

Patient*innendaten

Klinik / Station / Praxis



Institut für Klinische Pathologie

79002 Freiburg, Postfach 214
Direktor: Prof. Dr. med. Dr. h.c. M. Werner
Telefon: 0761 270-81190
oder 0761 270-81200
Telefax: 0761 270-81930



Anschrift:
(Bei Privatpatient*innen)

Molekularpathologische Diagnostik – Thorakale Tumoren (Einsendeschein mit dem Auftrag einer molekularpathologischen Untersuchung)

Kostenträger: Ambulant / MVZ Stationär **Wahlleistung:** nein ja
(Überweisungsschein beifügen)

Art des Materials

- FFPE Gewebeprobe
 UKF-intern (J-Nr.): _____
 Extern (J-Nr. / Pathologie): _____
- Frischgewebe: _____
- Nativer Ausstrich: _____
- Erguss: _____
 Aspirat: _____
 EDTA-Blut
 Liquid Biopsy (Spezial-Röhrchen)
- Infektiöses Material? nein ja

Anamnese (ED / Verlauf / Resistenz), vorangegangene Therapien, klinische Fragestellung / klinische Studie

Nichtkleinzellige Bronchialkarzinome

Fokustestung / Fast-Track:

- ALK (IHC), PD-L1 (IHC), *EGFR* (CE-IVD qPCR für "Hotspot"-Varianten)

Primärtestung¹:

- nNGM-Konsortiums Biomarker komplett: ALK, PD-L1 (IHC); *HER2*, *MET* (ISH); DNA-Analytik nNGM NGS-Panel v3.1; RNA-Analytik Targeted RNA-Scan NGS-Panel
- nNGM-Konsortiums Biomarker DNA-Analytik nNGM NGS-Panel v3.1: [DNA-Varianten in ausgewählten Exonen von: *ALK*, *BRAF*, *CTNNB1*, *CUL3*, *EGFR*, *ERBB2* („*HER2*“), *FGFR1-4*, *HRAS*, *IDH1-2*, *KEAP1*, *KRAS* (inkl. „*G12C*“), *MAP2K1*, *MET*, *NFE2L2*, *NRAS*, *NTRK1-3*, *PIK3CA*, *PTEN*, *RET*, *ROS1*, *STK11*, *TP53*;
- nNGM-Konsortiums Biomarker – DNA-Analytik nNGM NGS-Panel v3.2: [wie v3.1 mit zusätzlich **RB1 (Ex1-27)**, **SMARCA4 (Ex2-36)**]
- nNGM-Konsortiums Biomarker - RNA-Analytik Targeted RNA-Scan NGS-Panel: [RNA Fusionen insb. *ALK*, *NTRK1-3*, *NRG1*, *RET*, *ROS1*; *MET* Exon 14 Skipping]

Einzelmarker:

- ALK* *PD-L1* *MET* Amplifikation *HER2* Amplifikation Sonstige: _____

Erweiterte Testung „upfront“ oder bei Pan-Negativität oder erweiterte Resistenztestung:

- „TSO500“ [Großes NGS-Panel mit DNA/RNA-Analytik ohne HRD-Status]²

Gezielte Resistenztestung („Hotspot“ Resistenzmutationen) in Geweben und Liquid Biopsy:

- ALK-Pos. / Inhibitor: _____ EGFR-Pos. / Inhibitor: _____
- Sonstiges / Inhibitor (nach Absprache): _____

Erweiterte Resistenztestung / ByPass-Mechanismen / Therapieprädiktion (erneutes Screening):

- Avenio Targeted Liquid Biopsy für zellfreie DNA / cfDNA (NGS-Panel mit DNA-Analytik, n=17 Gene; SNVs: *ALK*, *APC*, *BRAF*, *BRCA1*, *BRCA2*, *DPYD*, *EGFR*, *ERBB2*, *KIT*, *KRAS*, *MET*, *NRAS*, *PDGFRA*, *RET*, *ROS1*, *TP53*, *UGT1A1*, Fusionen: *ALK*, *RET*, *ROS1*; Genkopienzahländerungen: *EGFR*, *ERBB2*, *MET*)
- Avenio Expanded Liquid Biopsy für zellfreie DNA / cfDNA (Großes NGS-Panel mit DNA-Analytik, n=77 Gene/SNVs, n=6 Gene/ Fusionen, n=3 Gene / Genkopienzahländerungen)

Kleinzellige Bronchialkarzinome

- PD-L1
- TSO500 [Großes NGS-Panel mit DNA / RNA-Analytik ohne HRD-Status]^{1,2}



60206868 ForManFR / 27.02.2024

Molekularpathologische Diagnostik – Thorakale Tumoren (Einsendeschein mit dem Auftrag einer molekularpathologischen Untersuchung)

Mesotheliome

- PD-L1 ALK
- TSO500 [Großes NGS-Panel mit DNA/RNA-Analytik ohne HRD-Status, insb. DNA-Varianten in *BAP1*, *NF2*, *TP53*, *SETD2*; *BRCA2*, *CDKN2A*, *TMEM127*, *VHL*, *WT1*, *MRE11A*, *MSH6*; *TRAF7* oder *CDC42* sowie *CDKN2A/B* Genkopienzahlen]^{1,2}

Entitäten unabhängige Untersuchungen¹

- Whole Exome Sequencing (WES) nach Absprache
- Tumor-infiltrierende Lymphozyten (CD4, CD8) TCR Klonalitätsanalyse
- Sonstiges: _____

Datum

ärztliche Unterschrift und Stempel

Telefon / Piepser

¹ Z. T. Reflextestung bei NSCLCs; falls DRG relevant „nNGM“, „TSO500“, „Avenio“, „Genexpressionsanalysen“ über das Organboard ZTT

² TSO500: siehe Genliste, enthält nNGM-Konsortium V3.2 und nNGM RNA-Analytik sowie TMB, MSI, Genkopienzahlveränderungen, n=523 Gene/SNVs, n=55 Gene/RNA-Fusionen, bzw. RNA-Splice Varianten

Wird von der Pathologie ausgefüllt!

Journal-Nr.: _____



60206868 ForManFR / 27.02.2024

Molekularpathologische Diagnostik – Thorakale Tumoren (Einsendeschrein mit dem Auftrag einer molekularpathologischen Untersuchung)

Informationen zu NGS-basierte Analysen – Genlisten

nNGM-Konsortiums NGS-Panel v3.1

DNA Sequenzvarianten in ausgewählten Exonen von: *ALK, BRAF, CTNNB1, CUL3, EGFR, ERBB2 („HER2“), FGFR1-4, HRAS, IDH1-2, KEAP1, KRAS* (inkl. „G12C“), *MAP2K1, MET, NFE2L2, NRAS, NTRK1-3, PIK3CA, PTEN, RET, ROS1, STK11, TP53*
DNA Kopienzahlen: *MET* Amplifikationen

nNGM-Konsortiums NGS-Panel v3.2

DNA Sequenzvarianten in ausgewählten Exonen von: *ALK, BRAF, CTNNB1, CUL3, EGFR, ERBB2 („HER2“), FGFR1-4, HRAS, IDH1-2, KEAP1, KRAS* (inkl. „G12C“), *MAP2K1, MET, NFE2L2, NRAS, NTRK1-3, PIK3CA, PTEN, RET, ROS1, STK11, TP53* **und zusätzlich RB1 (Ex1-27), SMARCA4 (Ex2-36)**

Targeted RNAScan NGS-Panel

RNA - Fusionen: *ALK, BAG4, BRAF, CCDC6, CD74, CIAO1, COPA, CUX1, EGFR, EML4, ETV6, EZR, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, GOPC, HIP1, KIF5B, KLC1, LRIG3, MET* Exon 14 Skipping, *MPRIP, MRPS14, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RAD51, RET, ROS1, SDC4, SLC34A2, STRN, TACC3, TFG, TPM3, TPR, TRIM33, UBE3C*

Avenio Targeted - Liquid Biopsy (fett gedruckt=alle Exone)

DNA Sequenzvarianten: *ALK, APC, BRAF, BRCA1, BRCA2, DPYD, EGFR, ERBB2, KIT, KRAS, MET, NRAS, PDGFRA, RET, ROS1, TP53, UGT1A1*
Fusionen: *ALK, RET, ROS1*
DNA Kopienzahlen (Amplifikationen): *EGFR, ERBB2, MET*

Avenio Expanded – Liquid Biopsy (fett gedruckt=alle Exone)

DNA Sequenzvarianten: *ABL1, AK1, AKT2, ALK, APC, AR, ARAF, BRAF, BRCA1, BRCA2, CCND1, CCND2, CCND3, CD274, CDK4, CDK6, CDKN2A, CSF1R, CTNNB1, DDR2, DPYD, EGFR, ERBB2, ESR1, EZH2, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLT1, FLT3, FLT4, GATA3, GNA11, GNAQ, GNAS, IDH1, IDH2, JAK2, JAK3, KDR, KEAP1, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MET, MLH1, MSH2, MSH6, MTOR, NF2, NFE2L2, NRAS, NTRK1, PDCD1LG2, PDGFRA, PIK3CA, PIK3R1, PMS2, PTCH1, PTEN, RAF1, RB1, RET, RNF43, ROS1, SMAD4, SMO, STK11, TERT promoter, TP53, TSC1, TSC2, UGT1A1, VHL*
Fusionen: *ALK, FGFR2, FGFR3, NTRK1, RET, ROS1*
DNA Kopienzahlen (Amplifikationen): *EGFR, ERBB2, MET*

TSO500 Varianten (DNA ohne HRD Status; DNA mit HRD Status; DNA und RNA; RNA alleine)

DNA - Komplexe Biomarker: Tumor Mutational Burden (TMB); Mikrosatelliten-Stabilität/-Instabilität (MSS/MSI), ggf. HRD Status (analog Myriad Inc. Technology)

DNA - Sequenzvarianten: *ABL1, ABL2, ACVR1, ACVR1B, AKT1, AKT2, AKT3, ALK, ALOX12B, ANKRD11, ANKRD26, APC, AR, ARAF, ARFRP1, ARID1A, ARID1B, ARID2, ARID5B, ASXL1, ASXL2, ATM, ATR, ATRX, AURKA, AURKB, AXIN1, AXIN2, AXL, B2M, BAP1, BARD1, BBC3, BCL10, BCL2, BCL2L1, BCL2L11, BCL2L2, BCL6, BCOR, BCORL1, BCR, BIRC3, BLM, BMPR1A, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRD4, BRIP1, BTG1, BTK, C11orf30, CALR, CARD11, CASP8, CBF3, CBL, CCND1, CCND2, CCND3, CCNE1, CD274, CD276, CD74, CD79A, CD79B, CDC73, CDH1, CDK12, CDK4, CDK6, CDK8, CDKN1A, CDKN1B, CDKN2A, CDKN2B, CDKN2C, CEBPA, CENPA, CHD2, CHD4, CHEK1, CHEK2, CIC, CREBBP, CRKL, CRLF2, CSF1R, CSF3R, CSNK1A1, CTCF, CTLA4, CTNNA1, CTNNB1, CUL3, CUX1, CXCR4, CYLD, DAXX, DCUN1D1, DDR2, DDX41, DHX15, DICER1, DIS3, DNAJB1, DDX41, DHX15, DNMT1, DNMT3B, DOT1L, E2F3, EED, EGFL7, EGFR, EIF1AX, EIF4A2, EIF4E, EML4, EP300, EPCAM, EPHA3, EPHA5, EPHA7, EPHB1, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERG, ERFF1, ESR1, ETS1, ETV1, ETV4, ETV5, ETV6, EWSR1, EZH2, FAM123B, FAM175A, FAM46C, FANCA, FANCC, FANCD2, FANCE, FANCF, FANCG, FANCI, FANCL, FAS, FAT1, FBXW7, FGF1, FGF10, FGF14, FGF19, FGF2, FGF23, FGF3, FGF4, FGF5, FGF6, FGF7, FGF8, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FH, FLCN, FLI1, FLT1, FLT3, FLT4, FOXA1, FOXL2, FOXO1, FOXP1, FRS2, FUBP1, FYN, GABRA6, GATA1, GATA2, GATA3, GATA4, GATA6, GEN1, GID4, GLI1, GNA11, GNA13, GNAQ, GNAS, GPR124, GPS2, GREM1, GRIN2A, GRM3, GSK3B, H3F3A, H3F3B, H3F3C, HGF, HIST1H1C, HIST1H2BD, HIST1H3A, HIST1H3B, HIST1H3C, HIST1H3D, HIST1H3E, HIST1H3F, HIST1H3G, HIST1H3H, HIST1H3I, HIST1H3J, HIST2H3A, HIST2H3C, HIST2H3D, HIST3H3, HLA-A, HLA-B, HLA-C, HNF1A, HNRNP, HOXB13, HRAS, HSD3B1, HSP90AA1, ICOSLG, ID3, IDH1, IDH2, IFNGR1, IGF1, IGF1R, IGF2, IKBKE, IKZF1, IL10, IL7R, INHA, INHBA, INPP4A, INPP4B, INSR, IRF2, IRF4, IRS1, IRS2, JAK1, JAK2, JAK3, JUN, KAT5A, KDM5A, KDM5C, KDM6A, KDR, KEAP1, KEL, KIF5B, KIT, KLF4, KLHL6, KMT2B, KMT2C, KMT2D, KRAS, LAMP1, LATS1, LATS2, LMO1, LRP1B, LYN, LZTR1, MAGI2, MALT1, MAP2K1, MAP2K2, MAP2K4, MAP3K1, MAP3K13, MAP3K14, MAP3K4, MAPK1, MAPK3, MAX, MCL1, MDC1, MDM2, MDM4, MED12, MEF2B, MEN1, MET, MIF, MLH1, MLL, MLLT3, MPL, MRE11A, MSH2, MSH3, MSH6, MST1, MST1R, MTOR, MUTYH, MYB, MYC, MYCL1, MYCN, MYD88, MYO10, NAB2, NBN, NCOA3, NCOR1, NEGR1, NF1, NF2, NFE2L2, NFKB1A, NKX2-1, NKX3-1, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NOTCH4, NPM1, NRAS, NRG1, NSD1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUP93, NUTM1, PAK1, PAK3, PAK7, PALB2, PARK2, PARP1, PAX3, PAX5, PAX7, PAX8, PBRM1, PDCD1, PDCD1LG2, PDGFR, PDGFRB, PDK1, PDPK1, PGR, PHF6, PHOX2B, PIK3C2B, PIK3C2G, PIK3C3, PIK3CA, PIK3CB, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PIK3R2, PIK3R3, PIM1, PLCG2, PLK2, PMAIP1, PMS1, PMS2, PNRC1, POLD1, POLE, PPARG, PPM1D, PPP2R1A, PPP2R2A, PPP6C, PRDM1, PREX2, PRKAR1A, PRKCI, PRKDC, PRSS8, PTCH1, PTEN, PTPN11, PTPRD, PTPRS, PTPRT, QKI, RAB35, RAC1, RAD21, RAD50, RAD51, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD52, RAD54L, RAF1, RANBP2, RARA, RASA1, RB1, RBM10, RECQL4, REL, RET, RFW2, RHEB, RHOA, RICTOR, RIT1, RNF43, ROS1, RPS6KA4, RPS6KB1, RPS6KB2, RPTOR, RUNX1, RUNX1T1, RYBP, SDHA, SDHA2, SDHB, SDHC, SDHD, SETBP1, SETD2, SF3B1, SH2B3, SH2D1A, SHQ1, SLIT2, SLX4, SMAD2, SMAD3, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMARCD1, SMC1A, SMC3, SMO, SNCAIP, SOCS1, SOX10, SOX17, SOX2, SOX9, SPEN, SPOP, SPTA1, SRC, SRSF2, STAG1, STAG2, STAT3, STAT4, STAT5A, STAT5B, STK11, STK40, SUFU, SUZ12, SYK, TAF1, TBX3, TCEB1, TCF3, TCF7L2, TERC, TERT, TET1, TET2, TFE3, TFR3, TGFB1, TGFB2, TMEM127, TMRSS2, TNFAIP3, TNFRSF14, TOP1, TOP2A, TP53, TP63, TRAF2, TRAF7, TSC1, TSC2, TSHR, U2AF1, VEGFA, VHL, VTCN1, WISP3, WT1, XIAP, XPO1, XRCC2, YAP1, YES1, ZBTB2, ZBTB7A, ZFH3, ZNF217, ZNF703, ZRSR2.*

DNA - Kopienzahlveränderungen (Amplifikationen): *AKT2, ALK, AR, ATM, BRAF, BRCA1, BRCA2, CCND1, CCND3, CCNE1, CDK4, CDK6, CHEK1, CHEK2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERCC1, ERCC2, ESR1, FGF1, FGF10, FGF14, FGF19, FGF2, FGF23, FGF3, FGF4, FGF5, FGF6, FGF7, FGF8, FGF9, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, JAK2, KIT, KRAS, LAMP1, MDM2, MDM4, MET, MYC, MYCL1, MYCN, NRAS, NRG1, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PIK3CB, PTEN, RAF1, RET, RICTOR, RPS6KB1, TERC.*

RNA - Fusionen: *ABL1, AKT3, ALK, AR, AXL, BCL2, BRAF, BRCA1, BRCA2, CDK4, CSF1R, EGFR, EML4, ERBB2, ERG, ESR1, ETS1, ETV1, ETV4, ETV5, EWSR1, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLI1, FLT1, FLT3, JAK2, KDR, KIF5B, KIT, MET, MLL, MLLT3, MSH2, MYC, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PAX3, PAX7, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PPARG, RAF1, RET, ROS1, RPS6KB1, TMRSS2.*

