



Abteilung Neuropathologie

Ärztliche Direktorin: Prof. Dr. M. Neumann
Calwerstr.3 - D-72076 Tübingen
Telefon: 07071 / 29 - 82283
Telefax: 07071 / 29 - 4846
neuropathologie@med.uni-tuebingen.de

Leistungsspektrum Molekularpathologische Diagnostik ZNS-Tumoren

Wir bieten ein breites Spektrum an molekularpathologischen Untersuchungen und Analysen an, die zum einen für eine Diagnostik gemäß WHO-Klassifikation von ZNS-Tumoren 2021 (5. Auflage) erforderlich sind und zum anderen relevante Informationen zur individuellen Prognose und Ansprechen auf bestimmte Therapieformen liefern

Analyt	Methodik	Benötigtes Material
<i>Mutationsanalysen</i>		
<i>IDH1</i> Mutation (Codon 132)	DNA-Pyrosequenzierung R132H-spezifische Immunhistochemie	Tumorgewebe (FFPE oder nativ)
<i>IDH2</i> Mutation (Codon 172)	DNA-Pyrosequenzierung	Tumorgewebe (FFPE oder nativ)
<i>TERT</i> Promotormutation (c.250 und 228)	DNA-Pyrosequenzierung	Tumorgewebe (FFPE oder nativ)
<i>BRAF</i> V600-Mutation	DNA-Pyrosequenzierung	Tumorgewebe (FFPE oder nativ)
<i>H3F3A</i> Mutation (Codon 27 und 34)	DNA-Pyrosequenzierung K27M-spezifische Immunhistochemie	Tumorgewebe (FFPE oder nativ)
<i>ATRX</i> Mutation	<i>ATRX</i> Immunhistochemie (nukleärer Expressionsverlust als Surrogat-Marker)	Tumorgewebe (FFPE)
<i>INI1/SMARCB1</i> Mutation	<i>INI1/BAF47</i> Immunhistochemie (nukleärer Expressionsverlust als Surrogat-Marker)	Tumorgewebe (FFPE)
Brain Tumor Custom Panel (<i>TP53, KRAS, EGFR, HIST1H3B, HIST1H3C, NF1, BCOR, SMO, PTCH, SUFU, DICER1, PIK3CA, PIK3E1, PTEN, SMARCA4, NF2, BAP1, TRAF7, FGFR1, MET, MAPK2K1, MYB, MYBL, PDGFRA, AKT, KLF4</i> einschließlich o.g. Gene)	NGS Panelsequenzierung (Ion GeneStudio S5 System)	Tumorgewebe (FFPE oder nativ)
<i>Methylierungsanalysen</i>		
<i>MGMT</i> Promotormethylierung (CpGs 74-78)	Bisulfit-DNA-Pyrosequenzierung	Tumorgewebe (FFPE oder nativ)

Kopienzahlanalysen		
1p/19q Kodeletion	Mikrosatelliten-PCR (10 Marker) und Fragmentlängenanalyse	Tumorgewebe (FFPE oder nativ) und EDTA-Blut
CDKN2A/B homozygote Deletion	Quantitative PCR (3 Sonden) mittels TaqMan Assay	Tumorgewebe (FFPE oder nativ)
EGFR Amplifikation	NGS Panelsequenzierung (Ion GeneStudio S5 System)	Tumorgewebe (FFPE oder nativ)
Chr 7+/10- Signatur	NGS Panelsequenzierung (Ion GeneStudio S5 System)	Tumorgewebe (FFPE oder nativ)
Fusionstranskriptanalysen		
<i>BRAF</i> - Fusionen	NGS Fusionspanelanalyse (Archer Anchored Multiplex PCR, FusionPlex Assay)	Tumorgewebe (FFPE)
<i>ZFTA</i> und <i>YAP1</i> -Fusionen	NGS Fusionspanelanalyse (Archer Anchored Multiplex PCR, FusionPlex Assay)	Tumorgewebe (FFPE)
<i>NTRK1-3</i> Fusionen	NGS Fusionspanelanalyse (Archer Anchored Multiplex PCR, FusionPlex Assay)	Tumorgewebe (FFPE)
<i>STAT6</i> Fusion	STAT6 Immunhistochemie (nukleäre Expression als Surrogat-Marker)	Tumorgewebe (FFPE)
<i>FGFR3</i> -Fusionen	NGS Fusionspanelanalyse (Archer Anchored Multiplex PCR, FusionPlex Assay)	Tumorgewebe (FFPE)
<i>BCOR</i> -Fusionen	NGS Fusionspanelanalyse (Archer Anchored Multiplex PCR, FusionPlex Assay)	Tumorgewebe (FFPE)
<i>ROS1</i> -Fusionen	NGS Fusionspanelanalyse (Archer Anchored Multiplex PCR, FusionPlex Assay)	Tumorgewebe (FFPE)

Stand: April 2024