

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

Bitte 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)

* Kompletzsequenzierung (alle anderen: einzelne Exons nicht bzw. nicht vollständig abgedeckt), ** CNV-Analyse

- | | | | | | | |
|---|--|--|---|--|--|--|
| <input type="checkbox"/> <i>AKT1**</i> | <input type="checkbox"/> <i>CDK4**</i> | <input type="checkbox"/> <i>FBXW7</i> | <input type="checkbox"/> <i>JAK2</i> | <input type="checkbox"/> <i>MTOR</i> | <input type="checkbox"/> <i>PIK3R1</i> | <input type="checkbox"/> <i>ROS1</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>AKT2**</i> | <input type="checkbox"/> <i>CDK6**</i> | <input type="checkbox"/> <i>FGF19**</i> | <input type="checkbox"/> <i>JAK3</i> | <input type="checkbox"/> <i>MYC**</i> | <input type="checkbox"/> <i>PMS2</i> | <input type="checkbox"/> <i>SETD2</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>AKT3**</i> | <input type="checkbox"/> <i>CDKN1B*</i> | <input type="checkbox"/> <i>FGF3**</i> | <input type="checkbox"/> <i>KDR</i> | <input type="checkbox"/> <i>MYCL**</i> | <input type="checkbox"/> <i>POLE*</i> | <input type="checkbox"/> <i>SF3B1</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>ALK**</i> | <input type="checkbox"/> <i>CDKN2A**</i> | <input type="checkbox"/> <i>FGFR1**</i> | <input type="checkbox"/> <i>KDR</i> | <input type="checkbox"/> <i>MYCN**</i> | <input type="checkbox"/> <i>PPARG**</i> | <input type="checkbox"/> <i>SLX4*</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>AR**</i> | <input type="checkbox"/> <i>CDKN2B*/**</i> | <input type="checkbox"/> <i>FGFR2**</i> | <input type="checkbox"/> <i>KIT**</i> | <input type="checkbox"/> <i>MYD88</i> | <input type="checkbox"/> <i>PPP2R1A</i> | <input type="checkbox"/> <i>SMAD4</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>ARAF</i> | <input type="checkbox"/> <i>CHEK1</i> | <input type="checkbox"/> <i>FGFR3**</i> | <input type="checkbox"/> <i>KNSTRN</i> | <input type="checkbox"/> <i>NBN*</i> | <input type="checkbox"/> <i>PTCH1*</i> | <input type="checkbox"/> <i>SMARCA4*</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>ARID1A*</i> | <input type="checkbox"/> <i>CHEK2</i> | <input type="checkbox"/> <i>FGFR4**</i> | <input type="checkbox"/> <i>KRAS**</i> | <input type="checkbox"/> <i>NF1</i> | <input type="checkbox"/> <i>PTEN</i> | <input type="checkbox"/> <i>SMARCB1</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>ATM</i> | <input type="checkbox"/> <i>CREBBP*</i> | <input type="checkbox"/> <i>FLT3</i> | <input type="checkbox"/> <i>MAGOH</i> | <input type="checkbox"/> <i>NF2*</i> | <input type="checkbox"/> <i>PTPN11</i> | <input type="checkbox"/> <i>SMO</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>ATR</i> | <input type="checkbox"/> <i>CSF1R</i> | <input type="checkbox"/> <i>FOXL2</i> | <input type="checkbox"/> <i>MAP2K1</i> | <input type="checkbox"/> <i>NFE2L2</i> | <input type="checkbox"/> <i>RAC1</i> | <input type="checkbox"/> <i>SPOP</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>ATRX*</i> | <input type="checkbox"/> <i>CTNNB1</i> | <input type="checkbox"/> <i>GATA2</i> | <input type="checkbox"/> <i>MAP2K2</i> | <input type="checkbox"/> <i>NOTCH1</i> | <input type="checkbox"/> <i>RAF1</i> | <input type="checkbox"/> <i>SRC</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>AXL**</i> | <input type="checkbox"/> <i>DDR2</i> | <input type="checkbox"/> <i>GNA11</i> | <input type="checkbox"/> <i>MAP2K4</i> | <input type="checkbox"/> <i>NOTCH2</i> | <input type="checkbox"/> <i>RAD50</i> | <input type="checkbox"/> <i>STAT3</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>BAP1*</i> | <input type="checkbox"/> <i>EGFR**</i> | <input type="checkbox"/> <i>GNAQ</i> | <input type="checkbox"/> <i>MAPK1</i> | <input type="checkbox"/> <i>NOTCH3</i> | <input type="checkbox"/> <i>RAD51</i> | <input type="checkbox"/> <i>STK11</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>BRAF**</i> | <input type="checkbox"/> <i>ERBB2**</i> | <input type="checkbox"/> <i>GNAS</i> | <input type="checkbox"/> <i>MAX</i> | <input type="checkbox"/> <i>NRAS</i> | <input type="checkbox"/> <i>RAD51B</i> | <input type="checkbox"/> <i>TERT**</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>BRCA1*</i> | <input type="checkbox"/> <i>ERBB3</i> | <input type="checkbox"/> <i>H3F3A</i> | <input type="checkbox"/> <i>MDM2**</i> | <input type="checkbox"/> <i>NTRK1**</i> | <input type="checkbox"/> <i>RAD51C*</i> | <input type="checkbox"/> <i>TOP1</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>BRCA2*</i> | <input type="checkbox"/> <i>ERBB4</i> | <input type="checkbox"/> <i>HIST1H3B</i> | <input type="checkbox"/> <i>MDM4**</i> | <input type="checkbox"/> <i>NTRK2**</i> | <input type="checkbox"/> <i>RAD51D*</i> | <input type="checkbox"/> <i>TP53*</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>BTK</i> | <input type="checkbox"/> <i>ERCC2</i> | <input type="checkbox"/> <i>HNF1A</i> | <input type="checkbox"/> <i>MED12</i> | <input type="checkbox"/> <i>NTRK3**</i> | <input type="checkbox"/> <i>RB1</i> | <input type="checkbox"/> <i>TSC1*/**</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>CBL</i> | <input type="checkbox"/> <i>ESR1**</i> | <input type="checkbox"/> <i>HRAS</i> | <input type="checkbox"/> <i>MET**</i> | <input type="checkbox"/> <i>PALB2*</i> | <input type="checkbox"/> <i>RET</i> | <input type="checkbox"/> <i>TSC2*/**</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>CCND1-3**</i> | <input type="checkbox"/> <i>EZH2</i> | <input type="checkbox"/> <i>IDH1</i> | <input type="checkbox"/> <i>MLH1*</i> | <input type="checkbox"/> <i>PDGFRA**</i> | <input type="checkbox"/> <i>RHEB</i> | <input type="checkbox"/> <i>U2AF1</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>CCNE1**</i> | <input type="checkbox"/> <i>FANCA*</i> | <input type="checkbox"/> <i>IDH2</i> | <input type="checkbox"/> <i>MRE11A*</i> | <input type="checkbox"/> <i>PDGFRB**</i> | <input type="checkbox"/> <i>RHOA</i> | <input type="checkbox"/> <i>XPO1</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>CDK12*</i> | <input type="checkbox"/> <i>FANCD2</i> | <input type="checkbox"/> <i>IGF1R**</i> | <input type="checkbox"/> <i>MSH2</i> | <input type="checkbox"/> <i>PIK3CA**</i> | <input type="checkbox"/> <i>RICTOR**</i> | |
| <input type="checkbox"/> <i>CDK2**</i> | <input type="checkbox"/> <i>FANCI*</i> | <input type="checkbox"/> <i>JAK1</i> | <input type="checkbox"/> <i>MSH6*</i> | <input type="checkbox"/> <i>PIK3CB**</i> | <input type="checkbox"/> <i>RNF43*</i> | |

RNA-basierte Mutationsanalyse: Translokationen/Genfusionen

- | | | | | | | |
|---------------------------------------|--|---------------------------------------|---------------------------------------|---|--|---------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> <i>AKT2</i> | <input type="checkbox"/> <i>CDKN2A</i> | <input type="checkbox"/> <i>ETV4</i> | <input type="checkbox"/> <i>JAK2</i> | <input type="checkbox"/> <i>NOTCH1</i> | <input type="checkbox"/> <i>PIK3CA</i> | <input type="checkbox"/> <i>RB1</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>ALK</i> | <input type="checkbox"/> <i>EGFR</i> | <input type="checkbox"/> <i>ETV5</i> | <input type="checkbox"/> <i>KRAS</i> | <input type="checkbox"/> <i>NOTCH4</i> | <input type="checkbox"/> <i>PPARG</i> | <input type="checkbox"/> <i>RELA</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>AR</i> | <input type="checkbox"/> <i>ERBB2</i> | <input type="checkbox"/> <i>FGFR1</i> | <input type="checkbox"/> <i>MDM4</i> | <input type="checkbox"/> <i>NRG1</i> | <input type="checkbox"/> <i>PRKACA</i> | <input type="checkbox"/> <i>RET</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>AXL</i> | <input type="checkbox"/> <i>ERBB4</i> | <input type="checkbox"/> <i>FGFR2</i> | <input type="checkbox"/> <i>MET</i> | <input type="checkbox"/> <i>NTRK1-3</i> | <input type="checkbox"/> <i>PRKACB</i> | <input type="checkbox"/> <i>ROS1</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>BRAF</i> | <input type="checkbox"/> <i>ERG</i> | <input type="checkbox"/> <i>FGFR3</i> | <input type="checkbox"/> <i>MYB</i> | <input type="checkbox"/> <i>NUTM1</i> | <input type="checkbox"/> <i>PTEN</i> | <input type="checkbox"/> <i>RSPO2</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>BRCA1</i> | <input type="checkbox"/> <i>ESR1</i> | <input type="checkbox"/> <i>FGR</i> | <input type="checkbox"/> <i>MYBL1</i> | <input type="checkbox"/> <i>PDGFRA</i> | <input type="checkbox"/> <i>RAD51B</i> | <input type="checkbox"/> <i>RSPO3</i> |
| <input type="checkbox"/> <i>BRCA2</i> | <input type="checkbox"/> <i>ETV1</i> | <input type="checkbox"/> <i>FLT3</i> | <input type="checkbox"/> <i>NF1</i> | <input type="checkbox"/> <i>PDGFRB</i> | <input type="checkbox"/> <i>RAF1</i> | <input type="checkbox"/> <i>TERT</i> |

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. Pentzold 9-396861

Kostenübernahme Ü-Schein Nr 10 Privat **ASV-Fall** (§116b SGB V): ja nein 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 anbei¹ Bitte nutzen Sie unser Formular unter: <https://www.uniklinikum-jena.de/humangenetik/Anforderungsscheine.html>**Verantwortliche(r) Arzt/Ärztin** Stempel oder Druckschrift

Name:

Anschrift:

Telefon:

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

Datum, Unterschrift: