



Anforderungsformular zur molekularpathologischen Untersuchung

Patientendaten: Datum:	Einsender (Praxis/Klinik/Arzt):	<i>Eingangsnummer Tübingen Barcode</i>
Name:		
Vorname:		
Geb.-Dat.:		
Blocknr:		
Für UKT Anforderungen: Ja: <input type="checkbox"/> V07 oder <input type="checkbox"/> V09 „Broad Consent“ Einwilligung liegt vor: <input type="checkbox"/> nein		
Diagnose:		
Rechnungsadresse: Adresse angeben: <input type="checkbox"/> Privat-Pat. <input type="checkbox"/> anfordernde Klinik		
Sonst. Befundempfänger oder Bemerkungen:		
		<input type="checkbox"/> Rechnung an Einsender <input type="checkbox"/> KV-Patient <input type="checkbox"/> Ü-Schein liegt bei

Genetische Veränderungen solider Tumoren		
Kolonkarzinom		
	RAS Mutation	(v.a. Kolorekt. CA; KRAS und NRAS Exon 2, 3, 4) (NGS)
	PIK3CA Mut. (NGS)	
	BRAF (Kodon 600) (NGS)	
NSCLC (Partner des nNGM)		
	EGFR Mutation (Exon 18, 19, 20, 21) (NGS)	
	EGFR Amplifikation (FISH)	
	EML4-ALK (NGS)	
	BRAF Exon 11 und 15 (NGS)	
	ROS1-Translokation (NGS)	
	MET Amplifikation (FISH)	MET Ex14 Skipping (NGS)
	RET Rearrangements (NGS)	
	NTRK Fusionen (NGS)	
	EGFR Resistenzmutation p.T790M (NGS)	
	Gewebe Biopsie	Liquid-Biopsy
	→ !Bitte bekannte Primärmutation angeben!	
	Exon: _____	Position: _____
Melanom		
	BRAF NRAS KIT Mutation (NGS)	
	BRAF Mutation nur Kodon 600 (Fast Track Analyse Idylla)	
	BRAF + NRAS Mutation Hotspots (Fast Track Analyse Idylla)	
Sarkome		
	FUS Transl. (Low grade fibromyxoid. Sarkom) (FISH, RT-PCR FUS/CREB3L1/2, NGS)	
	FOXO1 (FKHR) Transl. (Alveol. Rhabdomyosarkom) (FISH, NGS)	
	SYT/SSX1/2/4 Transl. (Synoviales Sarkom) (FISH, RT-PCR)	
	MDM2 Amplif. (Atyp. lipomat. Tumor/dediff. Liposarkom) (FISH)	
	DDIT3 (CHOP) Transl. (Myxoides Liposarkom) (FISH)	
	EWS/FLI1/ERG Transl. (Ewing-Sarkom-Fam.) (FISH, RT-PCR, NGS)	
	EWS/ATF1 Transl. (Klarzell-Sarkom) (FISH, RT-PCR, NGS)	
	EWS Transl. (Myxoides Liposarkom) (FISH, NGS) (selten DDIT3-EWS)	
	YWHAE-FAM22 Transl. (High grade endometr. Stromasarkom.) (FISH, NGS)	
	JAZF1/SUZ12 Transl. (Low grade endometriales Stromasarkom) (FISH, NGS)	

Ovarial- und Endometriumkarzinom		
	BRCA1/BRCA2 Mutation (NGS)	
	POLE Mutation (Hotspots Ex 9 bis 14) (NGS)	
	CTNNB1 (Hotspot Exon 3) (NGS)	
Mammakarzinom		
	HER2 IHC	
	HER2 Amplifikation (FISH)	
	PIK3CA Mutation (NGS)	
	Prosigna Gensignaturtest	
Cholangiozelluläres Karzinom		
	FGFR2 Fusionen (NGS)	
Sonstige solide Tumore		
	FOXL2 Mutation (Granulosazelltumor, Kodon 134) (NGS)	
	TP53 Mutation (verschiedene Tumore) (NGS)	
	TP53 Deletion (verschiedene Tumore; FISH)	
	GNAS Mutation (fibröse Dysplasie, Kodon 201) (NGS)	
	UroVysion (Harnblasen-CA, Mesothelium; FISH)	
	PD-L1 (IHC)	PD1 (IHC)
	TPS	CPS ICS
GIST		
	KIT (Exon 9, 11, 13, 14, 17, 18) PDGFRA (Exon 12, 18)(NGS)	
	KIT Mutation nur Exon 9 + 11 (GIST Primärmutation) (NGS)	
	KIT (Exon 13, 14, 17, 18) und PDGFRA (Exon 12, 18) (NGS)	
Verschiedene Entitäten:		
	NTRK 1-3 Fusion (NGS)	
	BRCA1/2 Mutation (NGS)	
HNPCC Screening/MSI-Analyse		
	MMR-Protein IHC	
	Mikrosatellitenanalyse	für Immuntherapie
	MLH1-Promoter-Methylierung	
	Kolonreales CA: Stufendiagnostik MMR IHC + MSI → BRAF → MLH1 Methylierung	
	Endometrium-CA: Stufendiagnostik MMR IHC + MSI → MLH1-Methylierung	
Sonstiges auf Anfrage:		
Übersicht der NGS-Panel auf Seite 2!		



Anforderungsformular zur molekularpathologischen Untersuchung

Patientendaten: Datum:	Einsender (Praxis/Klinik/Arzt):	<i>Eingangsnummer Tübingen Barcode</i>
Name:		
Vorname:		
Geb.-Dat.:		
Blocknr:		
Diagnose:		
Sonst. Befundempfänger oder Bemerkungen:	Rechnungsadresse: ○ Rechnung an Einsender ○ KV-Patient Ü-Schein liegt bei	Adresse angeben: <input type="radio"/> Privat-Pat. <input type="radio"/> anfordernde Klinik

Panelanalysen Next Generation Sequencing	
Panel Entitäts-spezifisch/Tumorgruppen	
Ion AmpliSeq Colon and Lung Cancer Panel	Hotspots: <i>AKT1, ALK, BRAF, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB4, FBX7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, KRAS, MAP2K1, MET, NOTCH1, NRAS, PIK3CA, PTEN, SMAD4, STK11, TP53</i>
Ion AmpliSeq Custom Panel Melanome u. GIST	Hotspots: <i>BRAF, CTNNB1, GNA11, GNAQ, KIT, KRAS, MAP2K1, NRAS, PDGFRA</i>
Ion AmpliSeq Custom Panel Leberadenome	Hotspots in: <i>CTNNB1, FRK, GNAS, IL6ST, JAK1, TERT Promoter</i> ; komplette kod. Seq.: <i>ALK, DDX21, HNF1A, KIAA1109, KPNA4, SLCOB3, STAT3</i>
nNGM Panel v2.0	Hotspots in: <i>ALK, BRAF, CTNNB1, EGFR, ERBB2, HRAS, IDH1, IDH2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, KEAP1, KRAS, MAP2K1, MET, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PIK3CA, PTEN, RET, ROS1, STK11, TP53</i>
Panel Fusionsgene	
Oncomine Solid Tumor Fusion Transcript Kit >60	Fusionen der Gene <i>ALK, RET, ROS1, NTRK</i>
Archer FusionPlex Assay Lung V2*	Fusionen mit 16 spezifischen Fusionspartnern NSCLC
Archer FusionPlex Custom Brain *	Fusionen mit 15 spezifischen Fusionspartnern
Archer FusionPlex Sarkoma V1*	Fusionen mit 26 spezifischen Fusionspartnern Sarkome
Archer FusionPlex Sarkoma V2*	Fusionen mit 61 spezifischen Fusionspartnern Sarkome
Archer FusionPlex Pan Solid Tumor V2*	Fusionen mit 130 spezifischen Fusionspartnern solider Tumore

Pan-Tumor-Panel	
Ion AmpliSeq TP53 Panel	(CDS des <i>TP53</i> -Gens)
Ion AmpliSeq Cancer Hotspot Panel*	Hotspots in 50 Tumor-relevanten Genen (Onkogene und Tumorsuppressorgene)
Oncomine Focus Assay*	52 Gene zur zielgerichteten Therapie mit zugelassenen Substanzen und aus >700 klinischen Studien: Hotspotmutationen, Kopienzahlveränderungen, Genfusionen
Oncomine Comprehensive Assay v3*	Mutationen, Kopienzahlveränderungen und Genfusionen in 161 Genen
Oncomine Comprehensive Assay Plus*	Mutationen, Kopienzahlveränderungen in ca. 500 Genen; Bestimmung der Tumor-Mutationslast (TMB) und Mikrosatellitenstatus
Oncomine Tumor Mutation Load Assay*	Bestimmung der Tumor-Mutationslast (TMB)
Oncomine Childhood Cancer Research Assay*	Mutationen, Kopienzahlveränderungen und Genfusionen in 203 spezifischen Genen
Panel Liquid Biopsy	
Oncomine Lung cfDNA Assay Liquid Biopsy	Hotspots: <i>ALK, BRAF, EGFR, ERBB2, KRAS, NRAS, MAP2K1, MET, PIK3CA, ROS1 TP53</i>
Oncomine Colon cfDNA Assay Liquid Biopsy	Hotspots: <i>AKT1, APC, BRAF, CTNNB1, EGFR, ERBB2, FBXW7, GNAS, KRAS, MAP2K1, NRAS, PIK3CA, SMAD4d TP53</i>
cfHD-Hotspot Panel: gezielte Verlaufskontrolle bei bekannter Primärmutation. Hotspots: <i>BRAF, EGFR, KRAS, PIK3CA, NRAS.</i>	
→ Bitte bekannte Primärmutation angeben!	
Gen:	Position:

Unsicher welches Panel am besten geeignet ist? Listen Sie hier alle Gene auf, die Sie gerne untersucht haben möchten und wir suchen das geeignete Panel aus: (Mutation(M)? und/oder Fusion(F)?; Bspw. FGFR3(M+F))

Für mögliche Rückfragen: Tel.: _____ E-Mail: _____

*Genabdeckung des Panels in Anhang A aufgelistet



Anhang A: Untersuchte Genregionen der großen Panel

Archer FusionPlex Lung V2:

Detektion von Fusionen der Gene (n=16):

ALK, BRAF, EGFR, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUTM1, PIK3CA, RET, ROS1;

mit unbekanntem Fusionspartner.

Archer FusionPlex Custom Brain:

Detektion von Fusionen der Gene (n=15):

BRAF, CHMP2A, EGFR, EWSR1, FGFR3, GPI, MYB, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFB, PDGFRA, RAB7A, RELA, VCP;

mit unbekanntem Fusionspartner.

Archer FusionPlex Sarkom V1:

Detektion von Fusionen der Gene (n=26):

ALK, CAMTA1, CCNB3, CIC, EPC1, EWSR1, FOXO1, FUS, GLI1, HMGA2, JAZF1, MEAF6, MKL2, NCOA2, NTRK3, PDGFB, PLAG1, ROS1, SS18, STAT6, TAF15, TCF12, TFE3, TFG, USP6, YWHAE;

mit unbekanntem Fusionspartner.

Archer FusionPlex Sarkom V2:

Detektion von Fusionen der Gene (n=61):

ALK, BCOR, BRAF, CAMTA1, CCNB3, CIC, CSF1, EGFR, EPC1, ERG, ESR1, ETV1, ETV4, ETV5, ETV5, EWSR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FOS, FOSB, FOXO1, FUS, GLI1, HMGA2, JAZF1, MBTD1, MDM2, MEAF6, MET, MGEA5, MKL2, NCOA1, NCOA2, NCOA3, NR4A3, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUTM1, PAX3, PDGFB, PDGFRA, PHF1, PLAG1, PRKCA, PRKCB, PRKCD, RAF1, RET, ROS1, SS18, STAT6, TAF15, TCF12, TFE3, TFG, USP6, VGLL2, YAP1, YWHAE;

mit unbekanntem Fusionspartner.

Acher FusionPlex Pan Solid Tumor V2:

Detektion von Fusionen der Gene (n=130):

ACVR2A, AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AR, ARHGAP26, ARHGAP6, AXL, BCOR, BRAF, BRD3, BRD4, CAMTA1, CCNB3, CCND1, CD274, CIC, CRCT1, CSF1, CSF1R, DNAJB1, EGF, EGFR, EPC1, ERBB2, ERBB4, ERG, ESR1, ESRRA, ETV1, ETV4, ETV5, ETV6, EWSR1, FGF1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGR, FOS, FOSB, FOXO1, FOXO4, FOXR2, FUS, GLI1, GRB7, HMGA2, IGF1R, INSR, JAK2, JAK3, JAZF1, MAML2, MAP2K1, MAST1, MAST2, MBTD1, MDM2, MEAF6, MET, MGEA5, MKL2, MN1, MSMB, MUSK, MYB, MYBL1, MYC, NCOA1, NCOA2, NCOA3, NFATC2, NFE2L2, NFIB, NOTCH1, NOTCH2, NR4A3, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUMBL, NUTM1, PAX3, PAX8, PDGFB, PDGFD, PDGFRA, PDGFRB, PHF1, PHKB, PIK3CA, PKN1, PLAG1, PPARG, PRDM10, PRKACA, PRKACB, PRKCA, PRKCB, PRKCD, PRKD1, PRKD2, PRKD3, RAD51B, RAF1, RELA, RET, ROS1, RSPO2, RSPO3, SS18, SS18L1, STAT6, TAF15, TCF12, TERT, TFE3, TFEB, TFG, THADA, TMPRSS2, USP6, VGLL2, WWTR1, YAP1, YWHAE, KIT;

mit unbekanntem Fusionspartner.



Ion AmpliSeq Cancer Hotspot Panel:

Mutationsanalyse der folgenden Hotspotregionen (n=50):

ABL1, AKT1, ALK, APC, ATM, BRAF, CDH1, CDKN2A, CSF1R, CTNNB1, EGFR, ERBB2, ERBB4, EZH2, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLT3, GNA11, GNAQ, GNAS, HNF1A, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, JAK3, KDR, KIT, KRAS, MET, MLH1, MPL, NOTCH1, NPM1, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, PTEN, PTPN11, RB1, RET, SMAD4, SMARCB1, SMO, SRC, STK11, TP53, VHL.

Oncomine Focus Assay:

Mutationsanalyse der folgenden Hotspotregionen (n=37):

AKT1, ALK, AR, BRAF, CDK4, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, GNA11, GNAQ, HRAS, IDH1, IDH2, JAK1, JAK2, JAK3, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MET, MTOR, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, RAF1, RET, ROS1, SMO.

Analyse der Kopienzahlveränderung bei folgenden Genen (CNV) (n=19):

ALK, AR, BRAF, CCND1, CDK4, CDK6, EGFR, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, KIT, KRAS, MET, MYC, MYCN, PDGFRA, PIK3CA.

Detektion von Fusionen der Gene (n=23):

ABL1, ALK, AKT3, AXL, BRAF, EGFR, ERBB2, ERG, ETV1, ETV4, ETV5, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PPARG, RAF1, RET, ROS1.

Oncomine Comprehensive Assay v3:

Mutationsanalyse der folgenden Hotspotregionen (n=87):

AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AR, ARAF, AXL, BRAF, BTK, CBL, CCND1, CDK4, CDK6, CHEK2, CSF1R, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ERCC2, ESR1, EZH2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT3, FOXL2, GATA2, GNA11, GNAQ, GNAS, H3F3A, HIST1H3B, HNF1A, HRAS, IDH1, IDH2, JAK1, JAK2, JAK3, KDR, KIT, KRAS, KNSTRN, MAGOH, MAP2K1, MAP2K2, MAP2K4, MAPK1, MAX, MDM4, MED12, MET, MTOR, MYC, MYCN, MYD88, NFE2L2, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PIK3CB, PPP2R1A, PTPN11, RAC1, RAF1, RET, RHEB, RHOA, ROS1, SF3B1, SMAD4, SMO, SPOP, SCR, STAT3, TERT, TOP1, U2AF1, XPO1.

Mutationsanalyse der kompletten codierenden Sequenz folgender Gene (n=48):

ARID1A, ATM, ATR, ATRX, BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK12, CDKN1B, CDKN2A, CDKN2B, CHEK1, CREBBP, FANCA, FANCD2, FANCI, FBXW7, MLH1, MRE11A, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, PALB2, PIK3R1, PMS2, POLE, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RB1, RNF43, SETD2, SLX4, SMARCA4, SMARCB1, STK11, TP53, TSC1, TSC2.

Analyse der Kopienzahlveränderung bei folgenden Genen (CNV) (n=43):

AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AR, AXL, BRAF, CCND1, CCND2, CCND3, CCNE1, CDK2, CDK4, CDK6, EGFR, ERBB2, ESR1, FGF19, FGF3, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT3, IGF1R, KIT, KRAS, MDM2, MDM4, MET, MYC, MYCL, MYCN, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PIK3CB, PPARG, RICTOR, TERT.

Detektion von Fusionen der Gene (n=50):

AKT2, ALK, AR, AXL, BRAF, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EGFR, ERBB2, ERBB4, ERG, ESR1, ETV1, ETV4, ETV5, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGR, FLT3, JAK2, KRAS, MDM4, MET, MYB, MYBL1, NF1, NOTCH1, NOTCH4, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PPARG, PRKACA, PRKACB, PTEN, RAD51B, RAF1, RB1, RELA, RET, ROS1, RSPO2, RSPO3, TERT.



Oncomine Comprehensive Assay Plus:

Mutationsanalyse der folgenden Hotspotregionen (n=57):

ACVR1, ATP1A1, BCR, BMP5, BTK, CACNA1D, CD79B, CSF1R, CTNNB1, CUL1, CYSLTR2, DGCR8, DROSHA, E2F1, EPAS1, FGF7, FOXL2, FOXO1, GLI1, GNA11, GNAQ, HIF1A, HIST1H2BD, HIST1H3B, HRAS, IDH1, IL6ST, IRF4, IRS4, KLF4, KNSTRN, MAP2K2, MED12, MYOD1, NSD2, NT5C2, NTRK2, NUP93, PAX5, PIK3CD, PIK3CG, PTPRD, RGS7, RHOA, RPL10, SIX1, SIX2, SNCAIP, SOS1, SOX2, SRSF2, STAT5B, TAF1, TGFB1, TRRAP, TSHR, WAS

Analyse der Kopienzahlveränderung bei folgenden Genen (CNV) (n=19):

ABCB1, CTNND2, DDR1, EMSY, FGF19, FGF23, FGF3, FGF4, FGF9, FYN, GLI3, IGF1R, MCL1, MDM2, MYCL, RPS6KB1, RPTOR, YAP1, YES1

Mutationsanalyse der kompletten codierenden Sequenz folgender Gene (CDS) (n=21):

CALR, CIITA, CYP2D6, ERCC5, FAS, ID3, KLHL13, MTUS2, PSMB10, PSMB8, PSMB9, RNASEH2C, RPL22, RPL5, RUNX1T1, SDHC, SOCS1, STAT1, TMEM132D, UGT1A1, ZBTB20

Kopienzahlveränderungen der Gene (CNV) und Mutationsanalyse der folgenden Hotspotregionen (n=108):

ABL1, ABL2, AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AR, ARAF, AURKA, AURKC, AXL, BCL2, BCL2L12, BCL6, BRAF, CARD11, CBL, CCND1, CCND2, CCND3, CCNE1, CDK4, CDK6, CHD4, DDR2, EGFR, EIF1AX, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, EZH2, FAM135B, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT3, FLT4, FOXA1, GATA2, GNAS, H3F3A, H3F3B, IDH2, IKBKB, IL7R, KDR, KIT, KLF5, KRAS, MAGOH, MAP2K1, MAPK1, MAX, MDM4, MECOM, MEF2B, MET, MITF, MPL, MTOR, MYC, MYCN, MYD88, NFE2L2, NRAS, NTRK1, NTRK3, PCBP1, PDGFRA, PDGFRB, PIK3C2B, PIK3CA, PIK3CB, PIK3R2, PIM1, PLCG1, PPP2R1A, PPP6C, PRKACA, PTPN11, PXDNL, RAC1, RAF1, RARA, RET, RHEB, RICTOR, RIT1, ROS1, SETBP1, SF3B1, SLC01B3, SMC1A, SMO, SPOP, SRC, STAT3, STAT6, TERT, TOP1, TPMT, U2AF1, USP8, XPO1, ZNF217, ZNF429

Kopienzahlverlust (CNV loss) der Gene und Mutationsanalyse der kompletten codierenden Sequenz (n=206):

ABRAXAS1, ACVR1B, ACVR2A, ADAMTS12, ADAMTS2, AMER1, APC, ARHGAP35, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARID5B, ASXL1, ASXL2, ATM¹, ATR, ATRX, AXIN1, AXIN2, B2M, BAP1, BARD1¹, BCOR, BLM, BMPR2, BRCA1¹, BRCA2¹, BRIP1¹, CASP8, CBF3, CD274, CD276, CDC73, CDH1, CDH10, CDK12¹, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2A, CDKN2B, CDKN2C, CHEK1¹, CHEK2¹, CIC, CREBBP, CSMD3, CTCF, CTLA4, CUL3, CUL4A, CUL4B, CYLD, CYP2C9, DAXX, DDX3X, DICER1, DNMT3A, DOCK3, DPYD, DSC1, DSC3, ELF3, ENO1, EP300, EPCAM, EPHA2, ERAP1, ERAP2, ERCC2, ERCC4, ERFF1, ETV6, FANCA, FANCC¹, FANCD2¹, FANCE¹, FANCF¹, FANCG¹, FANCI¹, FANCL¹, FANCM¹, FAT1, FBXW7, FUBP1, GATA3, GNA13, GPS2, HDAC2, HDAC9, HLA-A, HLA-B, HNF1A, INPP4B, JAK1, JAK2, JAK3, KDM5C, KDM6A, KEAP1, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, LARP4B, LATS1, LATS2, MAP2K4, MAP2K7, MAP3K1, MAP3K4, MAPK8, MEN1, MGA, MLH1, MLH3, MRE11¹, MSH2, MSH3, MSH6, MTAP, MUTYH, NBN¹, NCOR1, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NOTCH4, PALB2¹, PARP1, PARP2, PARP3, PARP4, PBRM1, PDCD1, PDCD1LG2, PDIA3, PGD, PHF6, PIK3R1, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PPM1D, PPP2R2A¹, PRDM1, PRDM9, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPRT, RAD50¹, RAD51¹, RAD51B¹, RAD51C¹, RAD51D¹, RAD52¹, RAD54L¹, RASA1, RASA2, RB1, RBM10, RECQL4, RNASEH2A, RNASEH2B, RNF43, RPA1, RUNX1, SDHA, SDHB, SDHD, SETD2, SLX4, SMAD2, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SOX9, SPEN, STAG2, STK11, SUFU, TAP1, TAP2, TBX3, TCF7L2, TET2, TGFB2, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TPP2, TSC1, TSC2, USP9X, VHL, WT1, XRCC2¹, XRCC3, ZFH3, ZMYM3, ZRSR2

¹ Homologous recombination repair Gene (HRR)

Gene zur Berechnung der Mutationslast (TMB) (n=86):

A1CF, ACSM2B, ADAM18, ANO4, ARMC4, BRINP3, C6, C8A, C8B, CANX, CASR, CD163, CNTN6, CNTNAP4, CNTNAP5, COL11A1, DCAF4L2, DCDC1, GALNT17, GPR158, GRID2, HCN1, HLA-C, KCND2, KCNH7, KEL, KIR3DL1, KRTAP2-1, KRTAP6-2, LRRC7, MARCO, NLRC5, NOL4, NRXN1, NYAP2, OR10G8, OR2G6, OR2L13, OR2L2, OR2L8, OR2M3, OR2T3, OR2T33, OR2T4, OR2W3, OR4A15, OR4C15, OR4C6, OR4M1, OR4M2, OR5D18, OR5F1, OR5L1, OR5L2, OR6F1, OR8H2, OR8I2, OR8U1, ORC4, PAK5, PCDH17, PDE1A, PDE1C, PLXDC2, POM121L12, PPFIA2, RBP3, REG1A, REG1B, REG3A, REG3G, RPTN, RUND3B, SH3RF2, SLC15A2, SLC8A1, SYT10, SYT16, TAPBP, TPTE, TRHDE, TRIM48, TRIM51, ZIM3, ZNF479, ZNF536



Mutationsanalyse der folgenden Hotspotregionen:

ABL1, ABL2, ALK, ACVR1, AKT1, ASXL1, ASXL2, BRAF, CALR, CBL, CCND1, CCND3, CCR5, CDK4, CIC, CREBBP, CRLF2, CSF1R, CSF3R, CTNNA1, DAXX, DNMT3A, EGFR, EP300, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ESR1, EZH2, FASLG, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLT3, GATA2, GNA11, GNAQ, H3F3A, HDAC9, HIST1H3B, HRAS, IDH1, IDH2, IL7R, JAK1, JAK2, JAK3, KDM4C, KDR, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MET, MPL, MSH6, MTOR, MYC, MYCN, NCOR2, NOTCH1, NPM1, NRAS, NT5C2, PAX5, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PIK3R1, PPM1D, PTPN11, RAF1, RET, RHOA, SETBP1, SETD2, SH2B3, SH2D1A, SMO, STAT3, STAT5B, TERT, TPMT, USP7, ZMYM3.

Mutationsanalyse der kompletten codierenden Sequenz folgender Gene:

APC, ARID1A, ARID1B, ATRX, CDKN2A, CDKN2B, CEBPA, CHD7, CRLF1, DDX3X, DICER1, EBF1, EED, FAS, GATA1, GATA3, GNA13, ID3, IKZF1, KDM6A, KMT2D, MYOD1, NF1, NF2, PHF6, PRPS1, PSMB5, PTCH1, PTEN, RB1, RUNX1, SMARCA4, SMARCB1, SOCS2, SUFU, SUZ12, TCF3, TET2, TP53, TSC1, TSC2, WHSC1, WT1, XIAP.

Analyse der Kopienzahlveränderung bei folgenden Genen (CNV):

ABL2, ALK, BRAF, CCND1, CDK4, CDK6, EGFR, ERBB2, ERBB3, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, GLI1, GLI2, IGF1R, JAK1, JAK2, JAK3, KIT, KRAS, MDM2, MDM4, MET, MYC, MYCN, PDGFRA, PIK3CA.

Detektion von Fusionen der Gene:

ABL1, ABL2, AFF3, ALK, BCL11B, BCOR, BCR, BRAF, CAMTA1, CCND1, CIC, CREBBP, CRLF2, CSF1R, DUSP22, EGFR, ETV6, EWSR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLT3, FOSB, FUS, GLI1, GLIS2, HMGA2, JAK2, KAT6A, KMT2A, KMT2B, KMT2C, KMT2D, LMO2, MAML2, MAN2B1, MECOM, MEF2D, MET, MKL1, MLLT10, MN1, MYB, MYBL1, MYH11, MYH9, NCOA2, NCOR1, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH4, NPM1, NR4A3, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUP214, NUP98, NUTM1, NUTM2B, PAX3, PAX5, PAX7, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PLAG1, RAF1, RANBP17, RARA, RECK, RELA, RET, ROS1, RUNX1, SS18, SSBP2, STAG2, STAT6, TAL1, TCF3, TFE3, TP63, TSLP, TSPAN4, UBTF, USP6, WHSC1, YAP1, ZMYND11, ZNF384.