

Probeneinsendung:

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

Anatomischer Entnahmeort: Ovarial-CA Lungen-CA **Mikrodissektion:** nein ja (immer, wenn Tumoranteil $\leq 90\%$) Mamma-CA Colon-CA Sonstiges: **Tumorzellgehalt i. d. Probe** (in %):DNA aus Gewebe (FFPE): isoliert am: DNA-Konz.: ng/ μ l R-Wert: DNA-Menge: μ lBitte nicht ausfüllen:

Laboreingang am Labor-Nr.: Anmerkungen:

Hinweis: Eine SNV-Analyse wird **nur** für die angeforderten Gene durchgeführt. Eine spezifische Genauswahl ist möglich (s. Seite 2). Für mit * markierte Gene erfolgt eine vollständige Sequenzierung aller Exons, andernfalls nur von bestimmten **Hotspots**, d.h. einzelne Exons sind nicht bzw. nicht vollständig abgedeckt. **CNV-/ Fusionsanalysen auf Basis der NGS-Daten sind nicht ausreichend validiert und müssen durch eine FISH-Untersuchung bestätigt werden, welche bei Bedarf durch Sie angefordert werden muss (siehe Anforderungsschein molekulare Zytogenetik/ Patho-FISH;** methodisch-bedingt sind NGS-Nebenbefunde bei CNV-/Fusionsanalysen möglich). Die Bearbeitungszeit nach Eingang der DNA/ RNA in unser Labor beträgt ca. 2 Wochen. [CNV: Kopienzahlveränderung, F: Fusion/ Translokation, SNVs: Single Nucleotide Variations]

 Nachforderung (NGS an identischem Material bereits erfolgt, keine erneute DNA-/RNA-Isolierung nötig)/ **spezifischer Auftrag (s.u.)**
Brustkrebs/ Ovarialkarzinom (bei Bedarf FISH auf *BRCA1/2, CCNE1-, FLT3-CNV*)

 NGS-Diagnostik: *BRCA1*/BRCA2** *PIK3CA* *ARID1A, ATM, BRCA1*/BRCA2*, CCNE1, ERBB2, KRAS, PIK3CA, TP53**
Cholangiozelluläres Karzinom (CCC) (bei Bedarf FISH auf *FGFR2-Veränderungen*)

 NGS-Diagnostik: *BRAF, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, IDH1, IDH2, TP53** *ARID1A, BAP1*, EGFR, KRAS, MET, PIK3CA*
Gastrointestinale Stromatumore (GIST) (bei Bedarf FISH auf *NTRK-Fusion*)

 NGS-Diagnostik: *BRAF, KIT, PDGFRA, PIK3CA, NF1, TP53** *BRAF, CTNNB1, GNAQ, GNA11, IDH1, KIT, KRAS, MAP2K1, NF1, NRAS, NTRK1-3, PIK3CA, PDGFRA*
Kolorektal-/ Magen-/ Endometriumkarzinom (bei Bedarf FISH auf *ERBB2-, (FLT3)-CNV* und *ALK-, NTRK-, RET-, ROS-Fusion*)

 NGS-Diagnostik: *ARID1A, BRAF, ERBB2, HRAS, KRAS, MLH1*, MSH2, MSH6*, NRAS, PIK3CA, PMS2, SMAD4, TP53**
 AKT1, ALK, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB4, FGFR1, FGFR2, FGFR3, MAP2K1, MET, NOTCH1, POLE, PTEN, STK11*
Leberkarzinom/ -adenom (bei Bedarf FISH *ALK-Fusion, MET-CNV*)

 NGS-Diagnostik: *ALK, CTNNB1, GNAS, HNF1A, IDH1/2, JAK1, KRAS, MET, STAT3, (TERT)*
Lungenkarzinom (bei Bedarf FISH auf *ALK-, NTRK-, RET-, ROS1-Fusion/Inversion* und *MET-, EGFR-, ERBB2-, FGFR-, (FLT3)-CNV*; problematisch: *MET* E14-skipping: ggf. Versand)

 NGS-Diagnostik: *ALK, BRAF, DDR2, EGFR, ERBB2, KRAS, MAP2K1, MET, NRAS, NTRK1-3, PIK3CA, RET, ROS1, TP53**
 AKT1, ERBB4, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, HRAS

 Sangersequenzierung-gezielt: *EGFR: T790M*
Malignes Melanom/ Aderhautmelanom (bei Bedarf FISH auf *ERBB2, KIT* und *CCND1-CNV*)

 NGS-Diagnostik: *BRAF, CCND1, CDKN2A, CTNNB1, GNAQ, GNA11, HRAS, IDH1, KIT, KRAS, MAP2K1, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, TP53*, (TERT)*

 Sangersequenzierung-gezielt: *BRAF*

Pankreaskarzinom (bei Bedarf FISH auf <i>BRCA1/2</i> -CNV bzw. <i>FGFR2</i> -Veränderungen)
NGS-Diagnostik: <input type="checkbox"/> <i>ATM, BRCA1*/BRCA2*, CDK12, CDKN2A, FGFR2, GNAS, KRAS, SMAD4, TP53*</i>
Prostata- und Urothelkarzinom (bei Bedarf FISH auf <i>BRCA1/2</i> -CNV)
NGS-Diagnostik: <input type="checkbox"/> <i>BRCA1*/BRCA2*</i> <input type="checkbox"/> <i>ARID1A, ATM, CDK12, CDKN2A, DDR2, EGFR, FGFR3, KRAS, HRAS, PIK3CA, TP53*</i>
Schilddrüsenkarzinome (bei Bedarf FISH auf <i>RET</i> -Fusion)
NGS-Diagnostik: <input type="checkbox"/> <i>BRAF, HRAS, KRAS, NRAS, RET, TP53* (TERT)</i>
Tumore des Nervensystems
NGS-Diagnostik: <input type="checkbox"/> <i>BRAF, CTNNB1, EGFR, H3F3A, IDH1, IDH2, RET, TP53*</i>
Weichteil- und Knochentumore (bei Bedarf FISH auf <i>MDM2</i> -CNV)
NGS-Diagnostik: <input type="checkbox"/> <i>BRAF, CTNNB1, IDH1, IDH2, GNAS, GNAQ, H3F3A, KIT</i> <input type="checkbox"/> <i>MDM2</i>
Solide Tumore (unklarer histogenetischer Zuordnung)
NGS-Diagnostik: <input type="checkbox"/> <i>AKT1, ALK, BRAF, CTNNB1, EGFR, ERBB2, ERBB3, ESR1, FOXL2, GNA11, GNAQ, GNAS, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MET, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, RAF1, RET, TP53*</i>
Hämatookologie (bei Bedarf FISH auf <i>JAK2</i> -, <i>MYC</i> -CNV)
NGS-Diagnostik: <input type="checkbox"/> <i>BRAF, HRAS, JAK2, KIT, MYD88, MYC</i>
Mikrosatelliteninstabilität (MSI)
<input type="checkbox"/> MSI <input type="checkbox"/> methylierungssensitive MLPA der Gene <i>MLH1, MSH2/6, PMS2</i> (einschl. <i>BRAF</i> -Mut. V600E)
Sonstiges/ spezielle Genanforderung (s.u. Genauflistung):
<input type="checkbox"/> <i>NTRK1-3</i>

Alle Gene im NGS-Panel (161)

DNA-basierte Mutationsanalyse: Single Nucleotide Variations (SNVs), Copy Number Variations (CNV)

* Komplettssequenzierung (alle anderen: einzelne Exons nicht bzw. nicht vollständig abgedeckt), ** 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"/> FGFR1** | <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"/> CTNNB1 | <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

- | | | | | | | |
|--------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|--------------------------------|----------------------------------|---------------------------------|--------------------------------|
| <input type="checkbox"/> AKT2 | <input type="checkbox"/> CDKN2A | <input type="checkbox"/> ETV4 | <input type="checkbox"/> JAK2 | <input type="checkbox"/> NOTCH1 | <input type="checkbox"/> PIK3CA | <input type="checkbox"/> RB1 |
| <input type="checkbox"/> ALK | <input type="checkbox"/> EGFR | <input type="checkbox"/> ETV5 | <input type="checkbox"/> KRAS | <input type="checkbox"/> NOTCH4 | <input type="checkbox"/> PPARG | <input type="checkbox"/> RELA |
| <input type="checkbox"/> AR | <input type="checkbox"/> ERBB2 | <input type="checkbox"/> FGFR1 | <input type="checkbox"/> MDM4 | <input type="checkbox"/> NRG1 | <input type="checkbox"/> PRKACA | <input type="checkbox"/> RET |
| <input type="checkbox"/> AXL | <input type="checkbox"/> ERBB4 | <input type="checkbox"/> FGFR2 | <input type="checkbox"/> MET | <input type="checkbox"/> NTRK1-3 | <input type="checkbox"/> PRKACB | <input type="checkbox"/> ROS1 |
| <input type="checkbox"/> BRAF | <input type="checkbox"/> ERG | <input type="checkbox"/> FGFR3 | <input type="checkbox"/> MYB | <input type="checkbox"/> NUTM1 | <input type="checkbox"/> PTEN | <input type="checkbox"/> RSP02 |
| <input type="checkbox"/> BRCA1 | <input type="checkbox"/> ESR1 | <input type="checkbox"/> FGR | <input type="checkbox"/> MYBL1 | <input type="checkbox"/> PDGFRA | <input type="checkbox"/> RAD51B | <input type="checkbox"/> RSP03 |
| <input type="checkbox"/> BRCA2 | <input type="checkbox"/> ETV1 | <input type="checkbox"/> FLT3 | <input type="checkbox"/> NF1 | <input type="checkbox"/> PDGFRB | <input type="checkbox"/> RAF1 | <input type="checkbox"/> TERT |

Pathologische Analysen (im Zusammenhang mit molekularpathologischer Diagnostik):

 Immunhistochemie (bei V.a. HNPCC)**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 – aus diesem Grund bitte die Anforderung für die entsprechende Diagnostik an die Sektion für Pathologie senden.
- Sollten Sie weitere Fragen haben, so stehen wir selbstverständlich telefonisch jederzeit zur Verfügung: Frau Dr. Mrasek 9-396860

Kostenübernahme

- Ü-Schein Nr 10 stationär
- Privat teilstationär
- ASV-Fall (§116b SGB V): ja nein ambulant

Verantwortliche(r) Arzt/Ärztin Stempel oder Druckschrift

Name:

Anschrift:

Telefon:

- Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen liegt ausgefüllt anbei
- Einwilligungserklärung zur Durchführung genetischer Analysen liegt beim einsendenden Arzt vor
- Für privat versicherte Patienten liegt die Kostenübernahmeerklärung¹ ausgefüllt anbei

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

Hinweis: Genetische Untersuchungen (mit Ü-Schein) belasten nicht das Budget des einsendenden Arztes.

Datum, Unterschrift: