

Molekularpathologisches Leistungsspektrum des MPZ (Institut für Pathologie, Universitätsklinikum Heidelberg)

I. Onkologische Diagnostik

A) Fokussierte Next-Generation Sequenzierung

(Geräte: 2x IonTorrent PGM, 1x IonTorrent Proton)

Alle Gen-Panels sind an Formalin-fixiertem und Paraffin-eingebettetem Gewebe etabliert und für dieses Gewebe validiert. Die Panels werden in regelmäßigen Abständen an neueste wissenschaftliche Erkenntnisse angepasst. Die durchschnittliche TAT beträgt 7 Werkstage.

- **Tumorübergreifendes Panel 1** (Hotspot-Bereiche in 50 Genen, 207 Amplikons)
- **Tumorübergreifendes Panel 2** (410 Gene, 16.000 Amplikons)
- **Tumorspezifische Panels** für:
 - Kolorektales Karzinom
 - Kopf-Hals-Tumoren
 - Lungentumoren einschließlich der simultanen Detektion von ALK/ROS1/RET und NTRK1 Fusionen
 - Mammakarzinom
 - Pankreaskarzinom
 - Leber-Tumoren (HCC und CC)
- **Abberationsspezifische Panels** für:
 - BRCA1/2
 - NTRK1-3 Fusionen

B) Sanger-/Pyro-Sequenzierung

Singuläre Genanalysen:

- BRAF (Exon 15; V600)
- DDR2 (Exons 6, 9, 18)
- EGFR (Exons 18, 19, 20, 21)
- EML4-ALK (V1, V2, V3)
- GNA11 (Exon 5)
- GNAQ (Exon 5)
- GNAS1 (Exons 8, 9)
- KIT (Exons 9, 11, 13, 14, 17,18)
- K-RAS (Exons 2 – 4; Codons 12, 13, 59, 61, 117, 146)
- N-RAS (Exons 2 – 4; Codons 12, 13, 59, 61, 117, 146)
- PDGFR α (Exons 12, 18)
- PIK3CA (Exons 1, 5, 7, 9, 20)
- PTEN (Exons 1 – 9)

- RET (Exons 11, 16)
- β -Catenin (Exon 3, 7, 8)

Zusätzliche Genanalysen sind an FFPE-Gewebeproben innerhalb von 2 Wochen qualitätsgesichert etablierbar.

C) In *situ* Hybridisierung (ISH)

Singuläre Genanalysen:

- ALK split-FISH
- CD274 (PDCD1LG1, PDL1)-FISH
- CDK4-FISH
- CDKN2A (p16, ARF)-FISH
- EGFR-FISH
- ETV6 split-FISH
- FGFR1-FISH
- FGFR2 split FISH
- FGFR2-FISH
- FGFR3 split FISH
- HER2-CISH
- KRAS-FISH
- MAML2-split-FISH
- MDM2-CISH
- MET-FISH
- NUT-BRD4 Fusion-FISH
- PML-RARA Fusion-FISH
- RET-split-FISH
- ROS1-split- FISH

Zusätzliche Genanalysen sind an FFPE-Gewebeproben innerhalb von 2 Wochen qualitätsgesichert etablierbar.

D) Diagnostische Aberrationen bei Weichgewebs- und Knochentumoren

a. RT-PCR (Fusions-Transkript)

- ASPSCR1-TFE3 (Alveoläres Weichgewebssarkom)
- EWS-ATF1 (Klarzellsarkom)
- JAZF1-JJAZ1 (Endometriales Stromasarkom)
- PAX3/7-FKHR (Alveoläres Rhabdomyosarkom)
- SS18(SYT)-SSX1/2/4 (Synoviales Sarkom)
- TLS/EWS-CHOP Myxoides/ rundzelliges Liposarkom

b. In *situ* Hybridisierung (ISH)

- CHOP split-CISH (Myxoides/rundzelliges Liposarkom)
- EWS split-CISH (Ewing-Sarkom, peripherer neuroektodermaler Tumor, Klarzellsarkom)
- EWS split-FISH (Ewing-Sarkom, peripherer neuroektodermaler Tumor, Klarzellsarkom)
- FUS split-FISH (Myxoides/rundzelliges Liposarkom)
- NR4A3 split-FISH (Extraskellettales myxoides Chondrosarkom)
- SYT split-CISH (Synoviales Sarkom)
- TFE3 split-FISH (Alveoläres Weichgewebssarkom)
- USP6 split-FISH (Primäre aneurysmale Knochenzyste)
- WT1 split-FISH (DSRCT)
- YWHAE split-FISH (Endometriales Stromasarkom)

II. Hämatologische Diagnostik

- API2-MALT1 [t(11;18)]
- BCR-ABL [t(9;22); ohne e19/a2]
- BCR-ABL fusion-FISH
- c-Myc-IGH fusion-FISH
- IgH-Rearrangement (Klonalitätsanalyse B-Zell-Lymphom)
- JAK2 [c.1849G>T, p.V617F]
- TCR γ -Rearrangement (Klonalitätsanalyse T-Zell-Lymphom)
- Zyklin D1-CISH

III. Infektionsdiagnostik

- Bartonella henselae
- Borrelia burgdorferi
- Epstein-Barr-Virus (EBV; PCR und in situ Hybridisierung)
- Hepatitis-B-Virus (HBV)
- Hepatitis-C-Virus (HCV)
- Humane Papillom-Viren (HPV; Subtypisierung)
- Humanes Herpes-Simplex-Virus (HSV1 und 2)
- Humanes Herpes-Virus 8 (HHV8)
- Leishmania spp.
- Mycobacterium tuberculosis Komplex
- Pan-Mykobakterien (HSP65-Gen)
- Tropheryma whippelii
- Yersinia enterocolitica/pseudotuberculosis
- Zytomegalie-Virus (CMV)