## FB\_DL\_28\_Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik



Herausgeber: Department Innere Medizin - Klinik für Innere Medizin I

Geltungsbereich: Klinik für Innere Medizin I

Berufsgruppe: Labormitarbeiter\*innen, Medizinisch-technischer Dienst,

Wissenschaftliche Mitarbeitende

Revision: 003/06.02.2023

Dok.-ID: 29108

Seite 1 von 9

Klinische Entität / **Erstdiagnose** Verlauf Varianten im Kategorie der **Testverfahren** quant. Ver-Bearbeitungslauf dauer Details der Panel: siehe unten AML (MDS) CBFB-MYH11 HemaVision 28Q / quantitativ A, D 1 bei ED. Fusion Panel (De-Verlauf 4 tails: siehe unten) PML-RARA HemaVision 28Q / quantitativ bcr 1, 2 und 3 1 bei ED, **Fusion Panel** Verlauf 4 **RUNX1-RUNX1T1** HemaVision 28Q / 1 bei ED, quantitativ Verlauf 4 (AML1-ETO) **Fusion Panel** DEK-NUP214 HemaVision 28Q / 1/5 bei ED, quantitativ **Fusion Panel** Verlauf 4 ETV6-RUNX1 (TEL-HemaVision 28Q /Fu-1/5 bei ED. quantitativ sion Panel Verlauf 4 AML1) KMT2A-ELL HemaVision 28Q / 1/5 bei ED, 10-2, 11-2, 20quantitativ **Fusion Panel** Verlauf 4 KMT2A-MLLT1 (MLL-HemaVision 28Q / quantitativ 9-2 1/5 bei ED, **Fusion Panel** ENL) Verlauf 4 1/5 bei ED, KMT2A-MLLT10 (MLL-HemaVision 28Q / 8-6, 9-4, 9-9, quantitativ **Fusion Panel** 9-10 Verlauf 4 AF10) HemaVision 28Q / 9-4, 9-5, 10-5, 1/5 bei ED, KMT2A-AFF1 (MLLquantitativ AF4) **Fusion Panel** 8-5 Verlauf 4 KMT2A-MLLT3 (MLL-HemaVision 28Q / 1/5 bei ED, quantitativ 6A, 7A/8A, 8-5 **Fusion Panel** Verlauf 4 AF9) HemaVision 28Q / KMT2A-AFDN (MLLquantitativ 6-2, 8-2 1/5 bei ED. **Fusion Panel** Verlauf 4 AF6) KMT2A-MLLT11 8-2 1/5 bei ED. HemaVision 28Q / quantitativ **Fusion Panel** Verlauf 4 alle Varianten **MLL-PTD** Multiplex-RT-PCR 1 bei ED, quantitativ Verlauf 4 **Fusion Panel** 5 bei ED, RUNX1-USP42 quantitativ Verlauf 4 ASXL1 Myeloid Panel Quantitativ, Cuc.1772dupA, 5 bei ED, stom Panel 9G p.R693\*, Verlauf 4 p.Q733\* Cancer Fusion Panel Details: siehe unten Nein 5 (Nachweis von 507 Fusionsgenen mittels RNA-Sequenzierung) **CFBPA** Myeloid Panel Myeloid Panel / 5 **Custom Panel** 9G #1. DNMT3A Myeloid Panel **Custom Panel** R882C, H, P Panel 5. 9G #1, quantita-Verlauf 3 tiv

# FB\_DL\_28\_Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik



Herausgeber: Department Innere Medizin - Klinik für Innere Medizin I

Geltungsbereich: Klinik für Innere Medizin I

Berufsgruppe: Labormitarbeiter\*innen, Medizinisch-technischer Dienst,

Wissenschaftliche Mitarbeitende

Revision: 003/06.02.2023 Dok.-ID: 29108

Dok.-ID: 29 Seite 2 von 9

Klinische Entität / Testverfahren	Erstdiagnose	Verlauf	Varianten im quant. Ver- lauf	Kategorie der Bearbeitungs- dauer
EZH2	Myeloid Panel	quantitativ	F145S, R566C	Panel 5, Verlauf 3
FLT3 ITD	Myeloid Panel / Qual. PCR und Fragment- analyse	Fragmentanalyse		5/3 bei ED, Verlauf 3
FLT3 TKD	Myeloid Panel	PCR-RFLP/ ddPCR quantita- tiv	D835Y	5/3 bei ED, Verlauf 3
GATA2	Myeloid Panel	Myeloid Panel	Exon 2,3,4,5 und 6	5
IDH1	Myeloid Panel	quantitativ	R132C,G,H,S	5 bei ED, Verlauf 3
IDH2	Myeloid Panel	quantitativ	R140Q, R140G und R172K	5 bei ED, Verlauf 3
KIT	ddPCR, NGS-Panel	quantitativ	D816V	Panel 5, ddPCR Verlauf 3
KRAS	Diverse NGS Panels	quantitativ	G12C,D,S,V; G13D, Q61R	Panel 5, Verlauf 3
RUNX1	Myeloid Panel	Myeloid Panel, Custom Panel 9G #1		
MECOM / EVI1 Expression	quantitativ	quantitativ		4
Myeloid-Panel (54 Gene bzw. Hotspotregionen)	Details: siehe unten	Panel wenn kein Einzeltest vor- handen		5
NPM1	Myeloid Panel	quantitativ	alle Varianten	5 bei ED, Verlauf 3
NRAS	Diverse NGS Panels	quantitativ	F28V; G12C,D,S,V; G13C,D,R,V; Q61K,L,R	Panel 5, Verlauf 3
SETBP1	Myeloid Panel	quantitativ	G870S	Panel 5, Verlauf 3
SF3B1	Myeloid Panel	quantitativ	R625C, K700E	5 bei ED, Verlauf 4
SRSF2	Myeloid Panel	quantitativ	P95H, R, L,T, A; P95- R102del	5 bei ED, Verlauf 3
TET2	Myeloid Panel	Custom Panel 9G #1		5
TP53 Einzelmutation		quantitativ oder Panel	R273H, R248Q, R280G	Verlauf 3 oder 5
TP53 Gen (Exon 2-11)	Diverse NGS Panels			5

# FB\_DL\_28\_Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik



Herausgeber: Department Innere Medizin - Klinik für Innere Medizin I

Geltungsbereich: Klinik für Innere Medizin I

Berufsgruppe: Labormitarbeiter\*innen, Medizinisch-technischer Dienst,

Wissenschaftliche Mitarbeitende

Revision: 003/06.02.2023

Dok.-ID: 29108 Seite 3 von 9

Klinische Entität / Testverfahren	Erstdiagnose	Verlauf	Varianten im quant. Ver- lauf	Kategorie der Bearbeitungs- dauer
U2AF1	Myeloid Panel	quantitativ	Q157P, Q157R, R35L, S34F, S34Y	Panel 5, Verlauf 3
WT1 Expression	quantitativ	quantitativ		3
ALL				
BCR-ABL1 *	Multiplex-RT-PCR*, HemaVision 28Q Fusion Panel	quantitativ	alle Varianten p190, p210*	1 4
ETV6-RUNX1 (TEL- AML1)	HemaVision 28Q/ Fusion Panel	quantitativ		1/5 bei ED, Verlauf 4
KMT2A-AFF1 (MLL- AF4)	Multiplex-RT-PCR / Fusion Panel	quantitativ	9-4, 9-5, 10-5, 8-5	1/5 bei ED, Verlauf 4
KMT2A-MLLT1 (MLL- ENL)	HemaVision 28Q / Fusion Panel	quantitativ	9-2	1/5 bei ED, Verlauf 4
STIL-TAL	HemaVision 28Q / Fusion Panel	quantitativ		1/5 bei ED, Verlauf 4
TCF3-HLF	HemaVision 28Q / Fusion Panel	quantitativ		1/5 bei ED, Verlauf 4
TCF3-PBX1  Lymphoid Panel # (siehe Vermerk unten)	HemaVision 28Q / Fusion Panel Lymphoid Panel #2 (siehe Vermerk un- ten)	quantitativ		1/5 bei ED, Verlauf 4 5
NOTCH1	Lymphoid Panel #2 (siehe Vermerk unten)			5
FLT3 ITD	Myeloid Panel / Qual. PCR und Fragment- analyse	Fragmentanalyse		5/3 bei ED, Verlauf 3
FLT3 TKD	Myeloid Panel	Myeloid Panel quantitativ	D835Y	5 bei ED, Ver- lauf 3
MBL / CLL				
LymphoTrack® <i>IGH</i> TP53 Einzelmutation	NGS Panel	quantitativ oder Panel	R273H, R248Q, R280G	5 Verlauf 3 oder 5
TP53 Gen (Exon 2-11)	Diverse NGS Panels			5
CML				
BCR-ABL1 *	Multiplex-RT-PCR*, HemaVision 28Q		alle Varianten	1
BCR-ABL1 IS-Kit*	I IGITIA VISIOTI ZOQ	quantitativ	p210*	4

# FB\_DL\_28\_Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik



Herausgeber: Department Innere Medizin - Klinik für Innere Medizin I

Geltungsbereich: Klinik für Innere Medizin I

Berufsgruppe: Labormitarbeiter\*innen, Medizinisch-technischer Dienst,

Wissenschaftliche Mitarbeitende

Revision: 003/06.02.2023

Dok.-ID: 29108

Seite 4 von 9

Klinische Entität / Testverfahren	Erstdiagnose	Verlauf	Varianten im quant. Ver-lauf	Kategorie der Bearbeitungs- dauer
BCR-ABL Kinasedo- mäne Mutation	KD NGS Panel	KD NGS Panel		5
HES / CEL (Ausschluss	)			
BCR-ABL1 *	Multiplex PCR*, He- maVision 28Q			3
ETV6-PDGFRB	RT-PCR			3
FIP1L1-PDGFRA	RT-PCR	quantitativ		3
STAT5 N642H	quantitativ	quantitativ		4
ZMYM2-FGFR1	RT-PCR			3
Lymphome				
Lymphoid Panel #2 (siehe Vermerk unten)	Lymphoid Panel #2	Panel wenn kein Einzeltest vor- handen		5
BRAF Exon 15	Diverse NGS Panels	quantitativ	V600E	5 bei ED, Verlauf 4
01/07/				
CXCR4	Lymphoid Panel #2	Lymphoid Panel #2		5 bei ED, Verlauf 4
MYD88	Lymphoid Panel #2	quantitativ	L265P	5 bei ED, Verlauf 4
STAT3	Lymphoid Panel #2	Lymphoid Panel #2		5 bei ED, Verlauf 4
STAT5	Lymphoid Panel #2	Lymphoid Panel #2, ddPCR	N642H	5 bei ED, Verlauf 4
LymphoTrack® TRG #4	LymphoTrack® <i>TRG</i> #4	·		5
Mastozytose				
KIT D816V	Diverse NGS-Panels	quantitativ		5 bei ED, Verlauf 4
TPSAB1 bei HaT	CNV-Analyse mittels ddPCR			4
MDS / MPN - Overlap				
	Myeloid Panel	Custom Panel 9G #1, Myeloid Panel		5
MPN				

# FB\_DL\_28\_Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik



Herausgeber: Department Innere Medizin - Klinik für Innere Medizin I

Geltungsbereich: Klinik für Innere Medizin I

Berufsgruppe: Labormitarbeiter\*innen, Medizinisch-technischer Dienst,

Wissenschaftliche Mitarbeitende

Revision: 003/06.02.2023

Dok.-ID: 29108

Seite 5 von 9

Klinische Entität / Testverfahren	Erstdiagnose	Verlauf	Varianten im quant. Ver- lauf	Kategorie der Bearbeitungs- dauer
Myeloid Panel, Custom Panel 9G #	Myeloid Panel	Custom Panel 9G #1		5
CALR	Myeloid Panel / Qual. PCR und Fragment- analyse, Custom Pa- nel 9G #1,	quantitativ ddPCR / Frag- mentanalyse	Ins 5bp, Del 52bp	5/4 bei ED, Verlauf 4
JAK2 Exon12	Myeloid Panel, Cu- stom Panel 9G #1	Myeloid Panel, Custom Panel 9G #1		5
JAK2 Exon 14 *	Myeloid Panel / ddPCR	quantitativ	V617F *	3
MPL	Myeloid Panel, Cu- stom Panel 9G #1	quantitativ	W515L/K, S505N	5 bei ED, Ver- lauf 4
Transplant				
-	Mikropotolliton / Frag	guantitativ	T	3
Chimärismus-Analyse *	Mikrosatelliten / Frag- mentanalyse	quantitativ		3
Chimärismus-Analyse *	Bi-allelische Indel-Po- lymorphismen / ddPCR	quantitativ		3
Pharmakogenetik				
DPYD *	ddPCR*, qPCR		Exon14 skip- ping, I560S, D949V, E412E	2
UGT1A1	qPCR		G71R, (TA)5, (TA)6, (TA)7, (TA)8	2
Multiples Myelom				
Qiagen Myeloma NGS Panel #3 (siehe Ver- merk unten)	Qiagen Myeloma NGS Panel #3			5

<sup>\*</sup> akkreditierte Leistung bei der DAkkS nach DIN EN ISO 15189

# FB\_DL\_28\_Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik



Herausgeber: Department Innere Medizin - Klinik für Innere Medizin I

Geltungsbereich: Klinik für Innere Medizin I

Berufsgruppe: Labormitarbeiter\*innen, Medizinisch-technischer Dienst,

Wissenschaftliche Mitarbeitende

Revision: 003/06.02.2023

Dok.-ID: 29108

Seite 6 von 9

#### Bearbeitungsdauer ist abhängig von der Kategorie:

- Kategorie 1: Innerhalb des gleichen Tages
- Kategorie 2: 2-3 Tage
- Kategorie 3: 1-2 Wochen
- Kategorie 4: 3-4 Wochen
- Kategorie 5: länger als 4 Wochen (Maximal 12 Wochen)

#2: Lymphoid Custom Panel Wird momentan neu geplant, die Leistung kann vorübergehend nicht angeboten werden

## Illumina TP15-Panel (16 Gene)

Gen	Target Region (Exon)	Gen	Target Region (Exon)
AKT1	Exon 4 part (E17K)	KIT	Exons 8, 9, 10, 11, 13, 14, 17, 18
BRAF	15 part (AA582-608)	KRAS	Codons 12, 13, 59, 61, 117, 146
EGFR	11, 17-20	MET	
ERBB2	2-3, 16, 19-23, 26,28-29	NRAS	Codons 12, 13, 59, 61, 117, 146
FOXL2	Exon 1 part (C134W)	PDGFRA	Exons 12, 14, 18
GNA11	Exon 5 part. (Q209L)	PIK3CA	Exons 9, 20
GNAQ	Exon 5 part. (Q209L)	RET	M918T
GUSB	Exon 1,3,4	TP53	Full CDS

## Qiagen Custom Panel 1(5 Gene)

Gen	Target Region (Exon)	Gen	Target Region (Exon)
BRAF	Exon 15	NRAS	Exons 2-5
KIT	Alle Exons	TP53	Alle Exons
KRAS	Exons 2-3		

# #1: Qiagen Panel 9G Momentan noch in der Etablierung, Leistung kann noch nicht angefordert werden

Gen	Target Region (Exon)	Gen	Target Region (Exon)
ASXL1	Exon 13	CALR	Exons 9
MPL	Exon 10	TP53	Alle Exons
TET2	Alle Exons	RUNX1	Alle exons
JAK2	Exons 12 und 14	CEBPA	Exon 1
DNMT3A	Alle Exons		

# FB\_DL\_28\_Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik



Herausgeber: Department Innere Medizin - Klinik für Innere Medizin I

Geltungsbereich: Klinik für Innere Medizin I

Berufsgruppe: Labormitarbeiter\*innen, Medizinisch-technischer Dienst,

Wissenschaftliche Mitarbeitende

Revision: 003/06.02.2023

Dok.-ID: 29108

Seite 7 von 9

Illumina TruSight Myeloid-Panel (54 Gene) Full CDS = Komplette kodierende Sequenz

Gen	Target Region (Exon)	Gen	Target Region (Exon)
ABL	4-6	JAK3	13
ASXL1	12	KDM6A	Full CDS
ATRX	8-10 und 17-31	KIT	2, 8-11, 13+17
BCOR	Full CDS	KRAS	2+3
BCORL1	Full CDS	MLL	5-8
BRAF	15	MPL	10
CALR	9	MYD88	3-5
CBL	8-9	NOTCH1	26-28, 34
CBLB	9, 10	NPM1	12
CBLC	9, 10	NRAS	2, 3
CDKN2A	Full CDS	PDGFRA	12, 14, 18
CEBPA	Full CDS	PHF6	Full CDS
CSF3R	14-17	PTEN	5,7
CUX1	Full CDS	PTPN11	3,13
DNMT3A	Full CDS	RAD21	Full CDS
ETV6/TEL	Full CDS	RUNX1	Full CDS
EZH2	Full CDS	SETBP1	4 (partial)
FBXW7	9+10+11	SF3B1	13-16
FLT3	14+15+20	SMC1A	2, 11, 16+17
GATA1	2	SMC3	10, 13, 19, 23, 25, 28
GATA2	2-6	SRSF2	1
GNAS	8-9	STAG2	Full CDS
HRAS	2, 3	TET2	3-11
IDH1	4	TP53	2-11
IDH2	4	U2AF1	2, 6
IKZF1	Full CDS	WT1	7, 9
JAK2	12, 14	ZRSR2	Full CDS

# FB\_DL\_28\_Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik



Dok.-ID:

29108

Herausgeber: Department Innere Medizin - Klinik für Innere Medizin I

Geltungsbereich: Klinik für Innere Medizin I

Berufsgruppe: Labormitarbeiter\*innen, Medizinisch-technischer Dienst, Seite 8 von 9

Wissenschaftliche Mitarbeitende

Priodeliosia Allono Inital Bottona

Bei den nachfolgenden Panels werden die Gene in voller Länge untersucht.

#3: Qiagen Myeloma NGS Panel (35 Gene) Wird momentan überarbeitet (neuer Assay etabliert), kann daher vorübergehend nicht angeboten werden

Gen	Gen	Gen	Gen	Gen	Gen
ABCB1	CCND1	CYLD	FGFR3	NRAS	SP140
ABCB4	CD19	DDB1	IKZF3	PSMB5	TNFRSF17
ABCG2	CD38	DIS3	IRF4	PSMG2	TP53
ATM	CRBN	EGFR	KDM6A	RB1	TRAF3
BRAF	CUL4A	EGR1	KRAS	RIPK4	XBP1
CARD11	CUL4B	FAM46C	MYC	SLAMF7	

## **Qiagen Myeloid Neoplasm Panel** (141 Gene)

Gen	Gen	Gen	Gen	Gen	Gen
ABL1	CEBPA	FLT3	KMT2C	PDGFRA	SRP72
ADA	CHEK2	GATA1	KRAS	PHF6	SRSF2
ANKRD26	CREBBP	GATA2	LRRC4	PML	STAG2
ASXL1	CRLF2	GJB3	LUC7L2	PMS2	STAT3
ASXL2	CSF1R	GNAS	MAP2K1	PRAMEF2	STXBP2
ATM	CSF3R	HNRNPK	MLH1	PRF1	SUZ12
ATRX	CTCF	HRAS	MPL	PRPF40B	TAL1
BCL6	CUX1	IDH1	MSH2	PRPF8	TERC
BCOR	DAXX	IDH2	MSH6	PTEN	TERT
BCORL1	DDX41	IKZF1	MYC	PTPN11	TET2
BCR	DNM2	IKZF3	MYD88	RAD21	TNFRSF13B
BIRC3	DNMT1	IL7R	NBN	RB1	TP53
BLM	DNMT3A	JAK1	NF1	RELN	TPMT
BRAF	EED	JAK2	NOTCH1	RUNX1	TUBA3C
BRCA1	EGFR	JAK3	NPAT	SAXO2	U2AF1
BRCA2	ELANE	KAT6A	NPM1	SETBP1	U2AF2
BRINP3	EP300	KCNA4	NRAS	SF1	WAS
C17orf97	ETNK1	KCNK13	NSD1	SF3A1	WRN
CALR	ETV6	KDM6A	NTRK3	SF3B1	WT1
CARD11	EZH2	KDR	OR13H1	SH2B3	XPO1
CBL	FAM47A	KIT	OR8B12	SH2D1A	ZRSR2
CBLB	FAS	KLHDC8B	P2RY2	SMARCB1	
CBLC	FBXW7	KLHL6	PAX5	SMC1A	
CDKN2A	FLRT2	KMT2A	PCDHB1	SMC3	

#### FB DL 28 Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik



Herausgeber: Department Innere Medizin - Klinik für Innere Medizin I

Geltungsbereich: Klinik für Innere Medizin I

Berufsgruppe: Labormitarbeiter\*innen, Medizinisch-technischer Dienst,

Wissenschaftliche Mitarbeitende

Revision: 003/06.02.2023

Dok.-ID: 29108

Seite 9 von 9

#### Illumina TruSight RNA Fusion Panel (507 Gene)

Zusätzlich wird noch das "**TruSight RNA Fusion Panel**" der Firma Illumina angeboten. Mit diesem Panel werden 507 Fusions-assoziierte Gene untersucht. Die Liste der Gene kann online beim Anbieter eingesehen oder von der Laborleitung erfragt werden.

# <u>HemaVision 28Q Multiplex RT-PCR Screening Test für 28 chromosomale Translokationen (145 Bruchpunkte)</u>

del1(p32) (STIL-TAL1)	t(9;12) (q34;p13) (ETV6-ABL1)
t(1;11) (p32;q23.3) (KMT2A-EPS15)	t(9,22) (q34;q11) (BCR-ABL1)
t(1;11) (q21;q23.3) (KMT2A-MLLT11)	t(10;11) (p12;q23.3) (KMT2A-MLLT10)
t(1;19) (q23;p13) (TCF3-PBX1)	t(11;17) (q23.3;q21) (KMT2A-MLLT6)
t(3;5) (q25;q34) (NPM1-MLF1)	t(11;17) (q23;q21) (ZBTB16-RARA)
t(3;21) (q26;q22) (RUNX1-MECOM)	t(11;19) (q23.3;p13.1) (KMT2A-ELL)
t(4;11) (q21;q23.3) (KMT2A-AFF1)	t(11;19) (q23.3;p13.3) (KMT2A-MLLT1)
t(5;12) (q33;p13) (ETV6-PDGFRB)	t(12;21) (p13;q22) (ETV6-RUNX1)
t(5;17) (q35;q21) (NPM1-RARA)	t(12;22) (p13;q11) (ETV6-MN1)
t(6;9) (p23;q34) (DEK-NUP214)	t(15;17) (q24;q21) (PML-RARA)
t(6;11) (q27;q23.3) (KMT2A-AFDN)	inv(16) (p13;q22) (CBFB-MYH11)
t(8;21) (q22;q22) (RUNX1-RUNX1T1)	t(16;21) (p11;q22) (FUS-ERG)
t(9;9) (q34;q34) (SET-NUP214)	t(17;19) (q22;p13) (TCF3-HLF)
t(9;11) (p21.3;q23.3) (KMT2A-MLLT3)	t(X;11) (q13;q23.3) (KMT2A-FOXO4)

#### #4: LymphoTrack® Dx TRG Assay - MiSeg®

Momentan steht der Assay nur als Forschungsleistung ohne klinischen Befund verfügbar. Die laufende Verifizierung steht jedoch kurz vor dem Abschluss so dass mit einer baldigen Freigabe zu rechnen ist.

Identifikation und Nachverfolgung klonaler Genumlagerungen von T-Zell-Rezeptor Gamma (*TRG*) mittels Next-Generation Sequencing (NGS) und dem Illumina® MiSeq.

#### LymphoTrack® Dx IGHV Leader bzw. FR1 Somatic Hypermutation Assay MiSeq®

Identifikation und Nachverfolgung klonaler Genumlagerungen der schweren Immunglobulinkette (*IGH*) der B-Zelle mittels Next-Generation Sequencing (NGS) und dem Illumina® MiSeq sowie Bewertung des Grads der somatischen Hypermutation (SHM) in den variablen (V) Schwerketten-Gensequenz in Proben mit chronischer lymphatischer Leukämie (CLL) und kleinzelligem lymphozytischem Lymphom (SLL).