariat: (02 01) 723 3325
Fax: (02 01) 723 5927
Email: neuropathologie@uk-essen.de

(ADRESSETTE)

Patientenname:

Geburtsdatum:

 w m

Anforderungsschein Molekulare Diagnostik

Eingangs-Nummer (intern)

Patienten-Name/Vorname

Datum

Tumorzellgehalt (intern)

Anmerkungen

Arzt/Ärztin

ERREGERNACHWEIS

- HPV
- Mycobacterien complex

VERSCHIEDENES

- IGH (Klonalität)
- TCR (Klonalität)
- 1p/19q FISH
- BCOR-ITD
- MGMT Promotor Methylierung
- Microsatelliteninstabilität (MSI)

NGSEQUENZIERUNG

BRCAplus PANEL

BRCA1 (2-24), BRCA2 (2-27), CDH1 (1-16), PALB2 (1-13), PTEN (1-9), TP53 (2-11)

NPP1.0 PANEL

ACVR1 (6-8), BRAF (11,15), CDKN2A (1-3), CDKN2B (1,2), CDKN2C (2,3), CIC (5,6,10,11,14,17,19,20), CTNNB1 (3,4,7,8,9), DICER1 (6,10,11,22,23,25,26,27), EGFR (2,7,8,15,18-21), FGFR1 (3,4,7,13,14,15,17), FUBP1 (1-20), H3F3A (2,3,4), H3F3B (2,3,4), HIST1H3B (1), HIST1H3C (1), HIST2H3C (1), IDH1 (3-10), IDH2 (1-10), KBTBD4 (3), MET (2,3,6,8,11,14,19), NFKBIA (1-6), NOTCH1 (3,6,7,8,9,26,34), NRAS (2,3,4), PDGFRA (5,7,12,14,18), PIC3CA (2,3,5,10,16,21), PIK3R1 (10,11,13,14), PTEN (1-9), RB1 (1-26), STK11 (1-9), TERT-Promotor, TP53 (2-11)

CCP3.2 PANEL

BRAF (11,15), EGFR (18-21), ERBB2 (5,6,15,20,23,29), FGFR1 (3-7,10,12-15,17), FGFR2 (6-15,18), FGFR3 (3,6,7,9,10,12,14,16,18), FGFR4 (3, 6, 9,12,13,15,16), HRAS (2-4), IDH1 (4), IDH2 (4), KIT (9,10,11,13,14,17,18), KRAS (2-4), MET (3,8,11,14,19), NRAS (2-4), PDGFRA (12,14,18), PIK3CA (3,5,8,10,16,21), RET (7,10,11,13-16), STK11 (1-9), TERT-Promotor, TP53 (2-11)

GIST1 PANEL

AKT1 (alle), AKT2 (alle), ATM (alle), BRAF (11,15), CRAF (alle), EGFR (18,19,20,21), FGFR1 (4,5,12-15), FGFR3 (7,10,15), HRAS (2-4), KIT (alle), KRAS (2,3,4), MAP2K1 (alle), MAP2K2 (alle), MAPK1 (alle), MAPK3 (alle), MET (3,8,11,14,19), MTOR (47), NF1 (alle), NRAS (2,3,4), PDGFRA (alle), PIK3CA (2,5,8,10, 21), PIK3CB (22), PTEN (alle), RET (10-16), SDHA (alle), SDHB (alle), SDHC (alle), SDHD (alle), TSC1 (alle), TSC2 (alle)

NNGML2.1 PANEL

ALK (22-25), BRAF (11,15), CTNNB1 (3), EGFR (18-21), ERBB2 (5,6,8,15,19,20,23,29), FGFR1 (4-7,10,12-15), FGFR2 (Transcript A:6-11,13-15; Transcript B: 8,9,12,18), FGFR3 (3,6,7,9,10,12,14,16,18), FGFR4 (3,6,9,12,13,15,16), HRAS (2-4), IDH1 (4), IDH2 (4), KEAP (2-6), KRAS (2-4), MAP2K1 (2,3), MET (3,8,11,13, 14,16,17,18,19), NRAS (2-4), NTRK1 (13-17), NTRK2 (14-19), NTRK3 (15-20), PIK3CA (10,21), PTEN (1-8), RET (10, 11, 13, 15, 16), ROS1 (34-41), STK11 (1-9), TP53 (2-11)

TMB PANEL

Das Tumor-Mutation-Burden-Panel umfasst *496 tumorassoziierte Gene*, wobei sämtliche kodierenden Bereiche (inkl. Splice-Side) abgedeckt werden (nur nach Rücksprache).

GENFUSIONSPRODUKT-NACHWEIS

ARCTL2 PANEL

Auf Fusionen untersuchte Gene (*Exone in Klammern*):

AKT1 (3), ALK (2, 4, 6, 10, 16-23, Intron 19), AXL (18-20), BRAF (7-11), CCND1 (1-4), EGFR (8), FGFR1 (2, 8-10, 17), FGFR2 Tr-A (2, 5, 7, 8-10, 17), FGFR3 (3, 5, 8-10, 17, Intron 17), MET (2, 4-6, 13-17, 21), NRG1 (1-3, 6), NTRK1 (2, 4, 6, 8, 10-13), NTRK2 (5, 7, 9, 11-17), NTRK3 (4, 7, 10, 13-16), PAX8 (1-3,6-10) PPARG (1-3, 5), RAF1 (4-7, 9-12), RET (2, 4, 6, 8-14), ROS1 (2, 4, 7, 31- 37), THADA (24-30, 36, 37)

ARSAR 3 PANEL

Auf Fusionen untersuchte Gene (*Exone in Klammern*):

ALK (19-22), BCOR (6-8,12,14,15), CAMTA1 (3,8,10), CCNB3 (2-6), CIC (19,20), CSF1R (11-13), EPC1 (9-11), EWSR1 (4-13), FOSB (1-3), FOXO1 (1-3), FUS (4-11,14), GLI1 (4-7), HMGA2 (1-5), JAZF1 (2-4), MAML2 (2,3), MEAF6 (4,5), MKL2 (11-13), NCOA2 (11-14), NTRK1 (2, 4, 6, 8, 10-13), NTRK2 (5, 7, 9, 11-17), NTRK3 (4, 7, 10, 12-16), PAX3 (6-8), PDGFB (2,3), PLAG1 (1-4), ROS1 (2, 4, 7, 31-37), SS18 (4-6, 8-11), STAT6 (1-7, 16-19), TAF15 (5-7), TCF12 (4-6), TCS12 (4-6), TFE3 (2-6), TFG (4-7), USP6 (1-3), WWTR1 (3,4), YAP1 (1-9), YWHAE (5)

KIAA1549-BRAF-GENFUSIONSPRODUKT-NACHWEIS

IN SITU HYBRIDISIERUNG

ALK Break Apart	EWS Break Apart	NTRK2 Break Apart
BRAF Break Apart	FGFR1 Amplifikation	NTRK3 Break Apart
BCL2 Break Apart	FGFR2 Amplifikation	PHF1 Break Apart
BCL6 Break Apart	FOXO1 Break Apart	PIK3CA Amplifikation
BCR-ABL1 Fusion	FUS Break Apart	RB1 Deletion/Amplifikation
CDKN2A/B Deletion/Amplifikation	HER2 (ERBB2) Amplifikation	RET Break Apart
CIC Break Apart	JAZF1 Break Apart	ROS1 Break Apart
MET Amplifikation	MDM2 Amplifikation	SS18 (SYT) Break Apart
COL1A1/PDGFRb Fusion	MYC Amplifikation	TFE3 Break Apart
CF51R Break Apart	MYC Break Apart	USP6 Break Apart
DDIT3 Break Apart	MYCN Amplifikation	VHL Deletion (LOH)
MN1 Break Apart	NR4A3 Break Apart	WWTR1 Break Apart
EGFR Amplifikation	NTRK1 Break Apart	YWHAE Break Apart

EPIC-METHYLIERUNGSANALYSE

ANDERE UNTERSUCHUNGEN: