UNIVERSITÄTS KLINIKUM TÜBINGEN

Institut für Pathologie und Neuropathologie und MVZ
Abteilung Allgemeine Pathologie
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

Anforderungsformular zur molekularpathologischen Untersuchung

Patientendaten: Datum:
Name:
Vorname:
Geb.-Dat.:
Blocknr:
Diagnose:

Einsender (Praxis/Klinik/Arzt):

Eingangsnummer Tübingen Barcode

Sonst. Befundempfänger oder Bemerkungen:

Rechnungsadressse: Adresse angeben: ○ Privat-Pat. ○ anfordernde Klinik
○ Rechnung an Einsender
○ KV-Patient
Ü-Schein liegt bei

Genetische Veränderungen solider Tumoren

Kolonkarzinom (NGS oder Sanger-Seq.)

- **RAS Mutation** (v.a. Kolorekt. CA; KRAS und NRAS Exon 2, 3, 4)
- **KRAS Mutation** nur Exon 2
- **BRAF** (Kodon 600) **und PIK3CA**

NSCLC (NGS oder Sanger-Seq. und FISH)

- **EGFR Mutation** (v.a. Lungen-CA; Exon 18, 19, 20, 21)
- **EGFR Amplifikation** (Lungen-CA, FISH)
- **EML4-ALK** (NSCLC; Stufendiagnostik IHC und FISH)
- **ROS1-Translokation** (NSCLC; Stufendiagnostik IHC und FISH)
- **MET Amplifikation** (NSCLC; FISH)
- **MET Mutation Ex 14 Skipping** (Seq.)
- **RET Rearrangements** (NSCLC; FISH)
- **EGFR Resistenzmutation p.T790M Gewebe-Biopsie**
- **EGFR Resistenzmutation p.T790M Liquid Biopsy**

GIST

- **KIT** (Exon 9, 11, 13, 14, 17, 18) u. **PDGFRA** (Exon 12, 18) **Mut.** GIST
- **KIT Mutation** nur Exon 9 und 11 (GIST Primärmutation)
- **KIT** (Exon 13, 14, 17, 18) und **PDGFRA** (Exon 12, 18) **Mut.** GIST

Melanom

- **BRAF NRAS KIT Mutation** (Melanom)
- **BRAF Mutation** nur Kodon 600 (Melanom, HNPCC Ausschluss)
- **CCND1 Amplifikation**(Melanom; FISH)
- **KIT Amplifikation** (Melanom; FISH)

Sarkome

- **FUS Transl.** (Low grade fibromyxoid. Sarkom)(FISH, RT-PCR FUS/CREB3L1/2)
- **FOXO1 (FKHR) Translokation** (Alveol. Rhabdomyosarkom)(FISH)
- **SYT/SSX1/2/4 Translokation** (Synoviales Sarkom)(FISH, RT-PCR)
- **MDM2 Amplif.** (Atyp. lipomat. Tumor/dedifferenz. Liposarkom)(FISH)
- **DDIT3 (CHOP) Translok.** (Myxoides Liposarkom)(FISH)
- **EWS/FLI1/ERG Translok.** (Ewing-Sarkom-Fam.)(FISH, RT-PCR)
- **EWS/ATF1 Translokation** (Klarzell-Sarkom)(FISH, RT-PCR)
- **EWS Transl.** (Myxoides Liposarkom)(FISH)(selten DDIT3-EWS)
- **YWHAE-FAM22 Transl.** (High grade endometr. Stromsarkom.)(FISH)
- **JAZF1/SUZ12 Transl.** (Low grade endometriales Stromasarkom)(FISH)

Mammakarzinom

- **HER2 IHC**
- **HER2 Amplifikation** (FISH)

Ovarial- und Endometriumkarzinom

- **BRCA1 BRCA2 Mutation** (Next Generation Sequencing)
- **POLE Mutation** (Hotspots Ex 9 und 13)

Cholangiozelluläres Karzinom

- **IDH Mutation** (Hotspot-Kodons IDH1 132, IDH2 140 und 172)

sonstige solide Tumore

- **FOXL2 Mutation** (Granulosazelltumor, Kodon 134)
- **TP53 Mutation** (verschiedene Tumore)
- **TP53 Deletion** (verschiedene Tumore; FISH)
- **GNAS Mutation** (fibröse Dysplasie, Kodon 201)
- **UroVysion** (Harnblasen-CA, Mesotheliom; FISH)
- **PD1** (IHC)
- **PD-L1** (IHC)

HNPCC Screening

- **MMR-Protein IHC**
- **Mikrosatellitenanalyse**
- **MLH1-Promoter-Methylierung**

Kolorektales CA: Stufendiagnostik MMR IHC + MSI → BRAF → MLH1 Methylierung
Endometrium-CA: Stufendiagnostik MMR IHC → MLH1-Methylierung

Panelanalysen Next Generation Sequencing

- **Ion AmpliSeq Colon and Lung Cancer Panel** (Life Technologies), Hotspotregionen in: KRAS, EGFR, BRAF, PIK3CA, AKT1, ERBB2, PTEN, NRAS, STK11, MAP2K1, ALK, DDR2, CTNNB1, MET, TP53, SMAD4, FBX7, FGFR3, NOTCH1, ERBB4, FGFR1, FGFR2
- **Ion AmpliSeq Cancer Hotspot Panel** (Life Technologies), Hotspotregionen in: ABL1, EZH2, JAK3, PTEN, AKT1, FBXW7, IDH2, PTPN11, ALK, FGFR1, KDR, RB1, APC, FGFR2, KIT, RET, ATM, FGFR3, KRAS, SMAD4, BRAF, FLT3, MET, SMARCB1, CDH1, GNA11, MLH1, SMO, CDKN2A, GNAS, MPL, SRC, CSF1R, GNAQ, NOTCH1, STK11, CTNNB1, HNF1A, NPM1, TP53, EGFR, HRAS, NRAS, VHL, ERBB2, IDH1, PDGFRA, ERBB4, JAK2, PIK3CA
- **Ion AmpliSeq Custom Panel Leberadenome** (Life Technologies), Hotspots in: CTNNB1, GNAS, IL6ST, JAK1, FRK, TERT Promoter, komplette kod. Seq.: HNF1A, STAT3, SLCO1B3, KPNA4, ALK, DDX21, KIAA1109

Sonstiges auf Anfrage

Prädiktive Marker für zielgerichtete Therapien