Universitätsklinikum Tübingen

Institut für Pathologie und Neuropathologie und MVZ
Abteilung für Allgemeine und Molekulare Pathologie und Pathologische Anatomie
Ärztlicher Direktor:
Prof. Dr. med. Falko Fend

Ansprechpartner:
Mutationsanalysen:
Dr. rer. nat. Irina Bonzheim
☎ 07071/29 -80218
irina.bonzheim@med.uni-tuebingen.de

FISH:
PD Dr. med. Ulrich Vogel
-82265
ulrich.vogel@med.uni-tuebingen.de

Liebermeisterstr. 8, 72076 Tübingen

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, CRTC1, 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.

Universitätsklinikum Tübingen

Institut für Pathologie und Neuropathologie und MVZ
Abteilung für Allgemeine und Molekulare Pathologie und Pathologische Anatomie
Ärztlicher Direktor:
Prof. Dr. med. Falko Fend

Ansprechpartner:
Mutationsanalysen:
Dr. rer. nat. Irina Bonzheim
☎ 07071/29 -80218
irina.bonzheim@med.uni-tuebingen.de

FISH:
PD Dr. med. Ulrich Vogel
-82265
ulrich.vogel@med.uni-tuebingen.de

Liebermeisterstr. 8, 72076 Tübingen

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.

Universitätsklinikum Tübingen

Institut für Pathologie und Neuropathologie und MVZ
Abteilung für Allgemeine und Molekulare Pathologie und Pathologische Anatomie
Ärztlicher Direktor:
Prof. Dr. med. Falko Fend

Ansprechpartner:
Mutationsanalysen: Dr. rer. nat. Irina Bonzheim
☎ 07071/29 -80218
irina.bonzheim@med.uni-tuebingen.de

FISH: PD Dr. med. Ulrich Vogel
-82265
ulrich.vogel@med.uni-tuebingen.de

Liebermeisterstr. 8, 72076 Tübingen

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, TGFBR1, 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, SLCO1B3, 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, ATM[1], ATR, ATRX, AXIN1, AXIN2, B2M, BAP1, BARD1[1], BCOR, BLM, BMPR2, BRCA1[1], BRCA2[1], BRIP1[1], CASP8, CBFB, CD274, CD276, CDC73, CDH1, CDH10, CDK12[1], CDKN1A, CDKN1B, CDKN2A, CDKN2B, CDKN2C, CHEK1[1], CHEK2[1], 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, ERRFI1, ETV6, FANCA, FANCC[1], FANCD2[1], FANCE[1], FANCF[1], FANCG[1], FANCI[1], FANCL[1], FANCM[1], 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, MRE11[1], MSH2, MSH3, MSH6, MTAP, MUTYH, NBN[1], NCOR1, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NOTCH4, PALB2[1], PARP1, PARP2, PARP3, PARP4, PBRM1, PDCD1, PDCD1LG2, PDIA3, PGD, PHF6, PIK3R1, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PPM1D, PPP2R2A[1], PRDM1, PRDM9, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPRT, RAD50[1], RAD51[1], RAD51B[1], RAD51C[1], RAD51D[1], RAD52[1], RAD54L[1], 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, TGFBR2, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, TP63, TPP2, TSC1, TSC2, USP9X, VHL, WT1, XRCC2[1], XRCC3, ZFHX3, 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, RUNDC3B, SH3RF2, SLC15A2, SLC8A1, SYT10, SYT16, TAPBP, TPTE, TRHDE, TRIM48, TRIM51, ZIM3, ZNF479, ZNF536

Universitätsklinikum Tübingen

Institut für Pathologie und Neuropathologie und MVZ
Abteilung für Allgemeine und Molekulare Pathologie und Pathologische Anatomie
Ärztlicher Direktor:
Prof. Dr. med. Falko Fend

Ansprechpartner:
Mutationsanalysen: Dr. rer. nat. Irina Bonzheim
☎ 07071/29 -80218
irina.bonzheim@med.uni-tuebingen.de

FISH: PD Dr. med. Ulrich Vogel
-82265
ulrich.vogel@med.uni-tuebingen.de

Liebermeisterstr. 8, 72076 Tübingen

Oncomine Childhood Cancer Research Assay:

Mutationsanalyse der folgenden Hotspotregionen:

ABL1, ABL2, ALK, ACVR1, AKT1, ASXL1, ASXL2, BRAF, CALR, CBL, CCND1, CCND3, CCR5, CDK4, CIC, CREBBP, CRLF2, CSF1R, CSF3R, CTNNB1, 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.