UNIKLINIK RWTH AACHEN
DAkkS Deutsche Akkreditierungsstelle D-IS-19163-01-00
DAkkS Deutsche Akkreditierungsstelle D-IS-13154-01-00
Univ.-Prof. Dr. med. Danny Jonigk, FRCPath
Institut für Pathologie
MEDIZINISCHE FAKULTÄT RWTH AACHEN
Leitung Molekularpathologie:
Univ.-Prof. Dr. Edgar Dahl
Tel.: 0241-8088431
Stellv. Leitung:
Dr. Nadina Ortiz Brüchle
Tel.: 0241-8085825

UNTERSUCHUNG AUF 137 FUSIONSGENE MITTELS NEXT-GENERATION-SEQUENCIN (NGS)

WISSENSCHAFTLICHER HINTERGRUND

Genfusionen sind relevant in einer Vielzahl von soliden Tumoren.[1,2] Das verwendete sogenannte Fusionspanel („Archer™ Fusion*Plex*™ Pan Solid Tumor v2 panel“ der Firma IDT[3]) basiert auf der Next-Generation-Sequencing-Methode. Dieses Panel ermöglicht die Detektion von therapeutisch und prognostisch relevanten Fusionsgenen bei einer Vielzahl von soliden Tumorentitäten. Es können sowohl Fusionen der genannten Gene mit bereits bekannten als auch mit zurzeit noch unbekannten Partnern detektiert werden.

Untersucht werden Fusionen von folgenden Genen mit beliebigen Fusionspartnern:

ACVR2A	EGFR	FUS	MUSK	PDGFD	ROS1
AKT1	EPC1	GLI1	MYB	PDGFRA	RSPO2
AKT2	ERBB2	GRB7	MYBL1	PDGFRB	RSPO3
AKT3	ERBB4	HMGA2	MYC	PHF1	SS18
ALK	ERG	IGF1R	NCOA1	PHKB	SS18L1
AR	ESR1	INSR	NCOA2	PIK3CA	STAT6
ARHGAP26	ESRRA	JAK2	NCOA3	PKN1	TAF15
ARHGAP6	ETV1	JAK3	NFATC2	PLAG1	TCF12
AXL	ETV4	JAZF1	NFE2L2	PPARG	TERT
BCOR	ETV5	KIT	NFIB	PRDM10	TFE3
BRAF	ETV6	MAML2	NOTCH1	PRKACA	TFEB
BRD3	EWSR1	MAP2K1	NOTCH2	PRKACB	TFG
BRD4	FGF1	MAST1	NR4A3	PRKCA	THADA
CAMTA1	FGFR1	MAST2	NRG1	PRKCB	TMPRSS2
CCNB3	FGFR2	MBTD1	NTRK1	PRKCD	USP6
CCND1	FGFR3	MDM2	NTRK2	PRKD1	VGLL2
CIC	FGR	MEAF6	NTRK3	PRKD2	WWTR1
CRTC1	FOS	MET	NUMBL	PRKD3	YAP1
CSF1	FOSB	MGEA5	NUTM1	RAD51B	YWHAE
CSF1R	FOXO1	MKL2	PAX3	RAF1	
DNAJB1	FOXO4	MN1	PAX8	RELA	
EGF	FOXR2	MSMB	PDGFB	RET	

Ergänzend können außerdem folgende Spleiß-Mutationen nachgewiesen werden:

- MET Exon 14 Skipping-Mutation

UNTERSUCHUNGSMATERIAL

Die Fusionsgenanalyse kann an Tumormaterial durchgeführt werden, welches im Rahmen der pathologischen Diagnostik sowieso untersucht und verfügbar ist, sog. Paraffineingebettetes Gewebe (FFPE-Material).

NACHWEISMETHODE

13.04.2026/freigegeben/Intern
DE.UKAACHEN.FUNDUS-PROD.PATHO-TEMP-025752-002

Univ.-Prof. Dr. med. Danny Jonigk, FRCPath
Institut für Pathologie
MEDIZINISCHE FAKULTÄT
RWTH AACHEN

Leitung Molekularpathologie:
Univ.-Prof. Dr. Edgar Dahl
Tel.: 0241-8088431
Stellv. Leitung:
Dr. Nadina Ortiz Brüchle
Tel.: 0241-8085825

Ausgehend von Schnittpräparaten dieses Materials auf Glasobjektträgern kann der Pathologe Bereiche mit einem hohen Anteil an Tumorzellen markieren, die für die Isolation der RNA in ein Gefäß überführt werden. Mithilfe der PCR-Technik und einer Sequenziertechnik, dem Next-Generation-Sequencing-Verfahren, lassen sich dann aus der in cDNA umgewandelten RNA die spezifischen Gene und eventuell vorhandene Genfusionen vermehren und analysieren. Nur das Next-Generation-Sequencing-Verfahren erlaubt die rasche Untersuchung von mehreren Millionen DNA-Basen in wenigen Tagen.

LITERATUR

[1]Liu, S.V. et al., Oncogenic gene fusions in cancer: from biology to therapy. *Sig Transduct Target Ther* 2025; 10:111

[2]Wachtel M, et al., Functional Classification of Fusion Proteins in Sarcoma. *Cancers*. 2024; 16(7):1355

[3]https://eu.idtdna.com/pages/products/next-generation-sequencing/archer-ngs-assay-solutions/solid-tumor-research/archer-fusionplex-pan-solid-v2-panel

13.04.2026/freigegeben/Intern

DE.UKAACHEN.FUNDUS-PROD.PATHO-TEMP-025752-002