

Unterstrichene Textpassagen führen via Link zu Genlisten oder weiteren Informationen

Organübergreifende Auflistung von Analysen

FoundationOne[®]CDx (Bitte separates Formular beachten)

FoundationOne[®]HEME (Bitte separates Formular beachten)

Tumor Profiling (Next Generation sequencing):

Mutationsanalysen / Translokationsnachweis/ Amplifikation etc.

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

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

Hinweise zum Probenmaterial in Bezug zu den verschiedenen Analysen

Direkte Ansprechpersonen zu den verschiedenen Analysen