

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

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 ^F , MET ^F F: FISH, C:ISH
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

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	Myeloproliferative Neoplasien (MPN)
JAK2 V617F Mutation	
CALR (Calreticulin) Mutationen	
JAK2 Exon 12 Mutationen	
MPL (meist W515-Mutation)	
MPN High Risk Panel: SRSF2, EZH2, ASXL1, IDH1/2 Mutationshotspots	

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: Desmoplastische 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

Material/Fragestellung/Kommentar: