

Leistungsspektrum NGS-Labor Molekularpathologie / Molekularbiologie

Seite

Allgemeines

.....3-4

- a. Auskunft
- b. Dienstzeiten
- c. Anforderung/Probeneingang
- d. Untersuchungsdauer
- e. Befundung
- f. Untersuchungsmaterial
- g. Untersuchungsmenge

Leistungen

1. NGS-basierte Analysen Molekularpathologie

.....5-13

Molekularpathologische Tumordiagnostik und ggf. Frage nach Therapieindikation im Speziellen bei den Entitäten:

- Lunge und Kolon
(*ColonLung Panel v2*)
- GIST, Melanom und Mamma oder bei Entitätsübergreifenden Fragestellungen
(*Oncomine Focus DNA Assay*)
- Lunge
(*Customized Lung Fusion Panel*)
- Lunge und in Ausnahmen bei Entitätsübergreifenden Fragestellungen
(*Oncomine Focus RNA Assay*)
- Lunge im Rahmen des nNGM
(*nNGMv2 Panel*)
- diversen Entitäten
(*Cancer HotSpot Panel v2*)
- Mamma, Prostata, Ovar, Endometrium und Pankreas
(*Oncomine BRCA1/2*)
- Entitäten im Bereich der Gynäkologie (*Custom Gyn3 Panel*)
- Kolon, Endometrium, Magen, Pankreas und Cholangio-zelluläres Karzinom
(*MSI Panel Sequenzierung*)
- Entitätsübergreifenden Fragestellungen
(*Oncomine Comprehensive v3 Panel*)

- diversen Entitäten, vornehmlich bei Pan-TRK 1, 2, 3 Fragestellungen
(*Oncomine Comprehensive v3 Fusionpanel*)
- Lunge und bei Entitätsübergreifenden NTRK-Fragestellungen
(*Archer FusionPlex Lung v2*)
- Sarkome
(*Archer FusionPlex Sarkom v2*)

2. Einzel-PCR-basierte Analysen Molekularpathologie14

- GNAS1
- KRAS
- CTNNB1
- H3F3A/B
- c-KIT
- T790M
- L858R

3. NGS-basierte Analysen Molekularbiologie15

Molekularbiologische Tumordiagnostik und ggf. Frage nach Therapieindikation bei den Entitäten:

- Lunge
(*Oncomine Lung cell-free Assay (TNA)*)
- Kolon
(*Oncomine Colon cfDNA Assay*)
- Mamma
(*Oncomine Breast cfDNA Assay v2*)

4. Einzel-PCR-basierte Analysen Molekularbiologie16

- T790M
- L858R
- GNAS1
- KRAS

Allgemeines

a. Auskunft

allgemeine Befundauskunft
NGS-Labor
NGS-akademische Leitung:

Tel.: 030 8102-1845
Tel.: 030 8102-63575/-63589/-63570/-63592
Tel.: 030 8102-63481

b. Dienstzeiten

Institut für Gewebediagnostik
NGS-Labor

Werktags: 7.30-16.00 Uhr
Werktags: 6.00-16.30 Uhr

c. Anforderung/Probeneingang

Die Untersuchungen durch das NGS-Labor werden intern über den durch einen FA für Pathologie ausgefüllten Anforderungsschein beauftragt oder von extern in Form einer schriftlichen Anforderung oder eines Überweisungsscheins und dem ausgefüllten Anforderungsschein beauftragt.

Proben, bei denen die Zuordnung zum Anforderungsschein durch fehlende Kennzeichnung nicht eindeutig ist, können nicht bearbeitet werden. Bei unklaren oder womöglich ergänzungsbedürftigen Anforderungen wird der Anforderer telefonisch oder per E-Mail kontaktiert.

d. Untersuchungsdauer

In der Regel liegt die Untersuchungsdauer für die Analyse des tumorbiologischen Profils inklusive dem Erstellen des fertigen molekularpathologischen bzw. molekularbiologischen Befundberichts bei 5 Werktagen. Bei größeren Genpanels >300 zu sequenzierende Genabschnitte bis zu 12 Werktagen.

e. Befundberichte

Molekularpathologische Befundberichte werden durch die akademische Leitung bzw. Biologen des NGS-Labors technisch validiert und anschließend durch einen FA für Pathologie medizinisch validiert und in einem integrierten molekularpathologischen Befundbericht freigegeben.

Molekularbiologische Befundberichte werden durch akademische Mitarbeiter des NGS Labors technisch validiert und anschließend durch ärztliche Mitarbeiter mit entsprechender molekularbiologischer Zusatzexpertise medizinisch validiert und in einem molekularbiologischen Befundbericht freigegeben.

Eilige Befunde werden vorab telefonisch übermittelt.

f. Untersuchungsmaterial

- FFPE-Gewebe (4% gepuffertes Formalin)
- zytologische Ausstrichpräparate
- Liquid Biopsy - Verschicken der Proben NUR nach telefonischer Ankündigung!
 - Blut (EDTA- oder PaxGene-Röhrchen)
 - Liquor
 - Pankreaszystenflüssigkeit
 - Aszites
 - Pleurapunktat
 - BAL (nur nach Absprache)

g. Untersuchungsmenge

- FFPE-Gewebe
 - mind. einen 20µm Leerschnitt mit mindestens 20% Tumorzellgehalt (TZG)
- zytologische Ausstrichpräparate
 - mind. ein zytologisches Ausstrichpräparat mit mindestens 20% TZG
- Liquid Biopsy
 - Blut: mind. 10mL EDTA- oder PaxGene-konserviertes Vollblut
 - Liquor, Pankreaszystenflüssigkeit: mind. 4mL
 - Aszites: mind. 6mL
 - alle anderen Körperflüssigkeiten: mind. 4mL

Leistungen

1. NGS-basierte Analysen Molekularpathologie

- Molekularpathologische Tumordiagnostik und ggf. Frage nach Therapieindikation bei den Entitäten Lunge und Kolon:

Colon-Lung-Panel v2					
Gen	Exons	Gen	Exons	Gen	Exons
AKT1	3	ALK	22*, 23*, 25	BRAF	11, 15
CTNNB1	3	DDR2	5, 8, 12, 13, 14, 15, 17	EGFR	12, 18, 19*, 20, 21
ERBB2	19, 20, 21	ERBB4	3, 4, 6, 7, 8, 9, 15, 23	FBXW7	4, 7, 8, 9, 10
FGFR1	4*, 7	FGFR2	7, 9, 12	FGFR3	7, 9, 14, 16, 18
KRAS	2, 3, 4	MAP2K1	2	MET	2, 14, 16, 19
NOTCH1	26, 27	NRAS	2, 3, 4	PIK3CA	10, 14, 21
PTEN	1, 3*, 6, 7, 8	SMAD4	3, 5, 6, 8, 9, 10, 11, 12	STK11	1, 4, 6, 8
TP53	3, 4, 5, 6, 7, 8, 10*				* = vollständig abgedeckte Exone

- Molekularpathologische Tumordiagnostik und ggf. Frage nach Therapieindikation im Speziellen bei den Entitäten GIST, Melanom und Mamma oder bei Entitätsübergreifenden Fragestellungen

Oncomine Focus DNA Assay							
Gen	Exons	Gen	Exons	Gen	Exons	Gen	Exons
AKT1	3	ALK	1, 11, 21-25, 27	APC	1, 9, 13, 16	AR	2, 3, 4, 6, 8
BIRC2	5, 6, 7	BRAF	1, 5, 6, 7, 10, 11, 13, 15	BRCA1	2, 4, 6, 8, 17, 20	CCND1	2, 4, 5
CDK4	1-7	CDK6	2, 3, 5, 7	CTNNB1	3	DCUN1D1	1, 2, 4
DDR2	5	EGFR	2, 3, 6, 7, 12, 15, 18-21	ERBB2	8, 13, 17-22, 24, 25	ERBB3	2, 3, 6, 8, 9
ERBB4	18	ESR1	8	FGFR1	2, 3, 5, 6, 7, 16, 17	FGFR2	1, 2, 4-9, 12, 14
FGFR3	3, 7, 9, 14, 16, 18	FGFR4	3, 4, 5, 9, 10, 12, 15-18	GNA11	4, 5	GNAQ	4, 5
HRAS	2, 3	IDH1	4	IDH2	4	JAK1	14, 15, 16
JAK2	14	JAK3	11, 12, 15	KIT	2, 5, 6, 8, 9, 10, 11, 13, 17	KRAS	1-4
MAP2K1	2, 3, 6	MAP2K2	2	MED12	2, 26	MET	2, 10, 11, 14, 15, 16, 19, 20

MTOR	30, 39, 40, 43, 47, 53	MYC	2, 3	MYCN	3	NF1	22, 38, 54, 57
NRAS	2, 3, 4	PDGFRA	2, 3, 7, 12, 14, 18, 23	PIK3CA	2, 5, 6, 8, 10, 14, 19, 21	RAF1	7, 12
RET	10, 11, 13, 15, 16	ROS1	36, 38	SMO	4, 6, 8, 9		

- Molekularpathologische Tumordiagnostik und ggf. Frage nach Therapieindikation bei der Entität Lunge

Custom AmpliSeq Lung Fusion Panel (customized/enlarged to 200 amplicons)	
Fusionstarget	Fusionspartner
ALK	EML4, KIF5B, KLC1, HIP1, TPR, NPM1, TFG, TPM1, TPM3, TPM4, PPFIBP1, FN1, SQSTM1, MSN, VCL, RNF213, NCOA1, PRKAR1A, PTPN3, CLIP4, MYH9, CLTC
ROS1	CD74, SDC4, SLC34A2, EZR, TPM3, LRIG3, GOPC, CEP85L, TFG, CCDC6
RET	KIF5B, CCDC6, CUX1, ERC1, NCOA1, PRKAR1A, HOOK3, KTN1, TRIM24, TRIM27, TRIM33, FKBP15, KIAA1468, TBL1XR1, AKAP13, AFAP1, PARG, PCM1, GOLGA5
MET	Exon14 skipping
NTRK1	DYNC2H1, CEL, NFASC, IRF2BP2, TFG, SQSTM1, SSBP2, CD74, MPRIP, TPM3, TPR, MIR548F1
PDGFRA	SCAF11
NRG1	CD74, SLC3A2
BRAF	TRIM24
FGFR1	BAG4
FGFR2	CIT, CCAR2
FGFR3	TACC3, BAIAP2L1
ERBB4	EZR
AXL	MBIP
EGFR	EGFR, RAD51, PURB

- Molekularpathologische Tumordiagnostik und ggf. Frage nach Therapieindikation im Speziellen bei der Entität Lunge und in Ausnahmen bei Entitätsübergreifenden Fragestellungen

Oncomine Focus RNA Assay	
Fusionstarget	Fusionspartner
ALK	A2M, ACTG2, ATIC, C2orf44, CARS, CLIP4, CLTC, DCTN1, EML4, GTF2IRD1, HIP1, KIF5B, KLC1, MEMO1, NCOA1, PTPN3, PRKAR1A, RANBP2, SEC31, SMEK2, STRN, TFG, TPM1, TPM3, TPM4, TPR, TRAF1, VCL
ROS1	CCDC6, CD74, CEP85L, CLIP1, CLTC, ERC1, EZR, GOPC, HLA-A, KDELR2, KIAA1598, LRIG3, MSN, MYO5A, PPFIBP1, PWWP2A, SDC4, SLC34A2, TFG, TPM3, ZCCHC8
RET	ACBD5, AFAP1, AKAP13, CCDC6, CUX1, ERC1, FKBP15, GOLGA5, HOOK3, KIAA1468, KIF5B, KTN1, NCOA4, PCM1, PRKAR1A, RUFY2, SPECC1L, TBL1XR1, TRIM24, TRIM27, TRIM33

NTRK1	BCAN, CD74, CEL, IRF2BP2, LMNA, MPRIP, NFASC, DYNC2H1, RNF213, SQSTM1, SSBP2, TFG, TPM3, TPR
NTRK2	AFAP1, AGL4, NACC2, QKI, SQSTM1, TRIM24, VCL
NTRK3	BTBD1, COX5A, ETV6
MET	MET Ex14 skipping, BAIAP2L1, C8orf34, CAPZA2, OXR1, PTPRZ1, TFG, TPR
BRAF	AGTRAP, AKAP9, CDC27, FAM131B, FCHSD1, KIAA1549, PAPSS1, SLC45A3, SND1, TAX1BP1, TRIM24
RAF1	B4GALT1, ESRP1,
FGFR1	BAG4, ERLIN2, TACC1
FGFR2	AFF3, BICC1, CASP7, CIT, KIAA1967, MGEA5, OFD1, TACC3, SLC45A3
FGFR3	AES, BAIAP2L1, ELAVL3, TACC3
EGFR	VIII-Variante
ABL1	EML1
PPARG	PAX8
PDGFRA	SCAF11
ERG	SLC45A3, TMPRSS2
ERBB2	WIPF2
AKT3	MAGI3
TMPRSS2	ERG, ETV1, ETV4, ETV5
AXL	MBIP

- Molekularpathologische Tumordiagnostik und ggf. Frage nach Therapieindikation bei der Entität Lunge im Rahmen des nNGM

nNGM Panel v2							
Gen	Exons	Gen	Exons	Gen	Exons	Gen	Exons
ALK	22-25	BRAF	11, 15	CTNNB1	3	EGFR	18-21
ERBB2	8, 19, 20	FGFR1	4,5, 6, 7, 10, 12, 13, 14, 15	FGFR2	6, 7, 8, 9, 10, 11, 12, 13, 14, 15, 18	FGFR3	3, 6, 7, 9, 10, 12, 14, 16, 18
FGFR4	3, 6, 9, 12, 13, 15,16	HRAS	2-4	IDH1	4	IDH2	4
KEAP1	2-6	KRAS	2-4	MAP2K1	2, 3	MET	14, 16, 17, 18, 19
NRAS	2-4	NTRK1	13-17	NTRK2	14-19	NTRK3	15-20
PIK3CA	8, 10, 21	PTEN	1-8	RET	10-18	ROS1	34-41
STK11	1-9	TP53	4-8				

- Molekularpathologische Tumordiagnostik und ggf. Frage nach Therapieindikation bei diversen Entitäten

Cancer HotSpot Panel v2							
Gen	Exons	Gen	Exons	Gen	Exons	Gen	Exons
ABL1	4-7	AKT1	3, 6	ALK	23, 25	APC	16
ATM	8, 9, 12, 17, 26, 34-36, 39, 50, 54-56, 59, 61, 63	BRAF	11, 15	CDH1	3, 8, 9	CDKN2A	2
CSF1R	7, 22	CTNNB1	3	EGFR	3, 7, 15, 18-21	ERBB2	19-21
ERBB4	3, 4, 6-9, 15, 23	EZH2	16	FBXW7	5, 8-11	FGFR1	4, 7
FGFR2	7, 9, 12	FGFR3	7, 9, 14, 16, 18	FLT3	11, 14, 16, 20	GNA11	5
GNAQ	5	GNAS	8, 9	HNF1A	3, 4	HRAS	2, 3
IDH1	4	IDH2	4	JAK2	14	JAK3	4, 13, 16
KDR	6, 7, 11, 19, 21, 26, 27, 30	KIT	2, 9, 10, 11, 13-15, 17, 18	KRAS	2-4	MET	2, 11, 14, 16, 19
MLH1	12	MPL	10	NOTCH1	26, 27, 34	NPM1	11
NRAS	2-4	PDGFRA	12, 14, 15, 18	PIK3CA	2, 5, 7, 8, 10, 14, 19, 21	PTEN	1, 3, 5-8
PTPN11	3, 13	RB1	4, 6, 10, 11, 14, 17, 18, 20-22	RET	10, 11, 13, 15, 16	SMAD4	3-6, 8-12
SMARCB1	2, 4, 5, 9	SMO	3, 5, 6, 9, 11	SRC	14	STK11	1, 4, 5, 6, 8
TP53	2, 4-8, 10	VHL	1-3				

- Molekularpathologische Tumordiagnostik und ggf. Frage nach Therapieindikation bei den Entitäten Mamma, Prostata, Ovar, Endometrium und Pankreas

BRCA 1 / 2	
BRCA 1	komplette Gene inkl. Detektion großer Deletionen mittels NGS
BRCA 2	komplette Gene inkl. Detektion großer Deletionen mittels NGS

- Molekularpathologische Tumordiagnostik bei onkologischen Fragestellungen u.a. zur Stratifizierung möglicher gezielter Therapien im Fachbereich Gynäkologie

Custom Gyn3							
Gen	Exons	Gen	Exons	Gen	Exons	Gen	Exons
BRCA1	1-23	BRCA2	1-27	CTNNB1	2, 3, 5-10, 12	ERBB2	5, 6, 8, 12, 17-24
FGFR2	6-18	KRAS	2-6	PIK3CA	2-21	POLE	1-49
PTEN	1-9	TP53	2-11				

- Molekularpathologische Tumordiagnostik und ggf. Frage nach Therapieindikation im Speziellen bei den Entitäten Kolon, Endometrium, Magen, Pankreas und Cholangio-zelluläres Karzinom

MSI Panel			
Marker	Marker	Marker	Marker
CAT25	D19MS2591452	D2MS48033891	D7MS23545120
D10MS120896686	D19MS39327239	D2MS62063094	D7MS74608741
D11MS106695515	D1MS14108750	D3MS111873903	D8MS103287851
D12MS107420548	D1MS145002892	D3MS123332876	D8MS130874615
D12MS112388274	D1MS151590355	D3MS128292319	D8MS95686611
D13MS31722621	D1MS201754411	D3MS140678385	D9MS79999549
D13MS79216357	D1MS231094051	D3MS51417604	DXMS49646948
D14MS31191669	D1MS235507467	D3MS52620765	MON27
D15MS40891992	D1MS236714293	D4MS38134424	NR21
D15MS45897772	D1MS27992801	D4MS41648508	NR22
D15MS63075924	D1MS32381593	D5MS14485162	NR24
D15MS73057338	D1MS65306997	D5MS145883505	NR27
D16MS18882660	D1MS78414311	D5MS172421761	
D17MS13981240	D1MS78432507	D5MS17276743	
D17MS19314918	D20MS37146132	D5MS52358762	
D17MS4996471	D20MS47995878	D5MS78671728	
D17MS56435162	D2MS120714402	D6MS136172997	
D17MS68175206	D2MS14778338	D6MS142691951	

- Molekularpathologische Tumordiagnostik und ggf. Frage nach Therapieindikation bei Entitätsübergreifenden Fragestellungen

Oncomine Comprehensive v3 Panel					
Gen	Exons	Gen	Exons	Gen	Exons
AKT1	CNV, Hotspot	AKT2	CNV, Hotspot	AKT3	CNV, Hotspot
ALK	CNV, Hotspot	AR	CNV, Hotspot	ARAF	Hotspot
ARID1A	CDS	ATM	CDS	ATR	CDS
ATRX	CDS	AXL	CNV, Hotspot	BAP1	CDS
BRAF	CNV, Hotspot	BRCA1	CDS	BRCA2	CDS
BTK	Hotspot	CBL	Hotspot	CCND1	CNV, Hotspot
CCND2	CNV	CCND3	CNV	CCNE1	CNV

CDK12	CDS	CDK2	CNV	CDK4	CNV, Hotspot
CDK6	CNV, Hotspot	CDKN1B	CDS	CDKN2A	CDS
CDKN2B	CDS	CHEK1	CDS	CHEK2	Hotspot
CREBBP	CDS	CSF1R	Hotspot	CTNNB1	Hotspot
DDR2	Hotspot	EGFR	CNV, Hotspot	ERBB2	CNV, Hotspot
ERBB3	Hotspot	ERBB4	Hotspot	ERCC2	Hotspot
ESR1	CNV, Hotspot	EZH2	Hotspot	FANCA	CDS
FANCD2	CDS	FANCI	CDS	FBXW7	CDS
FGF19	CNV	FGF3	CNV	FGFR1	CNV, Hotspot
FGFR2	CNV, Hotspot	FGFR2	Hotspot	FGFR3	CNV, Hotspot
FGFR4	CNV, Hotspot	FLT3	CNV, Hotspot	FOXL2	Hotspot
GATA2	Hotspot	GNA11	Hotspot	GNAQ	Hotspot
GNAS	Hotspot	H3F3A	Hotspot	HIST1H3B	Hotspot
HNF1A	Hotspot	HRAS	Hotspot	IDH1	Hotspot
IDH2	Hotspot	IGF1R	CNV	JAK1	Hotspot
JAK2	Hotspot	JAK3	Hotspot	KDR	Hotspot
KIT	CNV, Hotspot	KNSTRN	Hotspot	KRAS	CNV, Hotspot
MAGOH	Hotspot	MAP2K1	Hotspot	MAP2K2	Hotspot
MAP2K4	Hotspot	MAPK1	Hotspot	MAX	Hotspot
MDM2	CNV	MDM4	CNV, Hotspot	MED12	Hotspot
MET	CNV, Hotspot	MLH1	CDS	MRE11A	CDS
MSH2	CDS	MSH6	CDS	MTOR	Hotspot
MYC	CNV, Hotspot	MYCL	CNV	MYCN	CNV, Hotspot
MYD88	Hotspot	NBN	CDS	NF1	CDS
NF2	CDS	NFE2L2	Hotspot	NOTCH1	CDS
NOTCH2	CDS	NOTCH3	CDS	NRAS	Hotspot
NTRK1	CNV, Hotspot	NTRK2	CNV, Hotspot	NTRK3	CNV, Hotspot
PALB2	CDS	PDGFRA	CNV, Hotspot	PDGFRB	CNV, Hotspot
PIK3CA	CNV, Hotspot	PIK3CB	CNV, Hotspot	PIK3R1	CDS
PMS2	CDS	POLE	CDS	PPARG	CNV
PPP2R1A	Hotspot	PTCH1	CDS	PTEN	CDS
PTPN11	Hotspot	RAC1	Hotspot	RAD50	CDS
RAD51	CDS	RAD51B	CDS	RAD51C	CDS
RAD51D	CDS	RAF1	Hotspot	RB1	CDS
RET	Hotspot	RHEB	Hotspot	RHOA	Hotspot
RICTOR	CNV	RNF43	CDS	ROS1	Hotspot
SETD2	CDS	SF3B1	Hotspot	SLX4	CDS

SMAD4	Hotspot	SMARCA4	CDS	SMARCB1	CDS
SMO	Hotspot	SPOP	Hotspot	SRC	Hotspot
STAT3	Hotspot	STK11	CDS	TERT	CNV, Hotspot
TOP1	Hotspot	TP53	CDS	TSC1	CDS
TSC2	CDS	U2AF1	Hotspot	XPO1	Hotspot

- Molekularpathologische Tumordiagnostik und ggf. Frage nach Therapieindikation bei diversen Entitäten

Oncomine Comprehensive v3 Fusionpanel	
Fusionstarget	Fusionspartner
ALK	CLIP4, EML4, ACTG2, TPM3, TPM4, VCL, KIF5B, KLC1, GTF2IRD, TFG, TPM1, STRN.MEMO1, PTPN3, HIP1, TPR, C2orf44, PRKAR1A, NCOA1
AKT2	BCAM, ZNF226
AR	AR splice variants/Exon deletions (various), OPHN1
AXL	MBIP
BRCA1	BRCA1 Exon deletions (various)
BRCA2	BRCA2 Exon deletions (various)
BRAF	AGAP3, AGK, AGTRAP, AKAP9, AP3B1, ARMC10, ATG7, BAIAP2L1, BCL2L11, BRAF splice variants/Exon deletions (various), BTF3L4, C7orf73, CCDC6, CCDC91, CCNY, CDC27, CEP89, CLCN6, CLIP2, CUL1, CUX1, DYNC1I2, EML4, EPS15, ERC1, FAM114A2, FAM131B, FCHSD1, FXR1, GATM, GHR, GNAI1, GTF2I, HERPUD1, KCTD7, KDM7A, KIAA1549, KLHL7, LSM12, LSM14A, MACF1, MAD1L1, MKRN1, MRPS33, MYRIP, MZT1, NUB1, NUDCD3, NUP214, PAPSS1, PLIN3, RAD18, RBMS3, RNF11, RNF130, RP2, SLC12A7, SLC26A4, SLC45A3, SND1, SOX6, STRN3, SUGCT, TANK, TAX1BP1, TMEM178B, TMPRSS2, TRIM24, TRIM4, UBN2, ZC3HAV1, ZKSCAN5, ZSCAN30
CDKN2A	CDKN2A Exon 2 deletion
EGFR	VIII-Variante
ERBB2	ERBB2 Exon 20 deletion, GRB7, WIPF2
ERBB4	ATAD2, EZR
ERG	SLC45A3, TMPRSS2
ESR1	AKAP12, ARTM1, CCDC170, DAB2, MTHFD1L, PDE10A, POLH, YAP1
ETV1	TMPRSS2
ETV4	TMPRSS2
ETV5	TMPRSS2
FGFR1	BAG4, ERLIN2
FGFR2	AFF3, AHCYL1, BICC1, CASP7, CCAR2, CCDC6, CD44, CIT, COL14A1, CREB5, CTNNB1, FAM76A, KCTD1, MGEA5, NOL4, OFD1, PARK2, PDHX, PPHLN1, SHTN1, SLC45A3, SNX19, TACC3, TXLNA, USP10
FGFR3	AES, BAIAP2L1, ELAVL3, ETV6, FBXO28, JAKMIP1, TACC3
FGR	WASF2

JAK2	ATF7IP, BCR, BICD2, EBF1, ETV6, OFD1, PAX5, PPFIBP1, SEC31A, SPAG9, SSBP2, STRN3, TERF2, TPM3, TPR
KRAS	UBE2L3
MDM4	MDM4 splice variants/Exon deletions (various)
MET	BAIAP2L1, C8orf34, CAPZA2, DCTN1, EPS15, LRRFIP1, MET splice variants/Exon deletions (various), OXR1, PPFIBP1, PTPRZ1, TFG, TPR, TRIM4, ZKSCAN1
MYB	NFIB, PCDHGA1, QKI, TYK2
MYBL1	NFIB, YTHDF3
NF1	NFIB, YTHDF3
NOTCH1	GABBR2, MIR143HG, NUP214, SDCCAG3, SEC16A, SNHG7
NOTCH4	NSD1
NRG1	CD74, PCM1, PDE7A, SDC4, SLC3A2, TENM4, VAMP2
NTRK1	CEL, TPM3, TPR, NFASC, IRF2BP2, TFG, SQSTM1, SSBP2, DYNC2H1, CD74, MPRIP
NTRK2	AFAP1, AGLB4, DAB2IP, NACC2, PAN3, QKI, SQSTM1, TRIM24, VCL
NTRK3	ETV6, TACC3
NUTM1	BRD3, BRD4, CIC, WHSC1L1
PDGFRA	BCR, CDK5RAP2, DIP2C, ETV6, FIP1L1, FOXP1, KDR, KIF5B, SCAF11, STRN, TNKS2
PDGFRB	ATF7IP, BIN2, CAPRIN1, CCDC6, CCDC88C, CEP85L, CPSF6, DTD1, EBF1, ERC1, ETV6, GIT2, GOLGA4, GOLGB1, HIP1, KANK1, MPRIP, MYO18A, NDE1, NIN, PDE4DIP, PRKG2, RABEP1, SART3, SPECC1, TNIP1, TP53BP1, TPM3, TRIP11, WDR48, ZEB2
PIK3CA	FNDC3B, TBL1XR1
PRKACA	ATP1B1, DNAJB1
PRKABA	ATP1B1
PTEN	BTAK1, SHROOM4
RAD51B	CHD9, EIF3E, HMGA2, NPC2, PCNX
RAF1	AGGF1, B4GALT1, C9ORF153, CLCN6, CNTLN, ESRP1, FYCO1, GOLGA4, HACL1, LMNA, MPRIP, PAPD7, PDZRN3, QKI, SRGAP3, TRAK1, TRIM33
RB1	RB1 splice variants/Exon deletions (various)
RELA	C11orf95, ZMYND8
RSPO2	EIF3E, GRHL2
RSPO3	PTPRK
TERT	PTPRK
ROS1	CCDC6, CD74, CEP85L, CLIP1, ERC1, EZR, GOPC, HLA_A, KDELR2, KIAA1598, LRIG3, MSN, MYO5A, NCOR2, NFKB2, PPFIBP1, PWWP2A, SDC4, SLC34A2, TFG, TMEM106B, TPM3, YWHAE, ZCCHC8
RET	ACBD5, AFAP1, AKAP13, CCDC6, CUX1, ERC1, FKBP15, GOLGA5, HOOK3, KIAA1468, KIF5B, KTN1, MYH13, NCOA4, PCM1, PRKAR1A, RUFY2, SPECC1L, TBL1XR1, TRIM24, TRIM27, TRIM33

- Molekularpathologische Tumordiagnostik und ggf. Frage nach Therapieindikation bei der Entität Lunge und bei Entitätsübergreifenden NTRK-Fragestellungen

Archer FusionPlex Lung v2					
Fusionstarget	Fusionstarget	Fusionstarget	Fusionstarget	Fusionstarget	Fusionstarget
ALK	BRAF	EGFR	ERBB2	FGFR1	FGFR2
FGFR3	MET	NRG1	NTRK1	NTRK2	NTRK3
NUTM1	PIK3CA	RET	ROS1		

- Molekularpathologische Tumordiagnostik und ggf. Frage nach Therapieindikation bei der Entität Sarkom

Archer FusionPlex Sarkom v2					
Fusionstarget	Fusionstarget	Fusionstarget	Fusionstarget	Fusionstarget	Fusionstarget
ALK	BCOR	BRAF	CAMTA1	CCNB3	CIC
CSF1	EGFR	EPC1	ERG	ESR1	ETV1
ETV4	ETV5	ETV6	EWSR1	FRGR1	FGFR2
FGFR3	FOS	FOXO1	FSOB	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					

2. Einzel-PCR-basierte Analysen Molekularpathologie

Pathologie/Genetik	Erkrankung/Therapie	Anwendung	Zielsequenz [Gen]
GNAS1 Genmutation	Fibröse Dysplasie	diagnostisch	R201H, R201C; Exon 8 (GNAS1 Gen)
KRAS Genmutation	Entitäts- übergreifend	screening, therapeutisch	Codon 12 und 13, Exon 2 (KRAS Gen)
CTNNB1 Genmutation	Desmoidfibromatose	diagnostisch	Exon 3 (CTNNB Gen)
H3F3A/B Genmutation	Riesenzelltumore, Chondroblastome DD Osteosarkome (selten)	diagnostisch	Exon 1 (H3F3A/B Gen)
c-KIT Genmutation	Mastozytose	diagnostisch	Exon 17 (c-KIT Gen)
T790M Punktmutation	Lungentumore	therapeutisch	Exon 20 (EGFR Gen)
L858R Punktmutation	Lungentumore	therapeutisch	Exon 21 (EGFR Gen)

3. NGS-basierte Analysen Molekularbiologie

- Molekularbiologische Tumordiagnostik und ggf. Frage nach Therapieindikation mit Fokus auf Lunge

Oncomine Lung cell-free Assay (TNA)					
Gen	Exons	Gen	Exons	Gen	Exons
ALK	21-25	BRAF	11, 15	EGFR	18-21
ERBB2	20	KRAS	2, 3	MAP2K1	2, 3, 6
MET	14, 16, 19	NRAS	2, 3	PIK3CA	10, 21
ROS1	36	TP53	4-8	<i>Nachweis von MET-, EGFR-Amplifikationen</i>	<i>KEIN Nachweis von Fusionen</i>

- Molekularbiologische Tumordiagnostik und ggf. Frage nach Therapieindikation mit Fokus auf Kolon

Oncomine Colon cfDNA Assay					
Gen	Exons	Gen	Exons	Gen	Exons
AKT1	3	APC	116	BRAF	15
CTNNB1	3	EGFR	12	ERBB2	8, 19-22
FBXW7	8-11	GNAS	8, 9	KRAS	2, 3, 4
MAP2K1	2, 6	NRAS	2, 3	PIK3CA	10, 21
SMAD4	3, 9, 10, 12	TP53	5-8		

- Molekularbiologische Tumordiagnostik und ggf. Frage nach Therapieindikation mit Fokus auf Mamma

Oncomine Breast cfDNA Assay v2					
Gen	Exons	Gen	Exons	Gen	Exons
AKT1	3	EGFR	21	ERBB2	19
ERBB3	3, 7-9, 23	ESR1	5, 7, 8	FBXW7	10
KRAS	2	PIK3CA	5, 8, 10, 14, 21	SF3B1	15
TP53	2-11				

4. Einzel-PCR-basierte Analysen Molekularbiologie

Genetik	Erkrankung/Therapie	Anwendung	Zielsequenz [Gen]
T790M Punktmutation	Lungentumore	therapeutisch	Exon 20 (EGFR Gen)
L858R Punktmutation	Lungentumore	therapeutisch	Exon 21 (EGFR Gen)
GNAS1 Genmutation	DD: IPMN, MCN,SCN, SPN, Pseudozyste	diagnostisch	R201H, R201C; Exon 8 (GNAS1 Gen)
KRAS Genmutation	Entitäts- übergreifend	screening, therapeutisch	Codon 12 und 13, Exon 2 (KRAS Gen)