

Molekulare Diagnostik Leistungsspektrum			
Abt. Neuropathologie			
Methode	Abt. Neuropathologie	Zweckbestimmung	IVDR Klassifizierung nach Anhang VIII
		Einzelgenanalysen - PCR und Pyrosequenzierung-basierte Methoden	
Pyrosequenzierung	MGMT Assay	Halbautomatische quantitative Methylierungsanalyse mittels Pyrosequenzierung zum Nachweis des Methylierungsstatus der Promotorregion des MGMT Gens an CpGs 74-78 an unfixierten sowie formalinfixierten paraffineingebetteten Gewebeprobe.	C
Pyrosequenzierung	IDH1 Assay	Halbautomatische quantitative Mutationsanalyse mittels Pyrosequenzierung zum Nachweis von IDH1 Mutationen im Kodon 132 (R132C/G/S/L/H) an unfixierten sowie formalinfixierten paraffineingebetteten Gewebeprobe.	C
Pyrosequenzierung	IDH2 Assay	Halbautomatische quantitative Mutationsanalyse mittels Pyrosequenzierung zum Nachweis von IDH2 Mutationen im Kodon 172 (R172K/W/M/S) an unfixierten sowie formalinfixierten paraffineingebetteten Gewebeprobe.	C
Pyrosequenzierung	H3F3A Assay	Halbautomatische quantitative Mutationsanalyse mittels Pyrosequenzierung zum Nachweis von H3F3A Mutationen im Kodon 27 (p.K27M) und 34 (p.G34R/V) an unfixierten sowie formalinfixierten paraffineingebetteten Gewebeprobe.	C
Pyrosequenzierung	TERT Assay	Halbautomatische quantitative Mutationsanalyse mittels Pyrosequenzierung zum Nachweis von TERT Promotor Mutationen C228T (c.-124C>T) und C250T (c.-146C>T) an unfixierten sowie formalinfixierten paraffineingebetteten Gewebeprobe.	C
Pyrosequenzierung	BRAF-V600 Assay	Halbautomatische quantitative Mutationsanalyse mittels Pyrosequenzierung zum Nachweis einer BRAF Mutationen im Kodon 600 (V600E/K/G/D/R/A/L/M) an unfixierten sowie formalinfixierten paraffineingebetteten Gewebeprobe	C
TaqMan Assay	CDKN2A Copy Number Variation	Der CN-Status wird mit drei verschiedenen TaqMan Sonden (Chapuy B et al., Blood 2015) und RPPT1 (RNaseP) als Multiplex-Referenzgen sowie einem separaten Assay als zweites Referenzgen (KCNS3) bestimmt. Die qualitative Analyse erfolgt auf dem LightCycler480 (nicht-automatisierte Methode) und die Auswertung mit der 2 $\Delta\Delta$ -CT Methode. Als Kalibrator werden Proben mit bekanntem CDKN2A CN WT Status verwendet. Es werden Duplikate bestimmt. Als Material wird genomische Tumor-DNA aus FFPE-Material verwendet.	C
		Mikrosatelliten PCR-basierte Methoden	
Mikrosatelliten-PCR	LOH 1p/19q Mikrosatellitenanalyse	Nicht automatisierter, qualitativer Nachweis von Allelverlusten (loss of heterozygosity) in glialen Tumoren mit Hilfe von PCR aus genomischer DNA von Tumorgewebe und EDTA Blut für 10 Mikrosatelliten-Marker auf Chromosom 1p und 19q.	C
		NGS Panel-basierte Methoden (Custom Panels)	
Custom Panel	NGS Archer Fusion Brain Custom Panel	Halbautomatische, semiquantitative Fusionstranskriptanalyse mittels Next-Generation-Sequenzierung zur Detektion von Fusionen von bekannten (z.B: BRAF) und unbekanntem Fusionspartnern aus paraffineingebetteten Patientenmaterial isolierter RNA von ZNS-Tumoren.	C
Custom Panel	NGS Archer Fusion Brain Custom Panel V2	Halbautomatische, semiquantitative Fusionstranskriptanalyse mittels Next-Generation-Sequenzierung zur Detektion von Fusionen von bekannten (z.B: ZFTA) und unbekanntem Fusionspartnern aus paraffineingebetteten Patientenmaterial isolierter RNA von ZNS-Tumoren.	C
Custom Panel	NGS Archer Fusion Pan Solid Tumor Panel V2	Halbautomatische, semiquantitative Fusionstranskriptanalyse mittels Next-Generation-Sequenzierung zur Detektion von Fusionen von bekannten (insbesondere BCOR) und unbekanntem Fusionspartnern aus paraffineingebetteten Patientenmaterial isolierter RNA von ZNS-Tumoren.	C
Custom Panel	NGS Mutationsanalyse Brain Tumor Panel (Custom Multigen gr. NP-Panel v2.4 Plus)	Spezifische Mutationsanalyse mittels Next-Generation-Sequenzierung (teilautomatisiert) von genomischen Ziel-Regionen in DNA isoliert aus FFPE- oder Kryogewebe zur Detektion hirntumorspezifischer Mutationen und copy-number Variationen auf der Ion GeneStudio S5 Prime Plattform. Das Panel erkennt die in der WHO als essentiell für die Diagnostik von Hirntumoren gelisteten Mutationen sowie EGFR-Amplifikationen, chromosomale 7+/10- Signatur, CDKN2A/B Deletion und 1p/19q Co-deletion.	C