

# Begutachtungsauftrag Tumordiagnostik Molekularpathologie

Krankenkasse bzw. Kostenträger		
Name, Vorname des Versicherten		
geb.am		
Kassen-Nr.	Versicherten-Nr.	Status
Betriebsstätten-Nr.	Arzt-Nr.	Datum

Kurativ     Präventiv     Behndl. gemäß §116 b SGB V     bei belegärztl. Behandlung    Quartal

Unfall Unfallsfolgen    Datum der OP bei Leistungen nach Abschnitt 31.2

Überweisung an

Ausführung von Auftragsleistungen     Konsiliar-untersuchungen     Mit-/Weiterbehandlung    AU bis

eingeschränkter Leistungsanspruch gemäß §16 Abs. 3a SGB V



**PATHOLOGIE TRIER**

Histologie. Zytologie. Molekulare Diagnostik.

## Diagnose/Verdachtsdiagnose - Fragestellung (histologische Diagnose in Kopie beilegen)



<p><b>Lungenkarzinom</b></p> <p><input type="checkbox"/> Oncomine Focus Assay DNA/RNA-basiertes NGS Panel* inkl. EGFR, BRAF, KRAS, ALK, ROS1, MET, RET, NTRK1/2/3, METexon14 Skipping</p> <p> <input type="checkbox"/> EGFR-Mutation (Exon 18-21)    <input type="checkbox"/> NTRK1/2/3 Rearrangement    <input type="checkbox"/> FGFR1-Amplifikation  <input type="checkbox"/> EGFR T790M (TKI-Res.)    <input type="checkbox"/> ALK- Rearrangement (2p23.2-p23.1)    <input type="checkbox"/> MET-Amplifikation  <input type="checkbox"/> BRAF-Mutation (Exon 15)    <input type="checkbox"/> ROS1 Rearrangement (6q22.1)    <input type="checkbox"/> HER2-Amplifikation (IHC beifügen)  <input type="checkbox"/> KRAS-Mutation (Exon 2, 3, 4)    <input type="checkbox"/> RET Rearrangement (10q11.21)    <input type="checkbox"/> PD1-IHC  <input type="checkbox"/> PIK3CA-Mutation (Exon 9, 20)    <input type="checkbox"/> MAML2 Rearrangement (11q21)    <input type="checkbox"/> PD-L1-IHC  <input type="checkbox"/> METexon14-Skipping                 </p>	
<p><b>Kolonkarzinom</b></p> <p> <input type="checkbox"/> Kolon Assay: KRAS (Exon 2, 3, 4), NRAS (Exon 2, 3, 4), BRAF (Exon 15), PIK3CA (Exon 9, 20)  <input type="checkbox"/> KRAS-Mutation (Exon 2, 3, 4)    <input type="checkbox"/> EGFR-Amplifikation    <input type="checkbox"/> DNA-Reparaturenzyme MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 (IHC)  <input type="checkbox"/> NRAS-Mutation (Exon 2, 3, 4)    <input type="checkbox"/> MLH1-Methylierung    <input type="checkbox"/> Mikrosatelliteninstabilität-PCR (Tumor- und Normalgewebe)  <input type="checkbox"/> BRAF-Mutation (Exon 15)  <input type="checkbox"/> PIK3CA-Mutation (Exon 9, 20)                 </p>	
<p><b>Gastrointestinale Tumoren</b></p> <p> <input type="checkbox"/> KIT-Mutation (Exon 9, 11, 14, 13, 17)  <input type="checkbox"/> PDGFRA-Mutation (Exon 12, 18)  <input type="checkbox"/> HER2-Amplifikation bei Magen-, Ösophaguskarzinom (IHC beifügen)  <input type="checkbox"/> HER2-IHC                 </p>	<p><b>Schilddrüsenkarzinom</b></p> <p> <input type="checkbox"/> BRAF-Mutation (Exon 15)  <input type="checkbox"/> RET-Rearrangement (10q11.21)  <input type="checkbox"/> PPARG-Rearrangement (3p25.2)  <input type="checkbox"/> microRNA-Panel                 </p>
<p><b>Malignes Melanom</b></p> <p> <input type="checkbox"/> BRAF-Mutation (Exon 15)    <input type="checkbox"/> PD1-IHC  <input type="checkbox"/> KIT-Mutation (Exon 9, 11, 13, 17)    <input type="checkbox"/> PD-L1-IHC  <input type="checkbox"/> NRAS-Mutation (Exon 2, 3, 4)  <input type="checkbox"/> Melanom-FISH*                 </p>	<p><b>Hirntumore</b></p> <p> <input type="checkbox"/> IDH1/2-Mutation (Exon 4)  <input type="checkbox"/> 1p19q-Deletion  <input type="checkbox"/> MYCN- (N-Myc-) Amplifikation  <input type="checkbox"/> MGMT-Methylierung  <input type="checkbox"/> EGFR-Amplifikation                 </p>
<p><b>Urothel-, Nierenzell-, Prostatakarzinom, Peritonealkarzinose</b></p> <p> <input type="checkbox"/> BRCA1-, BRCA2- Mutation*  <input type="checkbox"/> UroVysion-FISH*  <input type="checkbox"/> MET-Mutation (Exon 16-19) (Tumor- und Normalgewebe)  <input type="checkbox"/> FGFR3-Rearrangement (4p16.3)  <input type="checkbox"/> TFE3-Rearrangement (Xp11.23)  <input type="checkbox"/> ERG-Rearrangement (21q22.2)  <input type="checkbox"/> PD1-IHC  <input type="checkbox"/> PD-L1-IHC                 </p>	<p><b>Pankreaskarzinom</b></p> <p> <input type="checkbox"/> BRCA1-, BRCA2- Mutation*  <input type="checkbox"/> KRAS-Mutation (Exon 2, 3, 4)  <input type="checkbox"/> NRAS-Mutation (Exon 2, 3, 4)  <input type="checkbox"/> DNA-Reparaturenzyme MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 (IHC)  <input type="checkbox"/> Mikrosatelliteninstabilität-PCR (Tumor- und Normalgewebe)                 </p> <p><b>Kopf-Hals-Platteneithelkarzinom</b></p> <p> <input type="checkbox"/> HPV-PCR                 </p>
<p><b>Entitätsunabhängig</b></p> <p> <input type="checkbox"/> NTRK1/2/3 Rearrangement  <input type="checkbox"/> PD1-IHC Entität angeben _____  <input type="checkbox"/> PD-L1-IHC Entität angeben _____  <input type="checkbox"/> DNA-Reparaturenzyme MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 (IHC)  <input type="checkbox"/> Mikrosatelliteninstabilität-PCR (Tumor- und Normalgewebe)  <input type="checkbox"/> Gewebeidentität                 </p>	
<p style="text-align: right;"><b>Komplexe NGS-Mutationsanalyse</b></p> <p> <input type="checkbox"/> Oncomine Focus Assay <span style="float: right;"><b>52 Gene*</b></span>  <input type="checkbox"/> Oncomine Comprehensive Assay v3 <span style="float: right;"><b>161 Gene*</b></span> </p>	

Vertragsarztstempel / Unterschrift des Arztes

<b>Materialannahme</b>	
<b>Erfassen</b>	
<b>Allgem. Labor</b>	
<b>Mol. Auswertung</b>	
<b>Pathologe</b>	

**Präparat-Nr. Einsender**

**Fall-Nr. MVZ Trier**

**\*Erläuterungen siehe Rückseite**

**Befund per Fax**

Faxnummer: \_\_\_\_\_

Telefon: \_\_\_\_\_

Ansprechpartner: \_\_\_\_\_

**BITTE UNBEDINGT ANKREUZEN!**

AMBULANT     STATIONÄR   
 oder  
 BELEGARZT     Regelleistung   
 oder  
 IGEL     ärztl. Wahlleistung

**MVZ für Histologie, Zytologie und Molekulare Diagnostik Trier GmbH**  
 Registernummer HRB 44346 · Amtsgericht Wittlich  
**Geschäftsführung:**  
 Prof. Dr. med. Bernd Klosterhalfen · Prof. Dr. med. Veit Krenn · Prof. Dr. med. Dr. phil. Jörg Kriegsmann  
 PD Dr. med. habil. Dipl.-Med. Mike Otto (Ärztlicher Leiter) · Dr. rer. nat. Petra Wandernoth  
**Max-Planck-Str. 17 · 54296 Trier · Postfach 2460 · 54214 Trier**  
 Tel.: 0651 / 948 714 000 · Fax: 0651 / 948 714 098 · Email: mol@patho-trier.de  
 Hotline für Transportdienstleistungen: 0800 / 1110012

**Leistungserfassung**  
 (vom Pathologen auszufüllen)

M     T

**Eingangs-Datum**  
 (vom Pathologen auszufüllen)

FB - Anlage 27\_2.28 BGA Tumordiagnostik Molekularpathologie 230619

## Erläuterungen

### **UroVision-Multicolor-FISH-Testsystem**

Simultaner DNA-Hybridisierungstest zum Aneuploidienachweis der Chromosomen 3, 7 und 17 sowie der Region 9p21 bei Verdacht auf Harnblasenkarzinom. Sensitivität und Spezifität >90%

### **Melanom-Multicolor-FISH:**

Simultaner DNA-Hybridisierungstest zur Kopiezahl-Bestimmung der Gene RREB1, MYB und CCND1 und Chromosom 6. Eine Untersuchung gilt als FISH-positiv für ein Melanom, wenn:

1. die mittlere Anzahl an CCND1-Signalen/Kern oder die mittlere Anzahl von MYB-Signalen/Kern  $\geq 2,5$  beträgt, oder
2. der prozentuale Verlust von MYB in Relation zu CEP6  $\geq 31\%$  beträgt, oder
3. der prozentuale Anteil atypischer Zellkerne für RREB1  $\geq 63\%$  beträgt

Die Spezifität beträgt 94% bei einer Sensitivität von 92%.

### **BRCA1/2-Mutationsanalyse**

Die Untersuchung fällt nicht unter das Gendiagnostikgesetz (GenDG), da sie die Feststellung einer genetischen Eigenschaft (Merkmalsträgerschaft aufgrund einer Keimbahnmutation) nicht beabsichtigt und nicht ermöglicht.

### **Thermo Fisher Oncomine Focus Assay** DNA/RNA-basiert

#### **Hotspot-Mutationen: 35 Gene**

AKT1, ALK, AR, BRAF, CDK4, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB (HER)2/3/4, ESR1, FGFR2/3, GNA11, GNAQ, HRAS, IDH1/2, JAK1/2/3, KIT, KRAS, MAP2K1/2, MET, MTOR, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, RAF1, RET, ROS1, SMO

#### **Erhöhte DNA-Kopiezahl: 19 Gene**

ALK, AR, BRAF, CCND1, CDK4/6, EGFR, ERBB2(HER2), FGFR1/2/3/4, KIT, KRAS, MET, MYC, MYCN, PDGFRA, PIK3CA

#### **Fusionstranskripte: 23 Gene**

ABL1, AKT3, ALK, AXL, BRAF, ERG, ETV1/4/5, EGFR, ERBB2, FGFR1/2/3, MET, NTRK1/2/3, PDGFRA, PPARG, RAF1, RET, ROS1

### **ThermoFisher Oncomine Comprehensive Assay v3** DNA/RNA basiert

#### **Hotspot-Mutationen: 87 Gene**

AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AR, ARAF, AXL, BRAF, BTK, CBL, CCND1, CDK4, CDK6, CHEK2, CSF1R, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ERCC2, ESR1, EZH2, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT3, FOXL2, GATA2, GNA11, GNAQ, GNAS, H3F3A, HIST1H3B, HNF1A, HRAS, IDH1, IDH2, JAK1, JAK2, JAK3, KDR, KIT, KNSTRN, KRAS, MAGOH, MAP2K1, MAP2K2, MAP2K4, MAPK1, MAX, MDM4, MED12, MET, MTOR, MYC, MYCN, MYD88, NFE2L2, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PIK3CB, PPP2R1A, PTPN11, RAC1, RAF1, RET, RHEB, RHOA, ROS1, SF3B1, SMAD4, SMO, SPOP, SRC, STAT3, TERT, TOP1, UZF1, XPO1

#### **Erhöhte DNA-Kopiezahl: 43 Gene**

AKT1, AKT2, AKT3, ALK, AR, AXL, BRAF, CCND1, CCND2, CCND3, CCNE1, CDK2, CDK4, CDK6, EGFR, ERBB2, ESR1, FGF19, FGF3, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FLT3, IGF1R, KIT, KRAS, MDM2, MDM4, MET, MYC, MYCL, MYCN, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PIK3CB, PPARG, RICTOR, TERT

#### **Fusionstranskripte : 51 Gene**

AKT2, ALK, AR, AXL, BRAF, BRCA1, BRCA2, CDKN2A, EGFR, ERBB2, ERBB4, ERG, ESR1, ETV1, ETV4, ETV5, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGR, FLT3, JAK2, KRAS, MDM4, MET, MYB, MYBL1, NF1, NOTCH1, NOTCH4, NRG1, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUTM1, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PPARG, PRKACA, PRKACB, PTEN, RAD51B, RAF1, RB1, RELA, RET, ROS1, RSPO2, RSPO3, TERT

#### **Komplett abgedeckte Gene: 48**

ARID1A, ATM, ATR, ATRX, BAP1, BRCA1, BRCA2, CDK12, CDKN1B, CDKN2A, CDKN2B, CHEK1, CREBBP, FANCA, FANCD2, FANCI, FBXW7, MLH1, MRE11, MSH2, MSH6, NBN, NF1, NF2, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH3, PALB2, PIK3R1, PMS2, POLE, PTCH1, PTEN, RAD50, RAD51, RAD51C, RAD51D, RAD51B, RB1, RNF43, SETD2, SLX4, SMARCA4, SMARCB1, STK11, TP53, TSC1, TSC2