



**Anforderung zur  
molekularpathologischen  
Untersuchung**

**Anlage 2 zur Verfahrensanweisung  
Molekularpathologie**

Name:	<b>Institut für Pathologie und MVZ, Bereich Molekularpathologie</b>	
Vorname:	Universitätsklinikum der RWTH Aachen	
Geb.:	Pauwelsstraße 30; 52074 Aachen	Fax: 0241-8082439
Block-Nr.:	Leitung: Univ.-Prof. Dr. Edgar Dahl	Tel.: 0241-8088431
Einsender:	Leitung NGS: Dr. Nadina Ortiz-Brüchle	Tel.: 0241-8085825
Kostenträger:	Labor: Inge Losen/Sandra Reuschenberg	Tel.: 0241-8088372
Anforderungsdatum:	Oliver Dohmen/Marlen Schröder	Tel.: 0241-8089860
	NGS-Büro: Dr. Angela Maurer	Tel.: 0241-8037194
	Mélanie Mitchell/Dr. Juan Vélez	Tel.: 0241-8089729

<b>Indikation:</b> _____	<b>Sonstige Analysen:</b> _____
Generell: Bitte die geplante Therapieform (Handelsname des Medikaments oder molekulares Target) angeben.	Bitte kontaktieren Sie uns auch bei Fragen zu unserem erweiterten Untersuchungsspektrum unter 0241-8088372.

**Next Generation Sequencing** (Eine detaillierte Auflistung entnehmen Sie bitte unserer Webseite)

- BRCA1 und BRCA2** [DNA]
- NGS-Panel 24 'druggable' Gene (Lungen-, Mamma-, Cholangio.-CA, ...)** (AKT1, ALK, AR, BRAF, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2 ('HER2'), FGFR3, GNA11, GNAQ, IDH1, IDH2, KIT, KRAS, MAP2K1 (MEK1), MET, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, PTEN, RET, STK11, TP53 [DNA])
- NGS-Fusions-Panel (Lungen-, Cholangio.-CA, ...)** (ALK, BRAF, EGFR, FGFR1/2/3, MET, NRG1, NTRK1/2/3, RET, ROS1 und MET Exon 14 Skipping-Mutation [RNA])
- NGS-Panel '(near) last line' Patienten zur geplanten MTB-Vorstellung** (1,9Mb + komplexe Biomarker [DNA] + Fusionen [RNA])  
**Bitte separate Patienteneinwilligung (siehe Webseite), sowie EDTA-Blut-Probe beifügen**

**Mutationsanalysen (Gewebe)\***  
Die hier nicht aufgeführten Gene der o.g. DNA-NGS-Panels können auch als Einzelgen-Analyse erfolgen, bitte dazu das Gen im Freitext-Feld angeben

- BRAF**  Exon 15 inklusive V600E  Exon 11
- CTNNB1 (β-Catenin)** Exon 3
- EGFR**  Exons 18, 19, 20, 21
- ERBB2 (HER2)** Exons 19, 20
- ESR1** Exon 8
- FGFR3** Exons 7, 10, 15
- GNAQ** Exon 5
- GNA11** Exon 5
- HRAS** Exon 2, 3, 4
- IDH1** Exon 4
- IDH2** Exon 4
- KIT**  Exons 9, 11, 13, 17  Exons 8, 14, 15  Exon 17: D816V
- KRAS** Exons 2, 3, 4
- MAP2K1 (MEK1)** Exon 2
- MET** Exon 14 Skipping Mut. (NGS [RNA])
- MYD88** Exon 5
- NRAS** Exons 2, 3, 4
- PDGFRA** Exons 12, 14, 18
- PIK3CA** Exons 4, 7, 9, 20
- POLE** Exon 9, 10, 11, 12, 13, 14
- TERT-Promotor**
- TP53**  Exons 5, 6, 7, 8, 9  Exons 2, 3, 4, 10, 11

\*Sanger-Sequenzierung, wenn keine andere Methode erwähnt

**Fusionen / Translokationen, Amplifikationen / Expression**

- ALK-Rearrangierung**  IHC ggf. FISH  (NGS [RNA])
- BCL2-Translokation** (FISH)
- BCL6-Translokation** (FISH)
- BRAF-Fusion** (NGS [RNA])
- DDIT3-Translokation** (FISH)
- EGFR-Fusion** (NGS [RNA])
- ERBB2 (HER2/neu)-Amplifikation** (IHC ggf. FISH)
- EWSR1-Translokation** (FISH)
- FGFR1-Amplifikation** (FISH)
- FGFR2-Amplifikation** (FISH)
- FGFR2-Fusion**  FISH  (NGS [RNA])
- FGFR1/2/3-Fusionen** (NGS [RNA])
- MDM2-Amplifikation** (FISH)
- MET-Amplifikation** (FISH)
- MET-Fusion** (NGS [RNA])
- MYB-Translokation** (FISH)
- MYC-Amplifikation** (FISH)
- MYC-Translokation** (FISH)
- NRG1-Fusionen** (NGS [RNA])
- NTRK1/2/3-Fusionen** (NGS [RNA])
- PD-L1** (IHC)
- RET-Rearrangierung**  FISH  (NGS [RNA])
- ROS1-Rearrangierung**  FISH  (NGS [RNA])
- SS18-Translokation** (FISH)
- t (14;18)-Translokation (BCL2/IGH)** (FISH)
- UroVysion** (FISH)
- USP6-Translokation** (FISH)
- X/Y-Chromosom** (FISH)

**Lungen-Ca.-Diagnostik**

- "First line" Standard** (PD-L1, ALK, HER2/ERBB2, EGFR, KRAS, BRAF, RET, ROS1, MET (inkl. E14 Skip.), NTRK)
- TKI-Resistenz**  EGFR,  ALK,  \_\_\_\_\_ (weitere)

**Lymphom-Diagnostik**

- B-Klonalität**
- T-Klonalität**

**Identitätstestung**

**MSI/HNPCC**

- BRAF** Exon 15 inkl. V600E
- MSH2/MLH1/MSH6/PMS2** (IHC)
- MLH1-Promotor-Methylierung** (NGS)
- MSI-Analyse** (PCR)

**Erregernachweise**

- Borrelia species** (*burgdorferi, garinii, afzelii*)
- CMV**
- EBV** (IHC ggf. CISH)
- Fungi** (Aspergillus, Candida, weitere)
- HPV**
- M. tuberculosis**
- Mykobakterien, atyp.**
- SARS-CoV-2** (FFPE)
- Tropheryma whippelii**