

<b>Patientendaten</b>	Einsendende Praxis /Arzt mit LANR	<b>An:</b>
<b>Name:</b>		<b>Teilgemeinschaftspraxis Molekularpathologie Südbayern</b>
<b>Vorname:</b>	<u>Befundempfänger</u>	Giesinger Bahnhofplatz 2
<b>Geb.-Datum:</b>		D-81539 München
<b>Eingangsnnummer:</b>	<u>Datum</u>	Tel: 089 2620817-00 Fax: 089 2620817-88
<b>Blocknummer:</b>	8. August 2018	

**Kassenpatient**       **Stationär**       **Privat**       **Ambulant Operieren / §116b**

**ICD-10** \_\_\_\_\_

<b>Tumor-Analysen</b>
<b>NGS-Panelsequenzierungen</b>
<b>FoundationONE®</b> (Durchführung am Standort Penzberg): <b>Solide Tumore</b> 315 Gene, 28 Translokationen, Mikrosatellitenstatus, TMB
<b>Actionable Insight Tumor NGS-Panel: Solide Tumore</b> prädiktive Mutationen in den Mutationshotspots von 12 Genen: KRAS, NRAS, KIT, BRAF, PDGFRA, ALK, EGFR, ERBB2, PIK3CA, ERBB3, ESR1, RAF1
<b>Lungen NGS-Panel: Lungen-CA, NSCLC</b> 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
<b>BRCA:</b> Mutationssuche in BRCA1 & BRCA2: <b>Ovarial- und Mamma-CA</b>
<b>Paneldiagnostik Tumore</b>
<b>RAS/BRAF-Stufenpanel:</b> KRAS Ex 2 + BRAF → bei WT → KRAS Ex 3,4 + NRAS Ex 2,3,4
<b>Lungen-Panel 1:</b> Mut.: EGFR, BRAF Transl.: ALK, ROS1
<b>Lungen-Panel 2:</b> Mut.: HER2 Ex20, MET Ex14-Skipping Transl./AmpL.: RET <sup>F</sup> , HER2 <sup>F</sup> , MET <sup>F</sup> F: FISH, C:CISH
<b>Melanom Stufenpanel:</b> BRAF bei WT → KIT, NRAS
<b>HNPCC Prädiagnostik-Stufenpanel:</b> MSI → BRAF → MLH1-Methylierungsanalyse
<b>Mutationsanalysen und Ähnliches</b>
<b>beta-Catenin (CTNNB1):</b> Exon 3
<b>BRAF:</b> Exon 15; Kodon 600
<b>EGFR:</b> Exons 18, 19, 21, <b>T790M</b>
<b>EndoPredict®-Test:</b> Genexpressionstest für <b>Mamma-CA</b>
<b>FOXL2:</b> 402C>G
<b>HER2:</b> Exon 20
<b>IDH1/2:</b> Exon 4
<b>KIT:</b> Exons 9, 11, 13, 17
<b>KRAS:</b> Exons 2, 3, 4
<b>LOH:</b> loss of heterozygosity; chromosomale Verluste: 1p, 19q, 10p
<b>MET:</b> Exon 14-Skipping
<b>MGMT</b> Methylierungsanalyse des MGMT-Promotors
<b>Mikrosatelliteninstabilität (MSI)-Analyse:</b> Fragestellung HNPCC oder mol. Grading?
<b>MLH1-Methylierungsanalyse (bei V.a. HNPCC mit MSI-H &amp; MLH1 neg. &amp; BRAF WT)</b>
<b>NRAS:</b> Exons 2, 3, 4
<b>P53:</b> Exons 5, 6, 7, 8
<b>PDGFRA:</b> Exons 12, 14, 18
<b>PIK3CA:</b> Exons 9, 20
<b>POLE:</b> Exons 9, 13, 14: <b>Endometrium-CA</b>
<b>RET:</b> Mutationsanalysen! Exons 10,11,15,16: <b>medul. Schilddrüsen-CA, MEN</b>
<b>in-situ Hybridisierungen (ISH):</b> Amplifikationen & Translokationen
<b>ALK:</b> Translokation FISH
<b>HER2:</b> Amplifikation CISH
<b>MET:</b> Amplifikation FISH
<b>MDM2:</b> Amplifikation CISH: <b>Liposarkome</b>
<b>ROS1:</b> Translokation (FISH)
<b>RET:</b> Translokation (FISH)
<b>PDGFB:</b> Translokation (FISH): <b>Dermatofibrosarcoma protuberans</b>

<b>Hämatopathologische Diagnostik</b>	
<b>B-Zell-Klonalität (IGHG1 FR2 &amp; FR3)</b>	
<b>T-Zell-Klonalität (TCRG)</b>	
<b>CyclinD1(BCL1)-IgH-Translokation t(11;14): Mantelzell-Lymphom</b>	FISH
<b>BCL2-IgH-Translokation t(14;18): Follikuläres Lymphom</b>	
<b>BCR-ABL-Translokation t(9;22): CML, ALL</b>	FISH
<b>MYC-Translokationen t(8;14), t(2;8), t(8;22): Burkitt-Lymphom</b>	FISH
<b>KIT (D816V Mutation): Mastozytose</b>	
<b>MYD88 (L265P-Mutation): Morbus Waldenström</b>	
<b>MPN Diagnostik Panel: JAK2 V617F, CALR, JAK Exon 12, MPL</b>	<b>Myeloproliferative Neoplasien (MPN)</b>
<b>JAK2 V617F Mutation</b>	
<b>CALR (Calreticulin) Mutationen</b>	
<b>JAK2 Exon 12 Mutationen</b>	
<b>MPL (meist W515-Mutation)</b>	
<b>MPN High Risk Panel: SRSF2, EZH2, ASXL1, IDH1/2 Mutationshotspots</b>	

<b>Erreger</b>
<b>Bartonella henselae:</b> Katzenkratzkrankheit, Pyogranulom
<b>Borrelia:</b> Borreliose und andere durch Zecken übertragene Infektionen
<b>Cytomegalie Virus:</b> CMV-Infektion
<b>Chlamydia trachomatis:</b> Chlamydien-Infektionen, Pyogranulom
<b>Epstein-Barr Virus:</b> EBV-assoziierte Tumore
<b>Fungi (Nachweis &amp; Typisierung):</b> Pilzinfektionen
<b>Helicobacter pylori (Nachweis &amp; Clarithromycin-Resistenztest):</b> <b>Gastritis, MALT-Lymphom, HP-Eradikation</b>
<b>Herpes Simplex Virus I und II:</b> Herpes-Infektion
<b>HHV-8:</b> Kaposi-Sarkom, Körperhöhlenlymphom
<b>HPV (Nachweis und Typisierung):</b> u. a. Cervix-CA; PAP III
<b>JC-Virus:</b> Progressive multifokale Leukenzephalopathie
<b>Leishmania:</b> Leishmaniose
<b>Mycobacterium tuberculosis und MOTT (Nachweis und Typisierung):</b> <b>TBC, granulomatöse Entzündungen</b> mit <b>Rifampicin-Resistenztest</b> bei positivem M. tuberculosis-Nachweis
<b>Toxoplasma gondii:</b> Toxoplasmose
<b>Tropheryma whipplei:</b> Morbus Whipple
<b>Yersinia pseudotuberculosis &amp; Y. enterocolitica:</b> Pyogranulom, Lymphadenitis

<b>Sarkome: Translokationsanalysen</b> mittels PCR
<b>EWS-ATF1:</b> Klarzellsarkom
<b>EWS-FLI1 &amp; EWS-ERG:</b> Ewing-Sarkom
<b>EWS-WT1:</b> Desmoplastic Small Round Cell Tumor
<b>FUS-CHOP:</b> Myxoides u. rundzelliges Liposarkom
<b>FUS-CREB 3L2:</b> Low-grade Fibromyxoid-Sarkom
<b>PAX3/PAX7-FKHR:</b> Alveoläres Rhabdomyosarkom
<b>SYT-SSX:</b> Synoviales Sarkom

<b>Sonstiges</b>
<b>HFE-Mutationen:</b> Hämochromatose
<b>PiZ-Mutationen:</b> alpha-1 Antitrypsinmangel
<b>Patientenidentifizierung:</b> Zuordnungen Patientenproben zu Referenzmaterial

**Material/Fragestellung/Kommentar:**