

NGS Panel

Begleitinformation zum Auftragsschein, Hilfestellung zur Panelauswahl

NGS Panel (Stand 03/2024)

Hilfestellung für die Panelauswahl **BLAU:** Panel Hämatologie, **GRÜN:** Panel in Kooperation mit Molekularpathologie USZ)

Panel (Hämatologie)	Indikation	Untersuchte Gene/ Genabschnitte und Regionen	Material (gDNA aus EDTA)	Detektionsgrenze
AML	Vd.a. AML, ED AML (Screening bzgl. dem Vorliegen von prognostisch relevanten, pathogenen Mutationen vor einem Therapiestart)	<i>FLT3, NPM1, CEBPA, RUNX1, TP53, IDH1, IDH2, ASXL1, BCOR, DDX41, EZH2, SF3B1, SRSF2, STAG2, U2AF1, ZRSR2</i>	(PB*), KM	5%
AML MRD	AML-Verlauf (sofern Mutationen erfasst werden)	de novo Reagenzien = <i>NPM1, FLT3, NRAS, KRAS, IDH1, IDH2, CEBPA</i> sAML Reagenzien = <i>RUNX1, EZH2, SF3B1, SRSF2, U2AF1, TP53</i>	KM	0.10%
CHIP	Suche nach klonaler Hämatopoese	<i>ASXL1, CBL, CHEK2, DNMT3A, GNAS, GNB1, JAK2, PPM1D, RAD21, SF3B1, SRSF2, TET2, TP53</i>	PB	2%
Zytopenie	Ausschluss einer myeloischen Erkrankung als Ursache von Zytopenien Frage nach UBA1-Mutation (VEXAS-Syndrom)	<i>ASXL1, DNMT3A, GNAS, IDH2, SF3B1, SH2B3, SRSF2, TET2, TP53, U2AF1, UBA1</i>	PB	2%
MPN	V.a. MPN / MDS/MPN overlap Komplette kodierende Sequenz von JAK, MPL, CALR	<i>JAK2 (auch exon 12), CALR, MPL, ASXL1, EZH2, SRSF2, IDH1, IDH2, U2AF1, CSFR3, TET2, SF3B1, SETBP1</i>	PB	1%
CLL	CLL Erstdiagnose (Nachweis möglicher Resistenzmutationen sowie prognostisch und therapeutisch relevanter Mutationen)	<i>BCL2, BIRC3, BTK, NOTCH1, PLCG2, SF3B1, TP53</i>	PB, KM	1%
IGH B-Zell Klonalität	Klonalitätsnachweis bei allen B-Zellneoplasien, v.a. CLL und Plasmazellmyelom Nachweis von tumorspezifischen V(D)J-Sequenzen für eine allfällige MRD Untersuchung, Nachweis des IGHV Mutationsstatus bei CLL	<i>Multiplex PCR zur Amplifikation der schweren und leichten Immunglobulinkette Kappa und anschliessendem NGS (LymphoTrack Assay)</i>	PB, KM	2.5% aller B-Zellen Plasmazellen

*vorzugsweise KM, bei punctio sicca und Blastenausschwemmung >20% sinnvoll, wenn kein Knochenmark vorhanden

NGS Panel

Begleitinformation zum Auftragschein, Hilfestellung zur Panelauswahl

Panel*	Indikation	Untersuchte Gene/ Genabschnitte und Regionen	Material (gDNA aus EDTA)	Detektionsgrenze
lymphatisches Panel*	lymphatische Neoplasien	ARAF, ARID1A, BCL2, BIRC3, BRAF, BTK, CARD11, CCND1, CCND2, CD28, CD79B, CDKN2A, CREBBP, CXCR4, DNMT3A, EGR2, EP300, ETV6, EZH2, FBXW7, FOXO1, HRAS, ID3, IDH1, IDH2, IKZF1, JAK1, JAK2, JAK3, KLF2, KMT2D, KRAS, MAP2K1, MEF2B, MYC, MYD88, NOTCH1, NOTCH2, NRAS, PHF6, PLCG1, PLCG2, POT1, PRDM1, PTPRD, RHOA, SAMHD1, SF3B1, SOCS1, SPEN, STAT3, STAT5B, STAT6, TCF3, TET2, TNFAIP3, TNFRSF14, TP53, XPO1	KM, Biopsie	5% bei Erstdiagnose, im Verlauf bei bek. Varianten 1%
myeloisches Panel*	myeloische Neoplasien	ABL1, ANKED26, ASXL1, ATRX, BCOR, BCROL1, BRAF, BTK, CALR, CBL, CBLB, CBLC, CCND2, CDKN2A, CEBPA, CSF3R, CUX1, CXCR4, DCK, DDX41, DHX15, DNMT3A, ETNK1, ETV6, EZH2, FBXW7, FLT3, GATA1, GATA2, GNAS, HRAS, IDH1, IDH2, IKZF1, JAK2, JAK3, KDM6A, KIT, KRAS, LUC7L2, MAP2K1, PTPN11, RAD21, RBBP6, RUNX1, SETB1, SF3B1, SH2B3, SLC29A1, SIMCA1, SMC3, SRSF2, STAG2, STAT3, TET2, TP53, U2AF1, U2AF2, WT1, XPO1, ZRSR2	KM, Biopsie	5% bei Erstdiagnose, im Verlauf bei bek. Varianten 1%

*Kooperation mit dem Institut für Molekularpathologie

KM: Knochenmark, PB: Peripheres Blut