

Universitätsklinikum Freiburg Klinik für Innere Medizin I Hämatologie, Onkologie und Stammzelltransplantation Diagnostische Laboratorien	<b>Formblatt</b>	Datei: FB_DL_28 Version: 02 Seite 1 von 8
	Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik	Ersteller: D. Pfeifer Gültig ab: 18.05.2021

Klinische Entität / Testverfahren	Erstdiagnose	Verlauf	Varianten	Kategorie der Bearbeitungsdauer
Details der Panel: siehe unten				
<b>AML (MDS)</b>				
CBFB-MYH11	Multiplex-RT-PCR / Fusion Panel (Details: siehe unten)	quantitativ	A, D	1 bei ED, Verlauf 4
PML-RARA	Multiplex-RT-PCR / Fusion Panel	quantitativ	bcr 1, 2 und 3	1 bei ED, Verlauf 4
RUNX1-RUNX1T1 (AML1-ETO)	Multiplex-RT-PCR / Fusion Panel	quantitativ		1 bei ED, Verlauf 4
DEK-NUP214	RT-PCR / Fusion Panel	quantitativ		2/5 bei ED, Verlauf 4
ETV6-RUNX1 (TEL-AML1)	Fusion Panel	quantitativ		5 bei ED, Verlauf 4
KMT2A-ELL	Multiplex-RT-PCR / Fusion Panel	quantitativ		2/5 bei ED, Verlauf 4
KMT2A-MLLT1 (MLL-ENL)	Multiplex-RT-PCR / Fusion Panel	quantitativ		2/5 bei ED, Verlauf 4
KMT2A-MLLT10 (MLL-AF10)	Multiplex-RT-PCR / Fusion Panel	quantitativ	alle Varianten	2/5 bei ED, Verlauf 4
KMT2A-MLLT2 (MLL-AF4)	Multiplex-RT-PCR / Fusion Panel	quantitativ		2/5 bei ED, Verlauf 4
KMT2A-MLLT3 (MLL-AF9)	Multiplex-RT-PCR / Fusion Panel	quantitativ	alle Varianten	2/5 bei ED, Verlauf 4
KMT2A-MLLT4 (MLL-AF6)	Multiplex-RT-PCR / Fusion Panel	quantitativ	alle Varianten	2/5 bei ED, Verlauf 4
MLL-PTD	Multiplex-RT-PCR	quantitativ	alle Varianten	2 bei ED, Verlauf 4
RUNX1-USP42	Fusion Panel	quantitativ		5 bei ED, Verlauf 4
ASXL1	Myeloid Panel	quantitativ	c.1934 dupG, c.1772dupA	5 bei ED, Verlauf 4
<u>Cancer Fusion Panel</u> (Nachweis von 507 Fusionsgenen mittels RNA-Sequenzierung)	Details: siehe unten	Nein		5
CEBPA	Myeloid Panel / Qual. PCR und Fragmentanalyse	qualitativ Sanger Seq oder Fragmentanalyse		5 bei ED, Verlauf 4
DNMT3A	Myeloid Panel	quantitativ	R882C, H, P	Panel 5, Verlauf 3
EZH2	Myeloid Panel	quantitativ	F145S, R566C	Panel 5, Verlauf 3
FLT3 ITD	Myeloid Panel / Qual. PCR und Fragmentanalyse	Fragmentanalyse		5/3 bei ED, Verlauf 3

Universitätsklinikum Freiburg Klinik für Innere Medizin I Hämatologie, Onkologie und Stammzelltransplantation Diagnostische Laboratorien	<b>Formblatt</b>	Datei: FB_DL_28 Version: 02
	Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik	Seite 2 von 8 Ersteller: D. Pfeifer Gültig ab: 18.05.2021

Klinische Entität / Testverfahren	Erstdiagnose	Verlauf	Varianten	Kategorie der Bearbeitungs- dauer
FLT3 TKD	Myeloid Panel / PCR-RFLP	PCR-RFLP		5/3 bei ED, Verlauf 3
GATA2	Myeloid Panel	qualitativ Sanger Seq	Exon 2,3,4,5 und 6	5 bei ED, Verlauf 4
IDH1	Myeloid Panel	quantitativ	R132C,G,H,S	5 bei ED, Verlauf 3
IDH2	Myeloid Panel	quantitativ	R140Q, 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
MECOM / EVI1 Expres- sion	quantitativ	quantitativ		4
<u>Myeloid-Panel</u> (54 Gene bzw. Hotspotregionen)	Details: siehe unten	Panel wenn kein Einzeltest vor- handen		5
NPM1	Myeloid Panel / Qual. PCR und Fragmen- tanalyse	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	qualitativ Sanger Seq	alle Exons	5 bei ED, Verlauf 4
TP53 Einzelmutation		quantitativ oder Panel	H179R, R273H, P219S, R280G	Verlauf 3 oder 5
TP53 Gen (Exon 2-11)	Diverse NGS Panels			5
U2AF1	Myeloid Panel	quantitativ	Q157P, Q157R, R35L, S34F	Panel 5, Verlauf 3
WT1 Expression	quantitativ	quantitativ		3

Universitätsklinikum Freiburg Klinik für Innere Medizin I Hämatologie, Onkologie und Stammzelltransplantation Diagnostische Laboratorien	<b>Formblatt</b>	Datei: FB_DL_28 Version: 02 Seite 3 von 8
	Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik	Ersteller: D. Pfeifer Gültig ab: 18.05.2021

ALL				
BCR-ABL1 *	Multiplex-RT-PCR* Fusion Panel	quantitativ	alle Varianten p190, p210*	1 4
ETV6-RUNX1 (=TEL-AML1)	Fusion Panel	quantitativ		2/5 bei ED, Verlauf 4
KMT2A-MLLT2 (MLL-AF4)	Multiplex-RT-PCR / Fusion Panel	quantitativ		2/5 bei ED, Verlauf 4
MLL-ENL	Multiplex-RT-PCR / Fusion Panel	quantitativ		2/5 bei ED, Verlauf 4
SIL-TAL	Multiplex-RT-PCR / Fusion Panel	quantitativ		2/5 bei ED, Verlauf 4
TCF3-HLF	Multiplex-RT-PCR / Fusion Panel	quantitativ		2/5 bei ED, Verlauf 4
Seltene Fusionen: IKZF1-CARKD, NUP98- LAMC3, TCF3-HLF, PICALM-MLLT10	Fusion Panel	quantitativ		5 bei ED, Verlauf 4
NOTCH1	Lymphoid Panel	quantitativ	R1279H	5 bei ED, Verlauf 4
FLT3 ITD	Myeloid Panel / Qual. PCR und Fragmen- tanalyse	Fragmentanalyse		5/3 bei ED, Verlauf 3
FLT3 TKD	Myeloid Panel / PCR-RFLP	qualitativ PCR- RFLP		5/3 bei ED, Verlauf 3
TLX1, TLX3 Genexpres- sion (T-ALL)	quantitativ	quantitativ		4
MBL / CLL				
IGHV	PCR, Klonalitäts- analyse und Sanger Sequenzierung			4
IGHV MRD (patienten- spezifisch, Etablierung auf Anfrage)		quantitativ		4
TP53 Einzelmutation		quantitativ oder Panel	H179R, R273H, P219S, R280G	Verlauf 3 oder 5
TP53 Gen (Exon 2-11)	Diverse NGS Panels			5
CML				
BCR-ABL1 *	Multiplex-RT-PCR*		alle Varianten	1
BCR-ABL1 IS-Kit*		quantitativ	p210*	4
BCR-ABL Kinasedo- mäne Mutation	KD NGS Panel	KD NGS Panel		4

Universitätsklinikum Freiburg Klinik für Innere Medizin I Hämatologie, Onkologie und Stammzelltransplantation Diagnostische Laboratorien	<b>Formblatt</b>		Datei: FB_DL_28
	Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik		Version: 02 Seite 4 von 8 Ersteller: D. Pfeifer Gültig ab: 18.05.2021

### HES / CEL (Ausschluss)

BCR-ABL1 *	Multiplex PCR*			3
ETV6-PDGFRB	RT-PCR	quantitativ		3
FIP1L1-PDGFR	RT-PCR	quantitativ		3
STAT5 N642H	quantitativ	quantitativ		4
ZMYM2-FGFR1	RT-PCR	quantitativ		3

### Lymphome

	Lymphoid Panel	Panel wenn kein Einzeltest vorhanden		5
BRAF Exon 15	Diverse NGS Panels	quantitativ	V600E, D594G	5 bei ED, Verlauf 4
CAR-T Vektor		quantitativ		3
CXCR4	Lymphoid Panel	qualitativ Sanger Seq		5 bei ED, Verlauf 4
MYD88	Lymphoid Panel	quantitativ	L265P	5 bei ED, Verlauf 4
STAT3	Lymphoid Panel	qualitativ Sanger Seq	D661Y	5 bei ED, Verlauf 4
STAT5	Lymphoid Panel	qualitativ Sanger Seq	N642H	5 bei ED, Verlauf 4
LymphoTrack® TRG	NGS Panel			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	Panel wenn kein Einzeltest vorhanden		5
--	---------------	--------------------------------------	--	---

### MPN

	Myeloid Panel	Panel wenn kein Einzeltest vorhanden		5
CALR	Myeloid Panel / Qual. PCR und Fragmentanalyse	quantitativ / Fragmentanalyse	Ins 5 bp, Del 52 bp	5/4 bei ED, Verlauf 4
JAK2 Exon12	Schmelzkurvenanalyse	Schmelzkurvenanalyse		4

Universitätsklinikum Freiburg Klinik für Innere Medizin I Hämatologie, Onkologie und Stammzelltransplantation Diagnostische Laboratorien	<b>Formblatt</b>	Datei: FB_DL_28 Version: 02 Seite 5 von 8
	Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik	Ersteller: D. Pfeifer Gültig ab: 18.05.2021

JAK2 Exon 14 *	Myeloid Panel / Quantitativ*	quantitativ	V617F	3
MPL	Myeloid Panel / PCR und Schmelzkurvenanalyse	quantitativ	W515L/K, S505N	5/4 bei ED, Verlauf 4
<b>Transplant</b>				
Chimärismus-Analyse *	Mikrosatelliten / Fragmentanalyse	quantitativ		3
Chimärismus-Analyse *	Bi-allelische Indel-Polymorphismen / ddPCR	quantitativ		3
LOH 6p	Mikrosatelliten/ Fragmentanalyse	quantitativ		5
TREC	ddPCR	quantitativ		4
KREC	ddPCR	quantitativ		4
<b>Pharmakogenetik</b>				
DPYD *	ddPCR*		*2A (Ex14 skipping), *13 (I560S), D949V, E412E	2
UGT1A1	ddPCR, Hochauflösende Schmelzkurvenanalyse		*6, *27, *28, *36	2
<b>Weitere Methoden</b>				
SNP Arrays	Im Einzelfall			

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)

\* im Akkreditierungsverfahren bei der DAkkS nach DIN EN ISO 15189

Universitätsklinikum Freiburg Klinik für Innere Medizin I Hämatologie, Onkologie und Stammzelltransplantation Diagnostische Laboratorien	<b>Formblatt</b>	Datei: FB_DL_28 Version: 02 Seite 6 von 8
	Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik	Ersteller: D. Pfeifer Gültig ab: 18.05.2021

**Lymphoid-Panel** (40 Gene) Full CDS = Komplette kodierende Sequenz

Gen	Target Region (exon)	Gen	Target Region (exon)	Gen	Target Region (exon)	Gen	Target Region (exon)
ATM	Full CDS	CXCR4	3	NFKBIE	1	SOCS1	2
B2M	1	EGR2	2	NOTCH1	26 - 28, 34	STAT3	7, 19 - 22
BIRC3	6 - 9	EZH2	12, 16, 18	NOTCH2	26, 27, 34	STAT5B	14 - 18
BRAF	15	GNA13	Full CDS	PLCG1	11	TCF3	17
BTK	15	ID3	1	PLCG2	19, 20, 24	TET2	7-11
CARD11	5-9	IDH2	4	POT1	4 - 7, 9	TNFAIP3	Full CDS
CD79A	2-5	JAK3	Full CDS	RHOA	2-5	TNFRSF14	Full CDS
CD79B	2-5	KLF2	Full CDS	RPS15	4	TP53	Full CDS
CIITA	1, 2, 15 - 19	MAP2K1	2-3	RRAGC	1, 2	TRAF3	5, 10
CREBBP	Full CDS	MYD88	Full CDS	SF3B1	14 - 16, 18	XPO1	15, 16

**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** (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		

Universitätsklinikum Freiburg Klinik für Innere Medizin I Hämatologie, Onkologie und Stammzelltransplantation Diagnostische Laboratorien	<b>Formblatt</b>	Datei: FB_DL_28
	Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik	Version: 02 Seite 7 von 8 Ersteller: D. Pfeifer Gültig ab: 18.05.2021

**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
GAT2	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

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

**Qiagen Multiple Myeloma Panel** (35 Gene)

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	

Universitätsklinikum Freiburg Klinik für Innere Medizin I Hämatologie, Onkologie und Stammzelltransplantation Diagnostische Laboratorien	<b>Formblatt</b>	Datei: FB_DL_28 Version: 02 Seite 8 von 8
	Leistungsverzeichnis Molekulare Diagnostik	Ersteller: D. Pfeifer Gültig ab: 18.05.2021

### Quiagen 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	LRR4	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	

### 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.

### T-Zell-Rezeptor Gamma (TRG)-Rearrangement

„LymphoTrack® TRG Assay Panel – MiSeq“ der Fa. Invivoscribe Technologies zur Identifizierung und Nachverfolgung von klonalen TRG-Rearrangements mittels Next-Generation Sequenzierung.