



### Molekularpathologische Untersuchungen

Auftraggeber/Einsender

Befundkopie an

Patienten-Etikette oder Patienten-Angaben

Name  
Vorname  
Geschlecht  
Geburtsdatum  
Strasse  
PLZ/Ort  
SV-Nummer  
Behandlung  stationär  ambulant  
PID  
FID

Rechnung an

Patient  
 Auftraggeber  
 Drittzahler

Informationen zur Probe

Paraffinblock  Blut  Leerschnitte  Anderes:

Probennummer \_\_\_\_\_ Entnahmedatum \_\_\_\_\_ Topographie \_\_\_\_\_  
Klinische Angaben, Diagnose, Vorbefunde (gegebenenfalls bitte beilegen)  
Fragestellung / Gen(e) von speziellem Interesse \_\_\_\_\_

Bei genetischen Untersuchungen können Überschussinformationen zu erblichen Eigenschaften entstehen. Gemäss **Bundesgesetz / Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG / GUMV)** muss die betroffene Person in verständlicher Form aufgeklärt werden. Mit diesem Auftrag bestätigt der Auftraggeber, die Patientin / den Patienten entsprechend aufgeklärt zu haben.

**HOTSPOT-ANALYSEN**

CTNNB1  MYD88 (by asPCR)  
 GNAS  falls positiv CXCR4 (by NGS)  
 H3F3A / H3F3B 2-4

**INFEKTIONSPATHOLOGIE**

\* Hepatitis E  
 HHV8  
 HPV (Nachweis inklusive Typisierung)  
 Treponema pallidum (IHC)  
 Mykobakterium tuberculosis & atypische Mykobakterien 5-10  
 (Nachweis inklusive Typisierung)

**MIKROSATELLITEN-ANALYSEN**

MMR-IHC 1-2  
 (MLH1, PMS2, MSH2, MSH6)  
 Idylla™ MSI (nur für Colon/Colorectal) 1-2  
 MLH1 Promoter-Methylierung 4-5  
 MSI-PCR (tumoragnostisch) 2-3  
 (Bethesda-Panel + NR21, NR22, NR24)  
Bitte zusätzlich Normalgewebe in Form von Paraffinblock oder Blut einsenden

**KLONALITÄTSNACHWEISE**

IGH (inkl. FR1, FR2, FR3 & IGK) 5-10  
 TCR (inkl. Beta & Gamma)  
 IGH-Mutationsstatus (inkl. CLL Subset Analyse)

**LIQUID BIOPSY (NGS)** EDTA: 2x 10mL STRECK: 2x 10mL <2 Std <7 Tage Raum temp.

Oncomine Precision Assay (cfOPA) 4-5  
 \* FoundationOne® Liquid CDx 10

**LIQUID BIOPSY (Oncobit PM ddPCR)** PAX: 1x 10mL STRECK: 1x 10mL <7 Tage Raum temp.

BRAF p.V600E (c.1799T>A)  GNA11 p.Q209L (c.626A>T)  NRAS p.Q61K (c.181C>A)  
 BRAF p.V600K (c.1798\_1799delinsAA)  GNAQ p.Q209P (c.626A>C)  NRAS p.Q61L (c.182A>T)  
 BRAF p.V600R (c.1798\_1799delinsAG)  GNAQ p.Q209L (c.626A>T)  NRAS p.Q61R (c.182A>G)  
 BRAF p.V600E2 (c.1799\_1800delinsAA)  SF3B1 p.R625H (c.1874G>A)  
 BRAF p.V600D (c.1799\_1800delinsAT)  SF3B1 p.R625C (c.1873C>T) 4-5

**TUMOR PROFILING MITTELS NEXT GENERATION SEQUENCING (NGS)**  (Stufen-) Diagnostik nach Leitlinien / Empfehlung der Fachgesellschaften  Erfordert zwingend klinische Angaben (Diagnose, Vorbefunde, Fragestellung, ...)

Archer FusionPlex USZ Sarcoma Panel v2 (Custom Panel) 5-10  Genfusionen, Fokus auf Weichteiltumore  
 Archer FusionPlex USZ SalvglandDx Panel v2 (Custom Panel) 5-10  Genfusionen, NR4A3-Expression & Hotspots, Fokus auf Speicheldrüsentumore  
 Archer FusionPlex USZ Kidney Panel (Custom Panel) 5-10  Genfusionen, Fokus auf Nierentumore (TFE3, TFEB, ...)  
 Archer VariantPlex Myeloid Panel 5-10  Myeloide Marker: Mutationen (LOD 5% VAF) & Strukturvarianten (zB. FLT3)  
 Archer VariantPlex USZ Lymphoid Panel (Custom Panel) 5-10  Lymphoide Marker: Mutationen (LOD 5% VAF) & Strukturvarianten (zB. IKZF1)  
 \* FoundationOne® Heme 10  Comprehensive Profiling hämatologischer Tumore, inkl. Fusionen, TMB, MSI  
 \* FoundationOne® CDx 10  Comprehensive Profiling solider Tumore, inkl. TMB, MSI & HRD (Ovarialkarzinom)  
 MelArray Dx 5-10  Mutationen in 190 Genen, CNVs, TMB, HLA, Fokus auf Melanome  
 Oncomine Precision Assay (OPA) 4-5  Prädiaktive Hotspots, CNVs & Fusionen (ALK, RET, ROS, NTRK), für Lunge, Colon, etc.  
 Oncomine Comprehensive Assay plus (OCAplus) 5-10  Erweitertes Panel für Hotspots, komplette Gene & CNVs, inkl. POLE, POLD1, sowie 50 HRR Gene inklusive BRCA1 & BRCA2, inkl. Exon Deletionen, ausserdem Detektion der Tumormutationslast, Wert in Mutationen pro Megabase, Genfusionen (ALK, RET, ROS, NTRK sowie 45 weitere) auf Anfrage  
 Methylation Array (inkl. MGMT promotor, 1p/19q Deletion & Board) 10-15  Infinium Methylation EPIC-Array, Vorstellung an neuropathologischem Tumorboard  
 \* Meningioma CNV Profiling 2-3  Nanopore-basierte shallow WGS Analyse von nativem bzw. fresh-frozen Material

**HEREDITÄRE ENDOKRINE TUMORE**

CDC73 5-10  Hyperparathyreoidismus-Kiefertumor Syndrom  
 MEN1 5-10  Multiple endocrine neoplasia type 1, früher Wermer Syndrom  
 RET 5-10  Familiäres Schilddrüsenkarzinom, FMTC  
 VHL 5-10  von Hippel-Lindau Syndrom  
 SDHx, MAX, TMEM127, FH, VHL, RET 5-10  Familiäres Paragangliom, Pheochromozytom  
 WHO Gen-Panel für endokrine Tumore 5-10

Bitte verwenden Sie das spezifische Einsendeformular (inkl. Leitfaden) <https://www.usz.ch/fachbereich/pathologie-molekularpathologie/angebot/molekulares-tumorprofiling/>  
 FDA zugelassen (SAS Akkreditierung beantragt)

ungefähre Bearbeitungszeit in Arbeitstagen  
 zusätzliche Informationen zu den Eigenschaften des jeweiligen Assays  
\* Analyse im nicht akkreditierten Bereich

## Einverständniserklärung für molekularpathologische Untersuchungen von Tumorgewebe und/oder Blut zur Suche nach somatischen Mutationen.

### Patient/in

Name: \_\_\_\_\_

Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Ich bestätige, dass ich im Rahmen einer medizinischen Beratung über die verschiedenen Aspekte der molekularpathologischen Untersuchung von Tumorgewebe und/oder zirkulierender Tumor-DNA in Blut (Liquid Biopsy) mittels Sequenzierung («Next Generation Sequencing», NGS) aufgeklärt wurde. Nähere Angaben dazu sind im beigefügten Informationsblatt „Informierte Zustimmung zu molekularpathologischen Untersuchungen bei erworbenen Erkrankungen“ aufgeführt. Ich habe diese verstanden und hatte die notwendige Bedenkzeit.

### Ich gebe mein Einverständnis für die Durchführung folgender Analysen:

- Next Generation Sequencing (NGS) Analysen  ja  nein

### Überschussinformationen:

- Sollte die Analyse Ergebnisse liefern, die auf vererbare Erkrankungen hindeuten, wünsche ich über diese Ergebnisse informiert zu werden.  ja  nein

Unterschrift Patient/in: \_\_\_\_\_ Ort und Datum: \_\_\_\_\_  
(oder gesetzliche Vertretung)

### Aufklärender Arzt:

Ich bestätige, die oben genannte(n) Person(en) gemäß dem geltenden Gendiagnostikgesetz (GUMG) über die genannte(n) genetische(n) Analyse(n) inklusive deren Einschränkungen aufgeklärt zu haben und die mir gestellten Fragen beantwortet zu haben.

Name: \_\_\_\_\_ Vorname: \_\_\_\_\_ Unterschrift: \_\_\_\_\_

Ort und Datum: \_\_\_\_\_ Stempel: \_\_\_\_\_

## **Einverständniserklärung für molekularpathologische Untersuchungen von Tumorgewebe und/oder Blut zur Suche nach somatischen Mutationen.**

### **Informierte Zustimmung zu molekularpathologischen Untersuchungen bei Tumorerkrankungen**

Das menschliche Erbgut besteht aus Desoxyribonukleinsäuren (DNS, englisch: DNA) und enthält rund 20'000 Gene, welche den Bauplan für die Strukturen und den Stoffwechsel des Körpers bilden. Das Erbgut ist in 23 Chromosomenpaaren organisiert, wovon ein Paar die Geschlechtschromosomen bildet (XX bei Frauen, XY bei Männern). Sowohl grössere strukturelle und numerische Chromosomenveränderungen, als auch kleine Veränderungen der DNS auf Genebene (Mutationen) können die Entstehung von Krankheiten, wie z.B. Krebserkrankungen, verursachen.

Dabei unterscheidet man vererbte Mutationen, die sich in der Keimbahn des Betroffenen befinden und an Nachkommen weitergegeben werden können, von erworbenen somatischen Mutationen und Chromosomenveränderungen, welche im Lauf des Lebens in Körperzellen eines bestimmten Gewebes neu entstehen. Solche somatischen Veränderungen werden nicht an die Nachkommen vererbt.

Ziel der durchgeführten molekularpathologischen Untersuchung ist es relevante somatische Mutationen oder Chromosomenveränderungen zu identifizieren, welche einen Einfluss auf die Diagnose, Prognose und/oder Therapie der Krebserkrankung haben könnten. Dabei werden in Abhängigkeit der Verdachtsdiagnose verschiedene Gene und/oder Chromosomen, bzw. das gesamte Erbgut aus dem betroffenen Gewebe bzw. dem Blut untersucht.

Die Verwendung der Next Generation Sequencing (NGS) Technologie erlaubt die gleichzeitige Analyse mehrerer Gene. Dabei steigt die Wahrscheinlichkeit Veränderungen zu identifizieren, deren Interpretation gemäss aktuellem Wissensstand noch unklar ist. Zudem kann in seltenen Fällen auch eine mögliche familiäre Veranlagung für verschiedene Krankheitsbilder zu Tage kommen (Überschussinformationen), welche situationsabhängig in einer spezialisierten genetischen Beratungsstelle abgeklärt werden sollte.

Genetische Untersuchungen sind freiwillig und bedürfen Ihrer formalen Einwilligung. Vor einer molekularpathologischen Untersuchung wird Sie Ihr Arzt über die Möglichkeiten, Konsequenzen und Grenzen einer molekularpathologischen Untersuchung aufklären und dabei folgende Punkte besprechen:

- medizinischer Nutzen, Art und Aussagekraft der Untersuchung
- Handhabung der Probe, sowie der genetischen Daten während und nach der Untersuchung (inklusive deren Aufbewahrung)
- die Möglichkeit, dass unerwartete Untersuchungsergebnisse zu erblichen Eigenschaften des Erbguts (Überschussinformationen) zutage kommen können und wie mit diesen Informationen umgegangen wird