

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

Kassenpatient Stationär Privat Privat-stationär ambulantes Operieren / §116b

ICD-10 _____

Material, Entnahmestelle, Diagnose:
Klinische Fragestellung:

falls mehrere Materialien: poolen separat
ggf. weitere Infos:

Tumor-Analysen
NGS-Panelsequenzierungen
FoundationONE®CDx (am Standort Penzberg): Solide Tumore 315 Gene, 28 Translokationen, Mikrosatellitenstatus, TMB
FoundationONE® HEME (Standort Penzberg): Hämatopathologie, Sarkome: 406 Gene, 265 Translokationen, Mikrosatellitenstatus, TMB
NGS-Panels (am Standort München): Diverse Neoplasien
DNA-Panel: Mutationen und Copy Number Variations (CNV): Gene: AKT1, ALK, BRAF, CCND1, CTNNB1, DDR2, EGFR, EIF1AX, ERBB2 (HER2), FGFR1, FGFR2, FGFR3, GNAS, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MAP2K1, MDM2, MET, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, PTEN, RET, ROS1, STK11, TERT, TP53 und TSHR
RNA-Panel: Fusionen und Translokationen: Gene: ALK, BRAF, EGFR, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, KRAS, MET, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUTM1, PIK3CA, RET und ROS1
NTRK (=RNA-Panel, nur NTRK abgerechnet): NTRK-Fusionen: NTRK1, NTRK2, NTRK3
BRCA: Mutationssuche in BRCA1 & BRCA2: Ovarial-, Prostata-, Pankreas-, Mamma-CA
Paneldiagnostik Tumore
RAS/BRAF-Stufenpanel: KRAS Ex 2 + BRAF → bei WT → Rest RAS
Lungen-Panel: Mutationen.: EGFR, BRAF, KRAS G12C; Transl.: ALK, ROS1
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, 20 incl. T790M, 21
EndoPredict®-Test: Genexpressionstest für Mamma-CA
ESR1: Exon 8
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; chomosome Verluste: 1p, 19q
MET: Exon 14-Skipping
MGMT Methylierungsanalyse des MGMT-Promotors
Mikrosatelliteninstabilität (MSI)-Analyse: HNPCC / mol. Grading / Checkpoint-Inhibitor
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 4, 7, 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
FGFR2: Translokation FISH: Cholangiozelluläre Karzinome, CCC
HER2: Amplifikation CISH
MET: Amplifikation FISH
MDM2: Amplifikation FISH: Liposarkome
NTRK: 3 x Translokation FISH für NTRK1, NTRK2 und NTRK3
ROS1: Translokation (FISH)
RET: Translokation (FISH)
PDGFβ: 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
BCL6-Translokationen: DLBCL, Follikuläres Lymphom FISH
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 Mutationshotsots
Myeloproliferative Neoplasien (MPN)

Erreger
Bartonella henselae: Katzenkratzkrankheit, Pyogranulom
Cytomegalie Virus: CMV-Infektion
Chlamydia trachomatis: Chlamydien-Infektionen, Pyogranulom
EBER ISH (EBV-RNA-ISH): in-situ Nachweis von EBV-RNA EBV-assoziierte Tumore
Epstein-Barr Virus: PCR-Nachweis EBV-assoziierte Tumore
Fungi (Nachweis & Typisierung): Pilzinfektionen
Francisella tularensis: Tularämie, Hasenpest
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
Mykobakterien: M. tuberculosis-Komplex (TBC): TBC, granulomatöse Entzündungen mit Rifampicin-Resistenztest bei positivem <i>M. tuberculosis</i> -Nachweis
atypische Mykobakterien / MOTT (Nachweis, Typisierung): granulomatöse Entzündungen
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
DPD-Mutationen (=DPYD): 5-FU (Fluoruracil)-Toxizität

Kommentare: