



Nr.: Allg-DI-504-01-00-04

Titel: Leistungskatalog - Molekularpathologie

Version: 4

Hauptverantwortlich: Stadelmeyer, Elke

Erstellt von: Oberreißl, Cornelia; Stadelmeyer, Elke

Formal geprüft von: Siaulyte, Gintare am: 2023-10-16

Fachlich geprüft und freigegeben von: Regitnig, Peter am: 2023-10-17

Änderungsgrund:

Bei folgenden Untersuchungen wurden Aktualisierungen durchgeführt: Sarkom Translokationen NGS Panel, Translokationen NGS Panel, EndoPredict, Prolaris.
Abkürzungen beim Status wurden aktualisiert.

Für Rückfragen bitte das Labor für Molekularpathologie kontaktieren:

Probenannahme: +43 316 385 71751

Technischer Leiter: +43 316 385 71752

* Abkürzungen beim Status: **A:** akkreditierte Untersuchung, **V:** validierte Untersuchung,**FE:** Untersuchung aus Forschung und Entwicklung, **AUF:** in einem Auftragslabor durchgeführte Untersuchung.

Untersuchung	Untersuchungsanforderung	Methodenbeschreibung	Fragestellung	Untersuchte Parameter	Status*
--------------	--------------------------	----------------------	---------------	-----------------------	---------

Solide Tumore**Gastrointestinale Neoplasien**

Colon NGS Panel	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des hausintern entwickelten Ion AmpliSeq Cancer Hotspot Panel V2.	Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen) insbesondere beim Kolonkarzinom.	Mutationshotspots: 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.	V
GIST NGS Panel	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des hausintern entwickelten Ion AmpliSeq GIST V4 Panels.	Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen) insbesondere bei gastrointestinalen Stromatumoren.	Hotspotmutationen in PDGFRA, KRAS, NRAS, HRAS und BRAF sowie KIT (Exon 8,9,10,11,12,13,17,18), PDGFRB (Exon 12,13,14,17,18), TP53 (Exons 4-10) und die gesamte kodierende Sequenz von SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, NF1, CDKN2A und RB1.	V
Mikrosatelliteninstabilität	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	Fragmentlängenanalyse mittels Kapillarelektrophorese (3500 Genetic Analyzer (Applied Biosystems)) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen OncoMate MSI Dx Analysis System (Promega).	Nachweis von Mikrosatelliteninstabilität beim Ausfall eines der Reparaturenzyme MLH1, MSH2, MSH6 oder PMS2 insbesondere bei Kolon- und Endometriumkarzinomen.	Mononukleotid-Repeat-Marker (BAT-25, BAT-26, NR-21, NR-24 und MONO-27) sowie Pentanukleotid-Repeat-Marker (Penta C and Penta D).	FE
MLH1 Promotor-Methylierung	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	Methylierungsanalyse (quantitativ) mittels Pyrosequencing (PyroMark Q24 (Qiagen)) unter Verwendung eines hausintern entwickelten MLH1 Assays.	Bestimmung des Methylierungsstatus der Promotorregion des humanen MLH1-Gens bei fehlender MLH1 Expression zum Ausschluss eines Lynch Syndroms.	MLH1 Gen (8 CpG-Sites von -248 bis -178 von der Transcription Start-Site (TSS)).	FE

Untersuchung	Untersuchungsanforderung	Methodenbeschreibung	Fragestellung	Untersuchte Parameter	Status*
Oncomine Colon cfDNA	wir ersuchen um telefonische Anfrage unter +43 316 385-71751	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen Ion Torrent Oncomine Colon cfDNA Assays (Thermo Fisher Scientific).	Hochsensitiver Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen) durch Verwendung molekularer Barcodes insbesondere beim Kolonkarzinom in erster Linie aus Liquid Biopsies.	KRAS (u.a. G12,G13,Q61), NRAS (u.a. G12,G13,Q61), BRAF (u.a. V600E), PIK3CA (u.a. E545K, H1047R), APC (u.a. R876, R114, Q1378, R1450), TP53 (u.a. R175H, R273) sowie AKT, CTNNB1, EGFR, ERBB2, FBXW7, GNAS, MAP2K1 und SMAD4.	FE

Lungentumore

Lunge NGS Panel	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des hausintern entwickelten Ion AmpliSeq Lung V3 Panels.	Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen) insbesondere beim Lungenkarzinom.	Mutationshotspots in: BRAF (Exon 11: Codon 469, Exon 15: Codon 594-601) EGFR (Exon 12, Exon 18: Codon 719, Exon 19: Del., Exon 20: Ins. und T790, Exon 21: Codon 858-861) ERBB2/Her2 (Exons 8, 17-23) HRAS (Exon 2, Exon 3) KRAS (Exon 2: Codon 12-13, Exon 3: Codon 59-61, Exon 4: Codon 117, 146) NRAS (Exon 2: Codon 12-13, Exon 3: Codon 59-61, Exon 4: Codon 117, 146), weitere Mutationshotspots in AKT1, ALK, ARAF, CTNNB1, DDR2, ERBB4, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MAP2K1, MET (incl. Exon 14 skipping), NOTCH1, PIK3CA, PTEN, RAF1, SMAD4, TP53 sowie die gesamte kodierende Sequenz von CDK4, CDK6, CDKN2A, KEAP1, MCL1, MTAP, MYC und STK11.	V
Lunge Translokationen NGS Panel	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen Archer FusionPlex Expanded Lung Panels (Invitae).	Nachweis von Genfusionen bekannter Gene mit unbekanntem Fusionspartnern insbesondere beim Lungenkarzinom.	ALK, BRAF, EGFR, ERBB2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET (inkl. MET Exon 14 Skipping), NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUTM1, PIK3CA, RET, ROS1.	V
Lunge MolBar NGS Panel	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen Oncomine Pan-Cancer Cell-Free Assays (Thermo Fisher Scientific).	Hochsensitiver Nachweis von Hotspot-Mutationen und Genfusionen durch Verwendung molekularer Barcodes insbesondere aus Liquid Biopsies (DNA+RNA).	Hotspot-Mutationen: AKT1, ALK, APC, AR, ARAF, BRAF, CHEK2, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ESR1, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT3, GNA11, GNAQ, GNAS, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MET, MTOR, NRAS, NTRK1, NTRK3, PDGFRA, PIK3CA, PTEN, RAF1, RET, ROS1, SF3B1, SMAD4, SMO, TP53. Genfusionen in ALK, BRAF, ERG, ETV1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NTRK1, NTRK3, RET, ROS1 und MET exon 14 skipping.	FE
EGFR T790M droplet digital PCR	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	Mutationsnachweis (quantitativ) mittels droplet digital (dd) PCR (QX200 (BioRad)) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen EGFR p.T790M Assays (BioRad).	Hochsensitiver Nachweis der Punktmutation EGFR T790M insbesondere bei der Fragestellung Lungenkarzinom. Monitoring einer bestehenden Resistenzmutation (Verlaufskontrolle). Ausschließlich für Liquid Biopsies geeignet.	EGFR T790M sowie das korrespondierende Wildtypallel.	V

Untersuchung	Untersuchungsanforderung	Methodenbeschreibung	Fragestellung	Untersuchte Parameter	Status*
Melanome					
Kutanes Melanom NGS Panel Uveales Melanom NGS Panel	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des hausintern entwickelten Ion AmpliSeq Melanom V6 Panels.	Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen) insbesondere beim kutanen und uvealen Melanom.	Hotspotmutationen in BAP1 (Exon 1-17), BRAF (Exons 11,15), CDKN2A (Exons 1,2,3), CTNNB1 (Exon 3), CYSLTR2 (Exon 5), EIF1AX (Exons 1,2), GNA11 (Exon 4,5), GNAQ (Exons 4,5), HRAS (Exons 2,3), KIT (Exons 1-21), KRAS (Exons 2,3,4), MAP2K1 (1-11), NRAS (Exons 2,3), PIK3CA (Exons 2-21), PLCB4 (Exons 20-22), PTEN (Exons 1-9), RAC1 (Exon 2), SF3B1 (Exons 5,14-16,18,24).	V
Melanom MolBar HotSpot NGS Panel	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des hausintern entwickelten Ion AmpliSeq HD (Molecular Barcodes) HD Melanoma V3 Panels.	Hochsensitiver Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen) sowie zum Teil Amplifikationen durch Verwendung molekularer Barcodes insbesondere beim kutanen Melanom in erster Linie aus Liquid Biopsies.	Mutations-Hotspots: BRAF (Exons 11, 15), CDKN2a (Exon 2), CTNNB1 (Exon 3), CYSLTR2 (Exon 5), EIF1AX (Exon 2), GNA11 (Exons 4,5), GNAQ (Exons 4,5), HRAS (Exons 2,3), KIT (Exons 9,11,13,17), KRAS (Exons 2,3,4), MAP2K1 (Exons 2,3,6,7,11), NRAS (Exons 2,3), PIK3CA (Exons 2,5,7,8,10,14,21), PLCB4 (Exons 20,21,22), PTEN (Exons 5,6,7,8), RAC1 (Exon 2) und SF3B1 (Exons 5,14,15,16,18,24).	V
Gehirntumore					
Neuro NGS Panel	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des hausintern entwickelten Ion AmpliSeq Neuro V4 Panels.	Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen) insbesondere bei Tumoren des zentralen Nervensystems.	Relevante Regionen von ACVR1, AKT1, APC, ATRX, BRAF, CDKN1A, CIC, CTNNB1, DDX3X, EIF1AX, EGFR, FGFR1, FUBP1, GNA11, GNAQ, GNAS, H3F3A, HIST1H3B, HIST1H3C, IDH1, IDH2, KIT, KLF4, KLLN, KRAS, LZTR1, MAX, MET, MLH1, NOTCH1, NRAS, PIK3CA, PTCH1, PTCH2, PTEN, RB1, RET, SF3B1, SMARCA4, SMARCB1, SMO, SUFU, TCF12, TP53, TRAF7, TSC1, TSC2 und VHL.	V
CNV Kopienzahlveränderung	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	Low Density Whole Genome NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung eines hausintern entwickelten Tests. Die Methode hat ein Auflösungsvermögen von 100 Kilobasen.	Nachweis von Veränderungen der Kopienzahl von Genabschnitten auf allen Chromosomen des Genoms; z.B. bei Tumoren des zentralen Nervensystems, uvealen Melanomen und andere Tumoren.	Verteilt über das gesamte Genom.	V

Untersuchung	Untersuchungsanforderung	Methodenbeschreibung	Fragestellung	Untersuchte Parameter	Status*
MGMT Promotor-Methylierung	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	Methylierungsanalyse (quantitativ) mittels Pyrosequencing (PyroMark Q24 (Qiagen)) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen theascreen MGMT Pyro Kit (Qiagen).	Bestimmung des Methylierungsstatus in Exon 1 des humanen MGMT-Gens insbesondere bei Tumoren des zentralen Nervensystems.	MGMT Gen Exon 1 (4 CpG-Sites im Bereich des Promotors).	V
BRAF Translokationen NGS	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des hausintern entwickelten Ion AmpliSeq BRAF V1 Fusion Panels.	Nachweis von bekannten Translokationen insbesondere bei Tumoren des zentralen Nervensystems und spitzoiden Melanomen.	Bekannte Translokationen der Gene: BRAF (41 Translokationen), ALK (70 Translokationen), ROS1 (26 Translokationen), NTRK (21 Translokationen) und RET (61 Translokationen).	FE

Knochen-, Weichteiltumore

Knochen NGS Panel	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des hausintern entwickelten Ion AmpliSeq KMP V2 Panels.	Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen) insbesondere bei Knochentumoren.	Hotspotmutationen in IDH1 (u.a. R132), IDH2 und GNAS (u.a. R201, Q227), sowie die kodierende Sequenz von H3F3A, H3F3B, Ext1, Ext2 und TP53 (Exons 4-10).	V
Weichteil NGS Panel	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des hausintern entwickelten Ion AmpliSeq WMP V5 Panels.	Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen) insbesondere bei Weichteiltumoren.	Hotspotmutationen in BRAF, CTNNB1, GNAS, PDGFRA, GNAQ, MED12, MYOD1 und PIK3CA sowie KIT (Exon 8,9,10,11,12,13,17,18), TP53 (Exons 4-10) und die gesamte kodierende Sequenz von EED, FH, NF1, NF2, PTCH1, PRKAR1A, RB1, SUZ12, TSC1 und TSC2.	V
Sarkom Translokationen NGS Panel	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen Archer FusionPlex Sarcoma Panels v2 (Invitae).	Nachweis von Genfusionen bekannter Gene mit unbekanntem Fusionspartnern insbesondere beim Sarkom.	ALK, BCOR, BRAF, CAMTA1, CCNB3, CIC, CSF1, EGFR, EPC1, ERG, ESR1, ETV1, ETV4, ETV5, ETV6, 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, PDGFRA, PDGFB, PHF1, PLAG1, PRKCA, PRKCB, PRKCD, RAF1, RET, ROS1, SS18 (SYT), STAT6, TAF15, TCF12, TFE3, TFG, USP6, VGLL2, YAP1, YWHAE.	V

Untersuchung	Untersuchungsanforderung	Methodenbeschreibung	Fragestellung	Untersuchte Parameter	Status*
Gynäkologische Tumore, Mamma-, Prostata Tumore					
BRCA1/2 NGS Panel (Einzelanalyse)	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen Ion Torrent Oncomine BRCA Research Assays (Thermo Fisher Scientific).	Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen) und Detektion des Verlusts von proteinkodierenden Sequenzen ("exon loss") durch statistische Auswertung der Sequenzieriefe in den BRCA1/2 Exons insbesondere für die Therapieentscheidung bei gynäkologischen Tumoren und Prostatakarzinomen.	Gesamte kodierende Sequenz von BRCA1 und BRCA2.	V
HRR NGS Panel	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen Oncomine HRR Pathway Predesigned Panels (Thermo Fisher Scientific).	Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen) in Genen, die mit homologer Rekombinationsdefizienz assoziiert sind.	Mutationshotspots in KRAS, sowie die gesamte kodierende Sequenz der Gene ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDK12, CHEK2, FANCD2, FANCL, MRE11, NBN, PALB2, PIK3CA, POLD1, POLE, PPP2R2A, PTEN, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD52, RAD54L, TP53 und XRCC2.	FE
Endometrium NGS Panel	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des hausintern entwickelten Ion AmpliSeq Endometriumkarzinom Panels.	Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen) insbesondere beim Endometriumkarzinom.	Kodierende Region der Gene POLD1, POLE und TP53.	V
Mamma MolBar NGS Panel	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des hausintern entwickelten Ion AmpliSeq HD (Molecular Barcodes) HD Mamma V3 Panels.	Hochsensitiver Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen) sowie zum Teil Amplifikationen durch Verwendung molekularer Barcodes insbesondere beim Mammakarzinom aus Gewebe und Liquid Biopsies.	Mutations-Hotspots in folgenden Regionen: EGFR (L858R), ERBB2 (S310F, L755S, V762L, V777L, P780ins), ERBB3 (V104L, E928G), KRAS (G12, G13), PTEN (T319fs), ESR1 (E207Q, K303R, E380Q, Y537, D538G), PIK3CA (E103del, N345K, C420R, E542K, E545A/D/G/K, Q546E/R, E726K, H1047L/R/Y, G1049R), AKT1 (E17K), TP53 (R175H, H179R, R213, Y220C, R248, R273).	V

Untersuchung	Untersuchungsanforderung	Methodenbeschreibung	Fragestellung	Untersuchte Parameter	Status*
Genomischer Instabilitäts Score (GIS)	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	DNA Microarray-Analyse mittels GeneChip Scanner GCS3000 (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen Oncoscan CNV Plus Assays (Thermo Fisher Scientific).	Nachweis der genomischen Instabilität insbesondere zur Indikation einer PARP-Inhibitor Therapie.	Enummeration von LOH, LST, TAI.	V
EndoPredict	EndoPredict bzw. Prolaris	Genexpressionsanalyse mittels quantitativer RT-PCR unter Verwendung des kommerziell erhältlichen EndoPredict Tests (Myriad).	Ermittlung eines Scores (EPclin-Risiko-Score) zur Abschätzung des Fernmetastasenrisikos unter alleiniger adjuvanter endokriner Therapie sowie des geschätzten absoluten Nutzen einer Chemotherapie beim ER-positivem, HER2-negativem Brustkrebs im Frühstadium.	AZGP1, BIRC5, DHCR7, IL6ST, MGP, RBBP8, STC2, UBE2C, CALM2, OAZ1, RPL37A, HBB.	V
Prolaris	EndoPredict bzw. Prolaris	Genexpressionsanalyse mittels quantitativer RT-PCR unter Verwendung des kommerziell erhältlichen Prolaris Tests (Myriad).	Genexpressionsanalyse zur Beurteilung der Behandlungsmodalitäten des Prostatakarzinoms.	KIAA0101, CDCA8, PRC1, TK1, CDKN3, NUSAP1, FOXM1, CDC2, DTL, ASPM, RPS29, RPL4, SLC25A3, PSMA1, CLTC, UBA52	V

Weitere Analysen

TP53 NGS Panel	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des hausintern entwickelten Ion AmpliSeq TP53 Panels.	Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen) insbesondere bei hämatologischen Neoplasien (v. a. B-CLL) und auch soliden Tumoren.	Gesamte kodierende Region des TP53 Gens.	V
NGS Cancer Hotspot Panel	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des hausintern entwickelten Ion AmpliSeq Cancer Hotspot Panel V2.	Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen) insbesondere Mutationshotspots, welche häufig in soliden Tumoren vorkommen.	Mutations-Hotspots: 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.	V

Untersuchung	Untersuchungsanforderung	Methodenbeschreibung	Fragestellung	Untersuchte Parameter	Status*
Kardiogenetik	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des hausintern entwickelten Ion AmpliSeq Kardiogenetik Panels.	Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen), welche häufig mit Kardiomyopathien assoziiert sind.	Gesamte kodierende Sequenz der Gene TTR, LMNA und GLA.	FE
Leberadenome NGS Panel	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des hausintern entwickelten Ion AmpliSeq Leberadenom Panels.	Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen) insbesondere für die Subtypisierung von hepatozellulären Adenomen.	Kodierende Region der Gene HNF1A, IL6ST(gp130), FRK, STAT3, GNAS, JAK1 und CTNNB1.	FE
DPYD Gen	wir ersuchen um telefonische Anfrage unter +43 316 385-71751	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des hausintern entwickelten Ion AmpliSeq DPYD Panels.	Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen) insbesondere in Bezug auf 5-FU-Toxizität assoziierten Varianten im DPYD-Gen.	Gesamte kodierende Sequenz des DPYD Gens.	FE
UBA1	wir ersuchen um telefonische Anfrage unter +43 316 385-71751	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung von hausintern entwickelten Primerpaaren.	Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen) insbesondere in Bezug auf das VEXAS Syndrom.	NGS Sequenzierung der Aminosäuren 40-58 (gesamtes Exon 3, inkl. p.Met41, p.Ser56Phe und der Splicesite Mutation c.118-1G>C) des UBA1 Gens.	FE

Untersuchung	Untersuchungsanforderung	Methodenbeschreibung	Fragestellung	Untersuchte Parameter	Status*
<p>Oncomine Comprehensive Assay Plus DNA</p>	<p>Tumore und Stoffwechselerkrankungen</p>	<p>NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen Oncomine Comprehensive Assay Plus (Thermo Fisher Scientific).</p>	<p>Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen) und fokalen Kopienzahlveränderungen (Amplifikation/Verlust), sowie Bestimmung des Tumor Mutational Burden (TMB) und der Mikrosatelliteninstabilität (MSI), insbesondere zur umfassenden Charakterisierung solider Tumore.</p>	<p>Gesamte kodierende Sequenz und Bestimmung von Kopienzahlveränderungen: ABRAXAS1, ACVR1B, ACVR2A, ADAMTS12, ADAMTS2, AMER1, APC, ARHGAP35, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARID5B, ASXL1, ASXL2, ATM, ATR, ATRX, AXIN1, AXIN2, B2M, BAP1, BARD1, BCOR, BLM, BMPR2, BRCA1, BRCA2, BRIPI, CASP8, CBF, CD274, CD276, CDC73, CDH1, CDH10, CDK12, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2A, CDKN2B, CDKN2C, CHEK1, CHEK2, 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, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FANCM, 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, MSH2, MSH3, MSH6, MTAP, MUTYH, NBN, NCOR1, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NOTCH4, PALB2, PARP1, PARP2, PARP3, PARP4, PBRM1, PDCD1, PDCD1LG2, PDIA3, PGD, PHF6, PIK3R1, PMS1, PMS2, POLD1, POLE, POT1, PPM1D, PPP2R2A, PRDM1, PRDM9, PRKAR1A, PTCH1, PTEN, PTPRT, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD52, RAD54L, 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, XRCC2, XRCC3, ZFH3, ZMYM3, ZRSR2.</p> <p>Gesamte kodierende Sequenz: CALR, CIITA, CYP2D6, ERCC5, FAS, ID3, KLHL13, MTUS2, PSMB10, PSMB8, PSMB9, RNASEH2C, RPL22, RPL5, RUNX1T1, SDHC, SOCS1, STAT1, TMEM132D, UGT1A1, ZBTB20.</p> <p>Hotspotmutationen: ACVR1, ATP1A1, BCR, BMP5, BTK, CACNA1D, CD79B, CSF1R, CTNNA1, CUL1, CYSLTR2, DGCR8, DROSHA, E2F1, EPAS1, FGF7, FOXL2, FOXO1, GLI1, GNA11, GNAQ, H2BC5, H3C2, HIF1A, 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.</p> <p>Amplifikationen: ABCB1, CTNND2, DDR1, EMSY, FGF19, FGF23, FGF3, FGF4, FGF9, FYN, GLI3, IGF1R, MCL1, MDM2, MYCL, RPS6KB1, RPTOR, YAP1, YES1.</p> <p>Kopienzahlveränderungen und Hotspotmutationen: ABL1, ABL2, AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AR, ARAF, AURKA, AURKC, AXL, BCL2, BCL2L1, 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, H3-3A, H3-3B, IDH2, IKKB, 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, PDXNL, RAC1, RAF1, RARA, RET, RHEB, RICTOR, RIT1, ROS1, SETBP1, SF3B1, SLCO1B3, SMC1A, SMO, SPOD, SRC, STAT3, STAT6, TERT, TOP1, TPMT, U2AF1, USP8, XPO1, ZNF217, ZNF429.</p> <p>Zusätzlich ermöglicht die Analyse die Bestimmung des Tumor Mutational Burden (TMB) und der Mikrosatelliteninstabilität (MSI).</p>	<p>FE</p>

Untersuchung	Untersuchungsanforderung	Methodenbeschreibung	Fragestellung	Untersuchte Parameter	Status*
Pan-Cancer Cell-Free Assay	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen Oncomine Pan-Cancer Cell-Free Assays (Thermo Fisher Scientific).	Hochsensitiver Nachweis von Hotspot-Mutationen und Genfusionen durch Verwendung molekularer Barcodes insbesondere aus Liquid Biopsies (DNA+RNA).	Hotspot-Mutationen: AKT1, ALK, APC, AR, ARAF, BRAF, CHEK2, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ESR1, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT3, GNA11, GNAQ, GNAS, HRAS, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MET, MTOR, NRAS, NTRK1, NTRK3, PDGFRA, PIK3CA, PTEN, RAF1, RET, ROS1, SF3B1, SMAD4, SMO, TP53. Genfusionen in ALK, BRAF, ERG, ETV1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MET, NTRK1, NTRK3, RET, ROS1 und MET exon 14 skipping.	FE
Oncomine Comprehensive Assay Plus RNA	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen Oncomine Comprehensive Assay Plus (Thermo Fisher Scientific).	Nachweis von Genfusionen bei Genen mit bekannten Fusionspartnern insbesondere zur umfassenden Charakterisierung solider Tumore.	Ca. 1300 Isoformen mit folgenden Fusions-Driver Genen können nachgewiesen werden: AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AR, BRAF, BRCA1, CDKN2A, EGFR, ERBB2, ERBB4, ERG, ESR1, ETV1, ETV4, ETV5, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MAP3K8, MET, MTAP, MYB, MYBL1, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUTM1, PIK3CA, PIK3CB, PPARG, PRKACA, PRKACB, RAF1, RARA, RELA, RET, ROS1, RSPO2, RSPO3, STAT6, TERT, TFE3, TFEB und YAP1.	FE
Translokationen NGS Panel	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen Archer FusionPlex Pan Solid Tumor v2 Panels (Invitae).	Nachweis von Genfusionen bekannter Gene mit unbekanntem Fusionspartnern insbesondere in soliden Tumoren.	ACVR2A, AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AR, ARHGAP26, ARHGAP6, AXL, BCOR, BRAF, BRD3, BRD4, CAMTA1, CCNB3, CCND1, CIC, CRTCL1, 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, KIT, 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.	V
CNV Kopienzahlveränderung	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	Low Density Whole Genome NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung eines hausintern entwickelten Tests. Die Methode hat ein Auflösungsvermögen von 100 Kilobasen.	Nachweis von Veränderungen der Kopienzahl von Genabschnitten auf allen Chromosomen des Genoms; z.B. bei Tumoren des zentralen Nervensystems, uvealen Melanomen und andere Tumoren.	Verteilt über das gesamte Genom.	V
Methylierungsbasierte Tumorklassifikation (EPIC Array)	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	Bestimmung des Methylierungsprofils mittels Bisulfitkonversion und Hybridisierung unter Verwendung des kommerziell erhältlichen Infinium MethylationEPIC Arrays (Illumina).	Klassifizierung von Sarkomen und Tumoren des Zentralnervensystems.	Analyse von ca. 900 000 CpG Sites.	FE

Untersuchung	Untersuchungsanforderung	Methodenbeschreibung	Fragestellung	Untersuchte Parameter	Status*
Myeloische Neoplasien					
Myeloische Neoplasien					
AML/MDN NGS Panelanalyse	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des hausintern entwickelten Ion AmpliSeq MNP2022 Panels.	Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen) insbesondere bei myeloischen Neoplasien (MDS/AML).	Gesamte kodierende Region von BCOR, BCORL1, CEBPA, DDX41, DNMT3A, ELANE, ETNK1, ETV6, GATA2, GNB1, HAX1, NF1, PHF6, PIGA, PPM1D, PRPF8, SF3B2, SFRP1, SRP72, STAG2, TP53, ZRSR2 sowie Mutationshotspots in NPM1, ASXL1, BRAF, CALR, CBL, CSF3R, CXCR4, ETNK1, EZH2, FLT3, IDH1, IDH2, JAK2, KIT, KRAS, MPL, NRAS, PTPN11, RUNX1, SETBP1, SF3B1, SRSF2, STAT3, STAT5B, TET2, U2AF1 und WT1.	V
Myeloproliferative Neoplasie NGS Panelanalyse (PV, ETH, PMF)	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des hausintern entwickelten Ion AmpliSeq MPN Panels.	Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen) insbesondere zur Differentialdiagnose bei myeloproliferativen Neoplasien (PV, ETH, PMF).	Mutations-Hotspots: KRAS (G12, G13, A59-Q61, K117, A146), NRAS (G12, G13, A59-Q61, K117, A146), HRAS (G12, G13, A59-Q61, K117, A146), BRAF (Exon 11 und D594-K601), KIT (Exons 8,9,11,13,17,18,20), PDGFRa (Exons 12, 14, 18), JAK2 (V617 in Exon 14 und das gesamte Exon 12), MYD88 (L265), MPL (W515), CALR (Exon 9), CSF3R (T618).	V
Einzelne Gene					
JAK2 Exon14 V617F	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	Mutationsnachweis (quantitativ) mittels droplet digital (dd) PCR (QX200 (BioRad)) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen JAK Exon 14 p.V617F Assays (BioRad).	Hochsensitiver Nachweis der Punktmutation JAK V617F insbesondere bei Verdacht auf myeloproliferative Neoplasie (MPN) oder zur Verlaufskontrolle.	JAK2 V617F sowie das korrespondierende Wildtypallel.	FE
FLT3-ITD	wir ersuchen um telefonische Anfrage unter +43 316 385-71751	Fragmentlängenanalyse mittels Kapillarelektrophorese (3500 Genetic Analyzer (Applied Biosystems)) unter Verwendung eines hausintern entwickelten Assays mit Primern, die Exon 14 und Exon 15 des FLT3 Gens einschließen.	Nachweis großer Insertionen (entsprechend einer "Internal Tandem Duplication") im FLT3 Gen insbesondere bei AML Erstdiagnose und zur Verlaufskontrolle.	Länge des Exon 14-15 PCR-Produkts des FLT3 Gens.	V
KIT Exon17 D816V	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	Mutationsnachweis (quantitativ) mittels droplet digital (dd) PCR (QX200 (BioRad)) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen KIT p.D816V Assays (BioRad).	Hochsensitiver Nachweis der Punktmutation KIT D816V insbesondere bei der Fragestellung Mastozytose.	KIT D816V sowie das korrespondierende Wildtypallel.	V

Untersuchung	Untersuchungsanforderung	Methodenbeschreibung	Fragestellung	Untersuchte Parameter	Status*
NPM1	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	Mutationsnachweis (quantitativ) mittels real-time PCR aus revers transkribierter RNA unter Verwendung von hausintern entwickelten NPM1 Assays.	Hochsensitiver Nachweis von bereits bekannten NPM1 Tetrainsertionen insbesondere bei der Fragestellung MRD bei AML.	Die Analyse benutzt ein Primerpaar spezifisch für die in Patienten vorliegende NPM1 Tetrainsertionsmutation und ein zweites Primerpaar für ABL Transkripte. Das Ergebnis wird als %NPM1/ABL ausgegeben.	FE
CBFB::MYH11	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	Translokationsnachweis (quantitativ) mittels real-time PCR aus revers transkribierter RNA unter Verwendung eines hausintern entwickelten CBFB::MYH11 Assays.	Nachweis der CBFB::MYH11 Translokation insbesondere bei der Fragestellung MRD bei AML.	Die Analyse benutzt ein Primerpaar spezifisch für das CBFB::MYH11 Typ A Translokationsprodukt und ein zweites Primerpaar für ABL Transkripte. Das Ergebnis wird als %CBFB::MYH11/ABL ausgegeben.	FE
RUNX1::RUNX1T1	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	Translokationsnachweis (quantitativ) mittels real-time PCR aus revers transkribierter RNA unter Verwendung eines hausintern entwickelten RUNX1::RUNX1T1 Assays.	Nachweis der RUNX1::RUNX1T1 Translokation insbesondere bei der Fragestellung MRD bei AML.	Die Analyse benutzt ein Primerpaar spezifisch für das RUNX1::RUNX1T1 Translokationsprodukt und ein zweites Primerpaar für ABL Transkripte. Das Ergebnis wird als %RUNX1::RUNX1T1/ABL ausgegeben.	FE

Translokation - Fusion

BCR::ABL1 Mbcf (Int. Scale*)	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	Translokationsanalyse mittels real-time PCR (quantitativ) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen ispsogen BCR-ABL1 Mbcf IS-MMR Kit (Qiagen).	Nachweis und Quantifizierung des BCR::ABL1 Transkripts (major Bruchpunkt) bei Verdacht auf myeloproliferative Neoplasie (CML) insbesondere auch im Therapiemonitoring (MRD).	BCR-ABL p210 b2a2 oder b3a2.	V
BCR::ABL1 mbcf	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	Translokationsanalyse mittels real-time PCR (quantitativ) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen ispsogen BCR-ABL1 mbcf Kit (Qiagen).	Nachweis und Quantifizierung des BCR::ABL1 Transkripts (minor Bruchpunkt) bei Patienten mit akuter lymphoblastischer Leukämie (ALL) insbesondere auch im Therapiemonitoring (MRD).	BCR-ABL p190.	V
BCR::ABL	wir ersuchen um telefonische Anfrage unter +43 316 385-71751	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des hausintern entwickelten Ion AmpliSeq BCR-ABL RNA Panels.	Nachweis der bekannten MBCR und mbcf, sowie bestimmter seltener Translokationen in BCR-ABL.	18 verschiedene BCR-ABL Translokationen sowie 25 weitere Genfusionen von BCR oder ABL mit anderen Genen.	FE

Untersuchung	Untersuchungsanforderung	Methodenbeschreibung	Fragestellung	Untersuchte Parameter	Status*
AML Translokationen NGS Panel	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des hausintern entwickelten Ion AmpliSeq AML Translokationspanels.	Nachweis von bekannten Translokationen bei AML.	CBFB-MYH11, DEK-CAN_NUP214, DEK-NUP214, MLL-MLLT3, PML-RARA, RBM15-MKL1, RPN1-MECOM, RUNX1-RUNX1T1.	FE
Myeloid Fusion NGS Panel	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen Archer FusionPlex Myeloid Panels (Invitae).	Nachweis von Genfusionen bekannter Gene mit unbekanntem Fusionspartnern insbesondere bei myeloischen Neoplasien.	ABL1, BCR, CBFB, CHD1, CHIC2, CREBBP, CSF1R, ERG, ETV6, FGFR1, GLIS2, IKZF1, IKZF3, JAK2, KAT6A, KMT2A, MECOM, MKL1, MLLT10, MLLT4, MYC, MYH11, NF1, NOTCH1, NUP214, NUP98, PDCD1LG2, PDGFRA, PDGFRB, PICALM, PML, RARA, RBM15, ROS1, RUNX1, RUNX1T1, SETD2, TCF3, TFG.	V
FIP1L1::PDGFR α	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	Fusionsanalyse mittels konventioneller (nested) PCR unter Verwendung eines hausintern entwickelten Assays mit Primern für FIP1L1 und PDGFR α .	Nachweis eines FIP1L1::PDGFR α Fusionsprodukts insbesondere bei der Fragestellung Hypereosinophilie.	FIP1L1 Exon 7 (nested Exon 8) und PDGFR α Exon 14 (nested Exon 13).	FE
PML::RARA	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	Translokationsanalyse mittels real-time PCR (quantitativ) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen ispsogen PML-RARA bcr1, PML-RARA bcr2, PML-RARA bcr3 Kits (Qiagen).	Nachweis und Quantifizierung von PML::RARA-Fusionstranskripten bei Promyelozytenleukämie insbesondere auch im Therapiemonitoring (MRD).	PML-RARA Transkripte bcr1, bcr2 und bcr3.	FE

Lymphome

CNV Kopienzahlveränderung	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	Low Density Whole Genome NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung eines hausintern entwickelten Tests. Die Methode hat ein Auflösungsvermögen von 100 Kilobasen.	Nachweis von Veränderungen der Kopienzahl von Genabschnitten auf allen Chromosomen des Genoms; z.B. bei Tumoren des zentralen Nervensystems, uvealen Melanomen und andere Tumoren.	Verteilt über das gesamte Genom.	V
Lymphom NGS Panelanalyse	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen Oncomine Lymphoma Panels (Thermo Fisher Scientific).	Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen) die häufig bei malignen Lymphomen auftreten.	Mutationshotspots in BRAF, BTK, CARD11, CD79B, MTOR, MYD88, SF3B1 und XPO1 sowie die gesamte kodierende Sequenz der Gene ARID1A, ATM, B2M, BCL2, BCL6, CDKN2A, CREBBP, EZH2, GNA13, HIST1H1E, KMT2D, MYC, PIM1, SOCS1, TNFAIP3, TNFRSF14 und TP53.	FE

Untersuchung	Untersuchungsanforderung	Methodenbeschreibung	Fragestellung	Untersuchte Parameter	Status*
Einzelne Gene					
MYD88 L265P, V217-S222, M232T, S243N	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	Mutationsnachweis (quantitativ) mittels Pyrosequencing (PyroMark Q24 (Qiagen)) unter Verwendung eines hausintern entwickelten MYD88 Assays.	Nachweis von Einzelnukleotidaustauschen im MYD88 Gen insbesondere bei der Fragestellung lymphoplasmozytisches Lymphom.	MYD88 Gen Codon 217-222, Codon 232, Codon 243 und Codon 265.	FE
BRAF V600	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	Mutationsnachweis (quantitativ) mittels Pyrosequencing (PyroMark Q24 (Qiagen)) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen thescreen BRAF Pyro Kit (Qiagen).	Nachweis der Mutation p.V600E im BRAF Gen insbesondere bei der Fragestellung Haarzelleukämie und zur Abgrenzung von anderen Lymphomen.	BRAF Gen Codon 594-600.	FE
BRAF V600E	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	Mutationsnachweis (quantitativ) mittels droplet digital (dd) PCR (QX200 (BioRad)) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen BRAF V600E Assays (BioRad).	Hochsensitiver Nachweis der BRAF V600E Mutation insbesondere bei Verdacht auf Haarzelleukämie und zur Abgrenzung von anderen Lymphomen.	BRAF V600E sowie das korrespondierende Wildtypallel.	FE
TP53 gesamtes Gen	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des hausintern entwickelten Ion AmpliSeq TP53 Panels.	Nachweis von Varianten (Einzelnukleotidaustausch, kurze Insertionen und Deletionen) insbesondere bei hämatologischen Neoplasien (v. a. B-CLL) und auch soliden Tumoren.	Gesamte kodierende Region des TP53 Gens.	V
Translokation - Fusion					
Lymphoma Fusion NGS Panel	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen Archer FusionPlex Lymphoma Panels (Invitae).	Nachweis von Genfusionen bekannter Gene mit unbekanntem Fusionspartnern insbesondere beim Lymphom.	ALK, BCL2, BCL6, BCR, BIRC3, CBFB, CCND1, CCND3, CDK6, CHIC2, CIITA, CREBBP, DEK, DUSP22, EIF4A1, ETV6, FGFR1, JAK2, KMT2A, MALT1, MKL1, MLF1, MLLT10, MYC, NFKB2, NOTCH1, P2RY8, PDCD1LG2, PDGFRA, PRDM16, STIL, TCF3, TP63.	FE
BCL1-Immunglobulin-Schwerkettengen	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	Translokationsanalyse mittels konventioneller PCR (Endpunkt PCR) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen IdentiClone BCL1/JH Translocations Assay (Invivoscribe).	Nachweis von BCL1/JH Gen Translokationen insbesondere bei Verdacht auf ein Mantelzelllymphom.	BCL1/JH t(11;14)(q13;q32) Gen Translokationen.	FE

Untersuchung	Untersuchungsanforderung	Methodenbeschreibung	Fragestellung	Untersuchte Parameter	Status*
BCL2-Immunglobulin-Schwerkettengen	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	Translokationsanalyse mittels konventioneller PCR (Endpunkt PCR) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen IdentiClone BCL2/JH Translocations Assay (Invivoscribe).	Nachweis von BCL2/JH Gen Translokationen insbesondere bei Verdacht auf ein follikuläres Lymphom.	BCL2/JH t(14;18) Gen Translokationen.	FE

Klonalitätsanalysen

Ig-Schwerkettengen-Rearrangement (IgH)	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	Fragmentlängenanalyse mittels Kapillarelektrophorese (3500 Genetic Analyzer (Applied Biosystems)) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen IdentiClone IGH Gene Clonality Assay (Invivoscribe).	Nachweis des Vorliegens einer Klonalität bei Verdacht auf ein malignes B-zelliges Lymphom.	Genrearrangement in den Regionen V, D und J beim Schwerketten-Gen.	FE
Ig-Leichtkettengen-Rearrangement (Igκ/λ)	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	Fragmentlängenanalyse mittels Kapillarelektrophorese (3500 Genetic Analyzer (Applied Biosystems)) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen IdentiClone IGK/IGL Gene Clonality Assay (Invivoscribe).	Nachweis des Vorliegens einer Klonalität bei Verdacht auf ein malignes B-zelliges Lymphom.	Genrearrangement in den Regionen V und J beim Kappa-Leichtketten-Gen. Umlagerungen in den Regionen Kappa-Deleting-Element (Kde) und V sowie Kde und JK-CK Region.	FE
Ig-Schwerkettengen (IgH) Mutationsstatus (NGS)	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen Lymphotrack IGH FR1/FR2/FR3 Assays (invivoscribe).	Nachweis von Rearrangements und Sequenzierung zur Bestimmung des Mutationsstatus (FR1) der Immunglobulin Schwerkettengene.	IGH framework 1, framework 2 und framework 3.	FE
T-Zell-Rezeptorgen-Rearrangement (TCRβ/γ)	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	Fragmentlängenanalyse mittels Kapillarelektrophorese (3500 Genetic Analyzer (Applied Biosystems)) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen IdentiClone TCRB + TCRG T-Cell Clonality Assay (Invivoscribe).	Nachweis des Vorliegens einer Klonalität bei Verdacht auf malignes T-zelliges Lymphom.	Genrearrangement in den Regionen V, D und J bei den T-Zell Rezeptorgen Beta und Gamma.	FE

Untersuchung	Untersuchungsanforderung	Methodenbeschreibung	Fragestellung	Untersuchte Parameter	Status*
Chimärismusanalyse					
Chimärismus-analyse: Material prätransplant (PRÄ-KMT), Spendermaterial, Material posttransplant,	Myeloische Neoplasien und Lymphome sowie Chimärismus-analyse	Fragmentlängenanalyse mittels Kapillarelektrophorese (3500 Genetic Analyzer (Applied Biosystems)) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen AmpF ℓ STR Identifier Plus PCR Amplification Kit (Applied Biosystems).	Charakterisierung von personenspezifischen Gen-Loci (STR) insbesondere zur Chimärismusanalyse nach Stammzelltransplantation.	13 Tetranukleotid-Repeat-Loci (CODIS), D2S1338 und D19S433, sowie Amelogenin.	FE
Gewebe-identifikation	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	Fragmentlängenanalyse mittels Kapillarelektrophorese (3500 Genetic Analyzer (Applied Biosystems)) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen AmpF ℓ STR Identifier Plus PCR Amplification Kit (Applied Biosystems).	Charakterisierung von personenspezifischen Gen-Loci (STR) insbesondere zur Gewebeidentifikation.	13 Tetranukleotid-Repeat-Loci (CODIS), D2S1338 und D19S433, sowie Amelogenin.	FE
Stoffwechselerkrankungen					
Hämochromatose (C282Y, H63D)	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	Mutationsnachweis mittels real-time PCR (qualitativ) unter Verwendung der kommerziell erhältlichen HFE ToolSets (ratiogen).	Nachweis von Varianten im HFE Gen insbesondere bei Verdacht auf Hämochromatose. Untersuchung fällt unter Typ 3 des § 65 GTG und erfordert eine Einverständniserklärung.	HFE H63D, HFE S65C und HFE C282Y.	FE
Mb. Wilson (ATP7B H1069Q)	Tumore und Stoffwechselerkrankungen	Mutationsnachweis mittels real-time PCR (qualitativ) unter Verwendung der kommerziell erhältlichen ATP7B H1069Q ToolSets (ratiogen).	Nachweis der ATP7B H1069Q Mutation insbesondere bei Verdacht auf Morbus Wilson. Untersuchung fällt unter Typ 3 des § 65 GTG und erfordert eine Einverständniserklärung.	ATP7B H1069Q.	FE

Untersuchung	Untersuchungsanforderung	Methodenbeschreibung	Fragestellung	Untersuchte Parameter	Status*
Erregerdiagnostik					
Viren					
Cytomegalie Virus	Viren, Bakterien, Pilze und weitere Erreger	Erregernachweis mittels real-time PCR (quantitativ) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen artus CMV PCR Kits (Qiagen).	Nachweis und Quantifizierung von Cytomegalievirus DNA. Eine Quantifizierung erfolgt nur bei dafür geeignetem Probenmaterial.	CMV-DNA.	FE
Epstein Barr Virus	Viren, Bakterien, Pilze und weitere Erreger	Erregernachweis mittels real-time PCR (quantitativ) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen artus EBV PCR Kits (Qiagen).	Nachweis und Quantifizierung von Epstein-Barr-Virus DNA. Eine Quantifizierung erfolgt nur bei dafür geeignetem Probenmaterial.	EBV-DNA.	FE
Herpes simplex Virus Typ 1+2	Viren, Bakterien, Pilze und weitere Erreger	Erregernachweis mittels real-time PCR (quantitativ) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen artus HSV-1/2 PCR Kits (Qiagen).	Nachweis, Differenzierung und Quantifizierung von Herpes simplex Virus-1 und -2 DNA. Eine Quantifizierung erfolgt nur bei dafür geeignetem Probenmaterial.	HSV-1 DNA und HSV-2 DNA.	FE
Varizella Zoster Virus	Viren, Bakterien, Pilze und weitere Erreger	Erregernachweis mittels real-time PCR (quantitativ) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen artus VZV PCR Kits (Qiagen).	Nachweis und Quantifizierung von Varizella-Zoster-Virus DNA. Eine Quantifizierung erfolgt nur bei dafür geeignetem Probenmaterial.	VZV-DNA.	FE
Parvovirus B19	Viren, Bakterien, Pilze und weitere Erreger	Erregernachweis mittels real-time PCR unter Verwendung des kommerziell erhältlichen artus Parvo B19 Kit (Qiagen).	Nachweis von Parvovirus B19 DNA.	Parvo B19 DNA.	FE
Humane Papillomaviren	Viren, Bakterien, Pilze und weitere Erreger	Erregernachweis mittels DNA-Hybridisierung (qualitativ) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen VisionArray HPV CHIP 1.0 (Zycomed).	Nachweis von DNA des humanen Papillomvirus inklusive Subtypisierung.	Sequenzen der L1-Region von Genomen des humanen Papilloma-Virus: High risk: 16, 18, 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 56, 58, 59 Probably high risk: 26, 34, 53, 66, 67, 68a, 68b, 69, 70, 73, 82IS39, 82MM4 Low risk: 6, 11, 40, 42, 43, 44, 54, 55, 57, 61, 62, 72, 81CP8304, 83MM7, 84MM8, 90, 91	V

Untersuchung	Untersuchungsanforderung	Methodenbeschreibung	Fragestellung	Untersuchte Parameter	Status*
Bakterien und Pilze					
Mycobacterium tuberculosis Komplex, Mycobakterien	Viren, Bakterien, Pilze und weitere Erreger	Erregernachweis mittels konventioneller PCR (qualitativ) unter Verwendung eines hausintern entwickelten Assays.	Nachweis von Mycobakterien des tuberculosis Komplexes (MTUB) und atypischen Mycobakterien (MOTT).	Amplifikation einer konservierten Mycobakterien-Sequenz. Bei positiver PCR-Amplifikation erfolgt eine Subtypisierung mittels NGS.	FE
Bartonella species	Viren, Bakterien, Pilze und weitere Erreger	Erregernachweis mittels real-time PCR (qualitativ) unter Verwendung eines hausintern entwickelten Assays.	Nachweis von Bartonella sp. DNA.	Bartonella sp. DNA.	FE
Helicobacter pylori	Viren, Bakterien, Pilze und weitere Erreger	Erregernachweis mittels real-time PCR mit Schmelzkurvenanalyse (qualitativ) unter Verwendung des kommerziell erhältlichen H. pylori ClariRes Assays (ingenetix).	Nachweis von Helicobacter pylori DNA und gleichzeitiger Clarythromycin Resistenztestung.	H. pylori DNA und darin enthaltene Punktmutationen im 23S rRNA Gen (Clarythromycin-Resistenz).	FE
Tropheryma whipplei	Viren, Bakterien, Pilze und weitere Erreger	Erregernachweis mittels konventioneller PCR (qualitativ) unter Verwendung eines hausintern entwickelten Assays.	Nachweis von Tropheryma whipplei DNA.	Tropheryma whipplei DNA.	FE
NGS Panbakterielle PCR (16S rRNA Gen)	Viren, Bakterien, Pilze und weitere Erreger	Eubakterielle 16S NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung von hausintern entwickelten universellen PCR Primern (515FPL, 806R) zur Amplifikation der variablen Region des in allen Bakterien vorhandenen 16S rRNA Gens.	Ermittlung der Identität und Abundanz der in der Probe enthaltenen Bakterien aus den bakteriellen Genomsequenzen mittels bioinformatischer Analyse insbesondere bei Verdacht auf Dysbiose oder bakteriellen Infektionen.	Variable Region des 16S rRNA Gens.	V
NGS Panfungale PCR (ITS)	Viren, Bakterien, Pilze und weitere Erreger	NGS Analyse mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung von hausintern entwickelten Primern zur Amplifikation der variablen ITS-1 Region bei Pilzen.	Ermittlung der Identität von in der Probe enthaltenen Pilzen insbesondere bei Verdacht auf Mykosen.	Variable ITS-1 Region von Pilzen.	FE

Untersuchung	Untersuchungsanforderung	Methodenbeschreibung	Fragestellung	Untersuchte Parameter	Status*
Weitere Erreger					
Toxoplasma gondii	Viren, Bakterien, Pilze und weitere Erreger	Erregernachweis mittels real-time PCR (qualitativ) unter Verwendung eines hausintern entwickelten Assays.	Nachweis von Toxoplasma gondii DNA.	Toxoplasma gondii DNA.	FE
Universeller Pathogennachweis	Viren, Bakterien, Pilze und weitere Erreger	Universelle Pathogen-Detektion durch Shotgun Sequenzierung der DNA mittels Ion Torrent Technologie (Thermo Fisher Scientific) unter Verwendung eines hausintern entwickelten Tests und anschließender Analyse auf nicht-humane Genomsequenzen.	Nachweis von DNA-Viren, Bakterien, Pilzen, Protozoen, Archaeen und anderen Mikroorganismen insbesondere bei unbekanntem Pathogenen.	Nicht-humane Genomsequenzen.	FE

Unser Leistungskatalog wird mindestens ein Mal im Jahr aktualisiert. Zwischen den Aktualisierungen und im Rahmen der Implementierung von neuen Untersuchungen kann es zu Abweichungen kommen.

Weitere Informationen z. B. zur Probenvoraussetzung können Sie dem Dokument "Allg-DI-504-01-00-02-Handbuch für Einsender*innen" entnehmen, welches auf der Homepage verfügbar ist (<https://pathologie.medunigraz.at/fuer-einsenderinnen>).