

## Molekularpathologische Untersuchungen

### Einsendeadresse

Universitätsspital Basel  
Institut für Medizinische Genetik und Pathologie  
Schönbeinstrasse 40, 4031 Basel

### Information / Kontakt

Dr. Ilaria Alborelli  
Tel. +41 61 265 27 57  
molpath@usb.ch  
Interne Nummer/Etikette

<b>Patient*in</b>		
Name/Vorname		
Geburtsdatum	Geschlecht <b>M / W</b>	
Adresse		
PLZ	Ort	
Datum		
Krankenkasse		
Externe Proben-Nr.	Tumortyp	
Material: Paraffin Blut unfixiert Zytologie Surepath		
Auftraggeber		
Rechnung an		
Befundkopie an	Patient*in	Auftraggeber

### NGS/Parallelesequenzierung ⌚ 5-12 Tage Gene/Exone: <http://pathologie.unispital-basel.ch>

**Lunge** (EGFR, KRAS, BRAF, HER2, STK11, KEAP1 und weitere Gene des Oncomine™ Precision Extended Assay GX o. Äq.\*)  
**Falls keine Mutationen:** Fusionen + MET Exon 14 Skip. (Archer™Fusion\* ALK, ROS1, NRG1, RET, NRG1, NTRK1/2/3)

#### Zusätzlich PD-L1 Immunhistochemie

**Lunge Fusionen** (Archer™ FusionPlex™ oder Oncomine™ Precision Extended Assay\* mit z.B. ALK, ROS1, NRG1, RET, NTRK1/2/3)

**Endometrium** (TP53, POLE + weitere Gene des Oncomine™ Comprehensive v3 Assay)

**Kolon** (KRAS, NRAS, BRAF, PIK3CA, POLE + weitere Gene des Oncomine™ Precision Extended Assay GX o. Äq.\*)

**GIST** (KIT, PDGFRA, BRAF + weitere Gene des Oncomine™ Precision Extended Assay GX o. Äq.\*)

**Mamma** (PIK3CA, ESR1, AKT1, PALB2, BRCA1/2 + weitere Gene des Oncomine™ Comprehensive v3 Assay)

**Melanom** (BRAF, NRAS, KIT, MAP2K1, TERT, NF1, GNAQ, GNA11, BAP1 + weitere Gene des Melanom-Panels - 33 Gene)

**Ovar** (BRCA1/2, TP53 und Gene des des Oncomine™ Comprehensive v3 Assay) **HRD Bestimmung**

**Prostata/Pankreas** (BRCA1/2, ATM, CDK12, SPOP, KRAS, TP53 und weitere Gene des Oncomine™ Comprehensive v3 Assay)

**Urothel/Harnblase** (FGFR2/3, PIK3CA + Gene des Oncomine™ Precision Extended Assay GX und FGFR2/3 Fusionen mit Archer™)

**Cholangiozellulär/Gallenblase** (IDH1/2, BRAF + Gene des Oncomine™ Comprehensive v3 Assay und FGFR2 Fusionen mit Archer™)

**Lymphom/ALL Panel** (172 Gene, u.a. KMT2D, EZH2, CXCR4, TP53, CD79A, CD79B, NOTCH1)

**Fusionen z.B Sarkome** (RNA, Archer™ FusionPlex™-137 Gene wie NTRK1/2/3, FGFR2/3 auch mit unbekanntem Fusionspartner)

**Schilddrüse nicht-medullär** (BRAF, TERT-Promotor, TP53 und andere Gene des Schilddrüsen-Panels - 33 Gene)

**Schilddrüse medullär** (RET und andere Gene des Oncomine™ Precision Extended Assay GX)

**Tumormutationslast (TMB)** (Wert in Mutationen pro Megabase, Oncomine™ Comprehensive Assay Plus) \*je nach DNA/RNA Menge

<b>Oncomine™ Comprehensive v3</b>	DNA: 146 Gene mit 43 CNV	RNA: 137 Gene Archer Fusion™*
<b>Oncomine™ Comprehensive Assay Plus</b>	DNA: 498 Gene mit 333 CNV + TMB, HRD, MSI	RNA: 137 Gene Archer Fusion™*
<b>Oncomine™ Childhood Panel</b>	DNA: 136 Gene (z.B. DICER1, MYOD1) mit 28 CNV	RNA: 91 Gene mit Fusionspartner

### Hirntumore, Weichteiltumore, Nervenscheidentumore, CUP-Syndrom (Genom-weites Methylom, u.a.)

**Illumina® Methylation EPIC Array** (genomweite Methylierung, chromosomales Kopienzahlprofil; 500 ng DNA; ⌚ 2-3 Wochen)

**Methylation Classifier:** Brain tumor Meningioma (Dignität) Sarcoma + PNST CUP-Syn. (Primariusuche, epidip.org)

**Nanopore Tumor-Schnelltest** (⌚ 2 Tage), nativ oder in SurePath/ThinPrep (kein FFPE), immer mit EPIC

**MGMT Methylierung Schnelltest** (⌚ 3 Tage), immer mit EPIC

<b>Einzelne Gene/Varianten ⌚ 5 Tage</b>		Tumorzellgehalt mind. 30%; TaqMan Assays (#) für Tumorzellgehalt <5%		
<b>BRAF</b> (p.V600E)#	<b>BRAF</b> (p.V600E/K/R)#	<b>BRAF</b> (Ex 11,15)	<b>CTNNB1</b> (Ex 3)	<b>GNAS</b> (Ex 8, 9)
<b>H3F3A</b> (Ex 2)	<b>H3F3B</b> (Ex 2)	<b>IDH1</b> (p.R132X)	<b>IDH2</b> (p.R172X)	<b>JAK2</b> (p.V617F)#
<b>KIT</b> (p.D816V)	<b>MET</b> (Exon 14 skip.)	<b>MYD88</b> (p.L265P)#	<b>TERT</b> (C228, C250)	Andere

### Weitere Untersuchungen ⌚ 5-10 Tage

**Mismatch-Repair Defizienz Immunhistochemie** (MLH1, PMS2, MSH2, MSH6)

**Mikrosatelliteninstabilität** Bethesda PCR-Panel (Bat25, Bat26, D2S123, D5S346, D17S250), Tumor und **Normalgewebe** notwendig

**B-Zellklonalitätsanalyse** **T-Zellklonalitätsanalyse** (Fragmentanalyse oder NGS/Parallelesequenzierung)

**MLH1 Methylierung** (⌚ 2-3 Wochen) **DNA Extraktion** **RNA Extraktion**