

Organübergreifende Auflistung von Analysen der Molekularpathologie

FoundationOne®CDx
FoundationOne®HEME

Tumor Profiling (Next Generation sequencing):

Mutationsanalysen / Translokationsnachweis/ Amplifikation etc.

- | | |
|---|--|
| <ul style="list-style-type: none"> ▪ Archer® Sarcoma Panel ²⁾ ▪ Archer® Myeloid Panel ²⁾ ▪ Archer® USZ Lymphoid Panel (custom design) ²⁾ ▪ Archer® SalvGlandDx Panel (custom design) ²⁾ ▪ Archer® NTRK 1-3 Panel ²⁾ ▪ Ion AmpliSeq™ TP53 Panel ²⁾ ▪ MelArrayDx ²⁾ | <ul style="list-style-type: none"> ▪ Oncomine™ TMB Assay (Mutationslast) ²⁾ ▪ Oncomine™ BRCA Assay ²⁾ ▪ Oncomine™ HRD Panel ²⁾ ▪ Oncomine™ Focus Assay Panel ²⁾ ▪ Oncomin^e™ Compr. Assay v3 ²⁾ ▪ Oncomine™ Lung cfDNA Assay ¹⁾ ▪ Oncomine™ Colon cfDNA Assay ¹⁾ ▪ Oncomine™ Breast cfDNA Assay ¹⁾ ▪ Oncomine™ Pan-Cancer cfNA Assay¹⁾ |
|---|--|

Die Detektionsgrenze (LOD) der Genotypisierung mittels Next Generation Sequencing liegt bei einer Varianten-Allelfrequenz (VAF) von ¹⁾ 0.1% (20 ng Input) bzw. ²⁾ 5%.

Einzelmutationsanalysen (PCR / Sanger-Sequenzierung):

- | | |
|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> ▪ AKT1 Ex 4 ▪ BRAF Ex 15; V600 ³⁾ ▪ CALR Ex 9 ▪ CEBPA Ex 1 ▪ CTNNB1 Ex 3 ▪ CXCR4 Ex 2 ▪ DNMT3A Ex 23 ▪ EGFR Ex 18, 19, 20 und 21 ▪ EGFR; T790M ³⁾ ▪ ERBB2 Ex 19 und 20 ▪ FLT3 Ex 14, 15 und 20; quantitativ und qualitativ (ausschliesslich Gefrier-/Frischprobe) <ul style="list-style-type: none"> ○ Erstdiagnose / Mutationssuche ○ Verlaufskontrolle ▪ FOXL2 Ex 1 ▪ GNA11 Ex 5 ▪ GNAQ Ex 5 ▪ GNAS Ex 8 ▪ H3F3A Ex 1 ▪ H3F3B Ex 1 ▪ HFE Ex 2 und 4 ▪ HRAS Ex 2, 3 und 4 ▪ ID3 Ex 1 ▪ IDH1 Ex 4 ▪ IDH2 Ex 4 | <ul style="list-style-type: none"> ▪ IgH-Mutationsstatus (B-CLL) ▪ JAK2 Ex 12 und 14; V617 ³⁾ ▪ KIT Ex 8, 9, 11, 13, 14, 17; D816 ³⁾ ▪ KRAS Ex 2, 3 und 4 ▪ MAP2K1 Ex 2, 3 und 6 ▪ MYD 88 Ex 5; L265 ³⁾ ▪ NRAS Ex 2, 3 und 4 ▪ PDGFRA Ex 12, 14 und 18 ▪ PIK3CA Ex 7, 9 und 20 ▪ PRNP Ex 2 ▪ RHOA Ex 2; G17 ³⁾ ▪ SF3B1 Ex 14 und 15 ▪ SRSF2 Ex 1 ▪ STAT3 Ex 20 und Ex 21 ▪ STAT5 Ex 16 ▪ TERT Promotor ▪ U2AF1 Ex 2 und 6 |
|---|---|

Die Detektionsgrenze (LOD) der Genotypisierung mittels Standard-PCR und DNA-Sequenzierung nach Sanger liegt bei einer Varianten-Allelfrequenz (VAF) von 5-10%, entsprechend einem Anteil von 10-20% an potenziell mutationstragenden Zellen.

³⁾ Für diese Hotspots stehen die sensitiven LNA- bzw. allelspezifische PCR-Ansätze (Detektionsgrenze 0,5-1% Varianten-Allelfrequenz (VAF) bzw. 1-2% an potenziell mutationstragenden Zellen) zur Verfügung.

Mikrosatellitenanalyse / Methylierungsstatus:

- **MMR-IHC**
- **MMR-PCR**: Bethesda-Panel + NR-21, NR-22 und NR-24 -> Bitte zusätzlich Normalgewebe (Paraffinblock od. Blut) einsenden
- **MLH1** (Methylierungsstatus)
- **MGMT** (Methylierungsstatus)