

Patientendaten	Einsendende Praxis /Arzt mit LANR	An:
Name:		Teilgemeinschaftspraxis Molekularpathologie Südbayern
Vorname:	Befundempfänger	z. Hd. Dr. M. Bettstetter
Geb.-Datum:		Giesinger Bahnhofplatz 2
Eingangsnnummer:	Datum	D-81539 München
Blocknummer:		Tel: 089 2620817-00 Fax: 089 2620817-88

Kassenpatient Stationär Privat Ambulant Operieren / §116b

ICD-10 _____

Tumor-Analysen**NGS-Panelsequenzierungen**

Actionable Insight Tumor NGS-Panel: Solide Tumore
prädiktive Mutationen in den Mutationshotspots von 12 Genen: KRAS, NRAS, KIT, BRAF, PDGFRA, ALK, EGFR, ERBB2, PIK3CA, ERBB3, ESR1, RAF1

Lungen NGS-Panel: Lungen-CA, NSCLC

Mutationshotspots:
AKT1, ALK, BRAF, DDR2, EGFR, ERBB2/HER2, ESR1, FGFR1, KIT, KRAS, MAP2K1, MET, NRAS, NTRK1, PDGFRA, PIK3CA, PTEN, RICTOR, ROS1
Translokationen:
ALK, ROS1, RET, BRAF, NRG1, NTRK1, FGFR1, FGFR3, RAF1, TPM3
Copy Number Variations: EGFR, ERBB2, FGFR1, MET, RICTOR

BRCA: Mutationssuche in BRCA1 & BRCA2: Ovarial- und Mamma-CA

Paneldiagnostik Tumore

RAS/BRAF-Stufenpanel: KRAS Ex 2 + BRAF
→ bei WT → KRAS Ex 3,4 + NRAS Ex 2,3,4

Lungen-Panel 1: Mut.: EGFR, BRAF Transl.: ALK, ROS1

Lungen-Panel 2: Mut.: HER2 Ex20, MET Ex14-Skipping
Transl./Ampl.: RET^F, HER2^C, MET^F F: FISH, C:CISH

Melanom Stufenpanel: BRAF bei WT → KIT, NRAS

HNPCC Prädiagnostik-Stufenpanel:

MSI → BRAF → MLH1-Methylierungsanalyse

Mutationsanalysen und Ähnliches

beta-Catenin (CTNNB1): Exon 3

BRAF: Exon 15; Kodon 600

EGFR: Exons 18, 19, 21, T790M

EndoPredict®-Test: Genexpressionstest für Mamma-CA

FOXL2: 402C>G

HER2: Exon 20

IDH1/2: Exon 4

KIT: Exons 9, 11, 13, 17

KRAS: Exons 2, 3, 4

LOH: loss of heterozygosity; chromosomale Verluste: 1p, 19q, 10p

MET: Exon 14-Skipping

MGMT: Methylierungsanalyse des MGMT-Promotors

Mikrosatelliteninstabilität (MSI)-Analyse: Fragestellung HNPCC oder mol. Grading?

MLH1-Methylierungsanalyse (bei V.a. HNPCC mit MSI-H & MLH1 neg. & BRAF WT)

NRAS: Exons 2, 3, 4

P53: Exons 5, 6, 7, 8

PDGFRA: Exons 12, 14, 18

PIK3CA: Exons 9, 20

POLE: Exons 9, 13, 14: Endometrium-CA

RET-Mutationsanalysen: Exons 10, 11, 15, 16: medul. Schilddrüsen-CA, MEN

in-situ Hybridisierungen (ISH): Amplifikationen & Translokationen

ALK: Translokation FISH

HER2: Amplifikation CISH

MET: Amplifikation FISH

MDM2: Amplifikation CISH: Liposarkome

ROS1: Translokation (FISH)

RET: Translokation (FISH)

PDGFB: Translokation (FISH): Dermatofibrosarcoma protuberans

Material/Fragestellung/Kommentar:**Hämatopathologische Diagnostik**

B-Zell-Klonalität (IGHG1 FR2 & FR3)

T-Zell-Klonalität (TCRG)

CyclinD1(BCL1)-IgH-Translokation t(11;14): Mantelzell-Lymphom FISH

BCL2-IgH-Translokation t(14;18): Follikuläres Lymphom

BCR-ABL-Translokation t(9;22): CML, ALL FISH

MYC-Translokationen t(8;14), t(2;8), t(8;22): Burkitt-Lymphom FISH

KIT (D816V Mutation): Mastozytose

MYD88 (L265P-Mutation): Morbus Waldenström

MPN Diagnostik Panel: JAK2 V617F, CALR, JAK Exon 12, MPL

JAK2 V617F Mutation

CALR (Calreticulin) Mutationen

JAK2 Exon 12 Mutationen

MPL (meist W515-Mutation)

MPN High Risk Panel: SRSF2, EZH2, ASXL1, IDH1/2 Mutationshotspots

Myeloproliferative
Neoplasien
(MPN)

Erreger

Bartonella henselae: Katzenkratzkrankheit, Pyogranulom

Borrelia: Borreliose und andere durch Zecken übertragene Infektionen

Cytomegalie Virus: CMV-Infektion

Chlamydia trachomatis: Chlamydien-Infektionen, Pyogranulom

Epstein-Barr Virus: EBV-assoziierte Tumore

Fungi (Nachweis & Typisierung): Pilzinfektionen

Helicobacter pylori (Nachweis & Clarithromycin-Resistenztest):
Gastritis, MALT-Lymphom, HP-Eradikation

Herpes Simplex Virus I und II: Herpes-Infektion

HHV-8: Kaposi-Sarkom, Körperhöhlenlymphom

HPV (Nachweis und Typisierung): u. a. Cervix-CA; PAP III

JC-Virus: Progressive multifokale Leukenzephalopathie

Leishmania: Leishmaniose

Mycobacterium tuberculosis und MOTT (Nachweis und Typisierung): TBC, Granulom
Entzündungen

mit **Rifampicin-Resistenztest** bei positivem M. tuberculosis-Nachweis

Toxoplasma gondii: Toxoplasmose

Tropheryma whipplei: Morbus Whipple

Yersinia pseudotuberculosis & Y. enterocolitica: Pyogranulom, Lymphadenitis

Sarkome: Translokationsanalysen mittels PCR

EWS-ATF1: Klarzellsarkom

EWS-FLI1 & EWS-ERG: Ewing-Sarkom

EWS-WT1: Desmoplastic Small Round Cell Tumor

FUS-CHOP: Myxoides u. rundzelliges Liposarkom

FUS-CREB 3L2: Low-grade Fibromyxoid-Sarkom

PAX3/PAX7-FKHR: Alveoläres Rhabdomyosarkom

SYT-SSX: Synoviales Sarkom

Sonstiges

HFE-Mutationen: Hämochromatose

PiZ-Mutationen: alpha-1 Antitrypsinmangel

Patientenidentifizierung: Zuordnungen Patientenproben zu Referenzmaterial

LS: Bitte **Leerschnitte** zum Block mitschicken (je nach Auftrag):

➤ 8 µm-Schnitte (f. DNA): mehrere auf mind. 1 OT; insgesamt möglichst ca. 1 cm² Tumor

➤ je CISH-/FISH-Analyse: mind. ein 2 µm Schnitt auf SUPERFOST-OT (ein Schnitt je OT)