

**Probeneinsendung:**

Institut für Humangenetik/ Laborbereich des ZAM  
Universitätsklinikum Jena, Am Klinikum 1, 07747 Jena  
Tel.: 03641/ 9396804

## Anforderung - molekularpathologische Diagnostik

### Patientenangaben

Name, Vorname: \_\_\_\_\_ Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Geschlecht:  männlich  weiblich ICD: \_\_\_\_\_

### Indikation / Fragestellung / Verdachtsdiagnose.

### Material

Datum der Probenentnahme: \_\_\_\_\_ Patho-Nr./ externe Nr: \_\_\_\_\_ Block-Nr.: \_\_\_\_\_

Entnahmeort:  Ovarial-CA  Lungen-CA  Colon-CA **Mikrodissektion:**  nein  ja (immer, wenn Tumorzellanteil ≤90%) Mamma-CA  Sonstiges: \_\_\_\_\_ **Tumorzellgehalt i. d. Probe (in %):** \_\_\_\_\_DNA aus Gewebe (FFPE): isoliert am: \_\_\_\_\_ **DNA-Konz.:** \_\_\_\_\_ ng/µl **R-Wert:** \_\_\_\_\_ **DNA-Menge:** \_\_\_\_\_ µl

vom Eingangslabor auszufüllen:

Laboreingang am ..... Labor-Nr.: ..... Anmerkungen: .....

**Hinweis:** Die Auswahl der Panels richtet sich u.a. nach ESMO-Guidelines, dem Leitlinienprogramm Onkologie und der DGHO. Für mit \* markierten Gene erfolgt eine vollständige Sequenzierung und Bestimmung von SNVs bzw. Indels aller Exone, andernfalls nur von bestimmten Mutations-Hotspots. Eine spezifische Auswahl von Genen ist möglich (s. Rückseite). Eine CNV-Analyse auf Basis der NGS-Daten erfolgt für \*\* gekennzeichnete Gene (s. Rückseite). Fusionsanalysen auf Basis der NGS-Daten (RNA) erfolgen nur für die im Panel enthaltenen Fusionsgene (s. Rückseite). Methodisch bedingt wird die CNV- und Fusionsanalyse für alle enthaltenen Gene durchgeführt und auffällige Ergebnisse werden unabhängig von den angeforderten Genen berichtet. Der Nachweis einer Kopiezahlveränderung oder Genfusion sollte z.B. durch eine FISH-Diagnostik bestätigt werden, welche durch Sie bei Bedarf angefordert werden muss. Die Bearbeitungszeit nach Eingang der DNA/RNA in unser Labor beträgt ca. 8-10 Werktagen. [CNV: Kopiezahlveränderung, F: Fusion/Translokation, Indels: kleine Insertionen/Deletionen, SNVs: Single Nucleotide Variations; \*: Amplifikation; <sup>d</sup>: Deletion]

 **Nachforderung** (NGS bereits erfolgt, keine erneute DNA-/RNA-Isolierung nötig) SANGER-Sequenzierung: ..... NGS-Sequenzierung: .....

### Cholangiozelluläres Karzinom (CCC)

 BRAF, ERBB2, FGFR1-3, IDH1/2, KRAS, MET, PTEN ARID1A, BAP1, BRCA1/2, PIK3CA, TP53

Fusionen: FGFR1-3, NTRK1-3, NRG1, PRKACA/B, RET

CNV: CDKN2A/B<sup>d</sup>, ERBB2/3<sup>a</sup>, FGFR1-3<sup>a</sup>; MET<sup>a</sup>

### Endometriumkarzinom

 CTNNB1, EGFR, FGFR2, KRAS, POLE, PTEN BRCA1/2, MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, PIK3CA, POLD1, TP53CNV: CCNE1<sup>a</sup>, EGFR<sup>a</sup>, ERBB2<sup>a</sup>, PTEN<sup>d</sup>

### Gastrointestinaler Stromatumor (GIST)

 BRAF, KIT, NF1, NTRK1-3, PDGFRA

Fusionen: NTRK1-3

CNV: CDKN2A<sup>d</sup>, ERBB2<sup>a</sup>

### Kolorektalkarzinom

 BRAF, HRAS, KRAS, NRAS AKT1, ATM, ERBB2, EGFR, FGFR1-3, MLH1, MSH2, MSH6, PIK3CA, PMS2, POLE, PTEN, SMAD4, STK11, TP53

Fusionen: ALK, NTRK1-3, RET

CNV: ERBB2<sup>a</sup>, FGFR3<sup>a</sup>; KRAS<sup>a</sup>; MET<sup>a</sup>, MYC<sup>a</sup>

### Lungenkarzinom (problematisch: MET E14-skipping: ggf. Versand)

 ALK, BRAF, EGFR, ERBB2, KRAS, MET, PIK3CA, ROS1, TP53

Fusionen: ALK, NRG1, NTRK1-3, RET, ROS1

CNV: CCND2<sup>a</sup>, ERBB2, MET<sup>a</sup>

### Malignes Melanom/Aderhautmelanom

 BRAF V600 BRAF, KIT, NRAS CTNNB1, GNAQ, GNA11, IDH1, MAP2K1, TP53

Fusionen: BRAF

CNV: CDKN2A<sup>d</sup>

|   |  |
|---|--|
| <b>Mammakarzinom</b>  |  |
| <input type="checkbox"/> BRCA1, BRCA2, ERBB2, ESR1, PIK3CA<br><input type="checkbox"/> AKT1, ATM, EGFR, ERBB3, PALB2, PTEN, RAD51C/D, TP53      | Fusionen: NTRK1-3<br>CNV: ERBB2 <sup>a</sup> , FGF3 <sup>a</sup> , MDM2 <sup>a</sup> ; PTEN <sup>d</sup> |
| <b>Ovarialkarzinom</b>  |  |
| <input type="checkbox"/> BRCA1, BRCA2<br><input type="checkbox"/> BRAF, KRAS, PALB2, PIK3CA, PTEN, RAD51C/D, TP53                               | CNV: ERBB2 <sup>a</sup>  |
| <b>Pankreaskarzinom</b>   |  |
| <input type="checkbox"/> BRCA1, BRCA2, KRAS<br><input type="checkbox"/> BRAF, ERBB2, CDKN2A, PALB, PIK3CA, PTEN, SMAD4, TP53                    | Fusionen: ALK, NRG1, NTRK1-3, RET, ROS1<br>CNV: ERBB2 <sup>a</sup> , MDM2 <sup>a</sup>                   |
| <b>Prostatakarzinom</b>   |  |
| <input type="checkbox"/> AR, ATM, BRCA1/2, CDK12, CHEK1/2, PALB2, PIK3CA, PTEN, RAD51B/C/D  | Fusionen: RAF1, TMPRSS2<br>CNV: AR <sup>a</sup> , MYC <sup>a</sup> , PTEN <sup>d</sup>                   |
| <b>Schilddrüsenkarzinom</b>   |  |
| <input type="checkbox"/> BRAF, HRAS, KRAS, NRAS, RET, TERT  | Fusionen: NTRK1-3, RET   |
| <b>Tumore des Nervensystems</b>   |  |
| <input type="checkbox"/> ATRX, BRAF, EGFR, H3F3A, IDH1, IDH2, PTCH1, TERT, TP53   | Fusionen: FGFR1-3<br>CNV: CDKN2A/B <sup>d</sup> , EGFR <sup>a</sup>                                      |
| <b>Weichteil- und Knochentumor</b>  |  |
| <input type="checkbox"/> IDH1   | Fusionen: u.a. ETV1, ETV4, ERG<br>CNV: CDK4 <sup>a</sup> , CDK6 <sup>a</sup> , MDM <sup>a</sup>          |
| <b>spezielle Genanforderung</b>   |  |
| <input type="checkbox"/> gesamtes Panel<br><input type="checkbox"/> Einzelgenanforderung bzw. freie Kombination der Gene s.u. (bitte ankreuzen) |  |
| <b>Sonstiges</b>  |  |
| <input type="checkbox"/> MSI<br><input type="checkbox"/> methylierungssensitive MLPA der Gene MLH1, MSH2/6, PMS2 (einschl. BRAF-Mut. V600E)     |  |

**Alle Gene im NGS-Panel (161)**

DNA-basierte Mutationsanalyse: SNVs, Indels, CNVs

\* Kompletzsequenzierung, \*\* CNV-Analyse

|                                    |                                     |                                   |                                  |                                   |                                   |                                   |
|------------------------------------|-------------------------------------|-----------------------------------|----------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|-----------------------------------|
| <input type="checkbox"/> AKT1**    | <input type="checkbox"/> CDK4**     | <input type="checkbox"/> FBXW7    | <input type="checkbox"/> JAK2    | <input type="checkbox"/> MTOR     | <input type="checkbox"/> PIK3R1   | <input type="checkbox"/> ROS1     |
| <input type="checkbox"/> AKT2**    | <input type="checkbox"/> CDK6**     | <input type="checkbox"/> FGF19**  | <input type="checkbox"/> JAK3    | <input type="checkbox"/> MYC**    | <input type="checkbox"/> PMS2     | <input type="checkbox"/> SETD2    |
| <input type="checkbox"/> AKT3**    | <input type="checkbox"/> CDKN1B*    | <input type="checkbox"/> FGF3**   | <input type="checkbox"/> KDR     | <input type="checkbox"/> MYCL**   | <input type="checkbox"/> POLE*    | <input type="checkbox"/> SF3B1    |
| <input type="checkbox"/> ALK**     | <input type="checkbox"/> CDKN2A**   | <input type="checkbox"/> FGF1**   | <input type="checkbox"/> KDR     | <input type="checkbox"/> MYCN**   | <input type="checkbox"/> PPARG**  | <input type="checkbox"/> SLX4*    |
| <input type="checkbox"/> AR**      | <input type="checkbox"/> CDKN2B*/** | <input type="checkbox"/> FGFR2**  | <input type="checkbox"/> KIT**   | <input type="checkbox"/> MYD88    | <input type="checkbox"/> PPP2R1A  | <input type="checkbox"/> SMAD4    |
| <input type="checkbox"/> ARAF      | <input type="checkbox"/> CHEK1      | <input type="checkbox"/> FGFR3**  | <input type="checkbox"/> KNSTRN  | <input type="checkbox"/> NBN*     | <input type="checkbox"/> PTCH1*   | <input type="checkbox"/> SMARCA4* |
| <input type="checkbox"/> ARID1A*   | <input type="checkbox"/> CHEK2      | <input type="checkbox"/> FGFR4**  | <input type="checkbox"/> KRAS**  | <input type="checkbox"/> NF1      | <input type="checkbox"/> PTEN     | <input type="checkbox"/> SMARCB1  |
| <input type="checkbox"/> ATM       | <input type="checkbox"/> CREBBP*    | <input type="checkbox"/> FLT3     | <input type="checkbox"/> MAGOH   | <input type="checkbox"/> NF2*     | <input type="checkbox"/> PTPN11   | <input type="checkbox"/> SMO      |
| <input type="checkbox"/> ATR       | <input type="checkbox"/> CSF1R      | <input type="checkbox"/> FOXL2    | <input type="checkbox"/> MAP2K1  | <input type="checkbox"/> NFE2L2   | <input type="checkbox"/> RAC1     | <input type="checkbox"/> SPOP     |
| <input type="checkbox"/> ATRX*     | <input type="checkbox"/> CTNBN1     | <input type="checkbox"/> GATA2    | <input type="checkbox"/> MAP2K2  | <input type="checkbox"/> NOTCH1   | <input type="checkbox"/> RAF1     | <input type="checkbox"/> SRC      |
| <input type="checkbox"/> AXL**     | <input type="checkbox"/> DDR2       | <input type="checkbox"/> GNA11    | <input type="checkbox"/> MAP2K4  | <input type="checkbox"/> NOTCH2   | <input type="checkbox"/> RAD50    | <input type="checkbox"/> STAT3    |
| <input type="checkbox"/> BAP1*     | <input type="checkbox"/> EGFR**     | <input type="checkbox"/> GNAQ     | <input type="checkbox"/> MAPK1   | <input type="checkbox"/> NOTCH3   | <input type="checkbox"/> RAD51    | <input type="checkbox"/> STK11    |
| <input type="checkbox"/> BRAF**    | <input type="checkbox"/> ERBB2**    | <input type="checkbox"/> GNAS     | <input type="checkbox"/> MAX     | <input type="checkbox"/> NRAS     | <input type="checkbox"/> RAD51B   | <input type="checkbox"/> TERT**   |
| <input type="checkbox"/> BRCA1*    | <input type="checkbox"/> ERBB3      | <input type="checkbox"/> H3F3A    | <input type="checkbox"/> MDM2**  | <input type="checkbox"/> NTRK1**  | <input type="checkbox"/> RAD51C*  | <input type="checkbox"/> TOP1     |
| <input type="checkbox"/> BRCA2*    | <input type="checkbox"/> ERBB4      | <input type="checkbox"/> HIST1H3B | <input type="checkbox"/> MDM4**  | <input type="checkbox"/> NTRK2**  | <input type="checkbox"/> RAD51D*  | <input type="checkbox"/> TP53*    |
| <input type="checkbox"/> BTK       | <input type="checkbox"/> ERCC2      | <input type="checkbox"/> HNF1A    | <input type="checkbox"/> MED12   | <input type="checkbox"/> NTRK3**  | <input type="checkbox"/> RB1      | <input type="checkbox"/> TSC1*/** |
| <input type="checkbox"/> CBL       | <input type="checkbox"/> ESR1**     | <input type="checkbox"/> HRAS     | <input type="checkbox"/> MET**   | <input type="checkbox"/> PALB2*   | <input type="checkbox"/> RET      | <input type="checkbox"/> TSC2*/** |
| <input type="checkbox"/> CCND1-3** | <input type="checkbox"/> EZH2       | <input type="checkbox"/> IDH1     | <input type="checkbox"/> MLH1*   | <input type="checkbox"/> PDGFRA** | <input type="checkbox"/> RHEB     | <input type="checkbox"/> U2AF1    |
| <input type="checkbox"/> CCNE1**   | <input type="checkbox"/> FANCA*     | <input type="checkbox"/> IDH2     | <input type="checkbox"/> MRE11A* | <input type="checkbox"/> PDGFRB** | <input type="checkbox"/> RHOA     | <input type="checkbox"/> XPO1     |
| <input type="checkbox"/> CDK12*    | <input type="checkbox"/> FANCD2     | <input type="checkbox"/> IGF1R**  | <input type="checkbox"/> MSH2    | <input type="checkbox"/> PIK3CA** | <input type="checkbox"/> RICTOR** |                                   |
| <input type="checkbox"/> CDK2**    | <input type="checkbox"/> FANCI*     | <input type="checkbox"/> JAK1     | <input type="checkbox"/> MSH6*   | <input type="checkbox"/> PIK3CB** | <input type="checkbox"/> RNF43*   |                                   |

RNA-basierte Mutationsanalyse: Translokationen/Genfusionen

AKT2, ALK, AR, AXL, BRAF, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EGFR, ERBB2, ERBB4, ERG, ESR1, ETV1, ETV4, ETV5, FGF1, FGF2, FGF3, FGR, FLT3, JAK2, KRAS, MDM4, MET, MYB, MYBL1, NF1, NOTCH1, NOTCH4, NRG1, NTRK1-3, NUTM1, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PPARG, PRKACA, PRKACB, PTEN, RAD51B, RAF1, RB1, RELA, RET, ROS1, SPO2, RSPO3, TERT

**Hinweise zur Probeneinsendung** weiterführende Informationen unter: <https://www.uniklinikum-jena.de/humangenetik/>

- Der Postversand erfolgt in die Sektion für Pathologie des UKJ
- Die DNA-/RNA-Isolierung aus FFPE-Material erfolgt ausschließlich in der Sektion für Pathologie des UKJ
- Sollten Sie weitere Fragen haben, so stehen wir selbstverständlich telefonisch jederzeit zur Verfügung: Frau Herrmann 9-396863

**Kostenübernahme**

- ASV-Fall (§116b SGB V):  ja  nein  teilstationär  
 privat  ambulant  
 stationär  
 Für privat versicherte Patienten liegt die Kostenübernahmeerklärung<sup>1</sup> ausgefüllt anbei

**Verantwortliche(r) Arzt/Ärztin** Stempel oder Druckschrift

Name:  
 Anschrift:  
 Telefon:

<sup>1</sup> Bitte nutzen Sie unser Formular unter: <https://www.uniklinikum-jena.de/humangenetik/Anforderungsscheine.html>

Datum, Unterschrift: .....