

Highlights auf einen Blick

Colon/CRC:	KRAS, NRAS, BRAF MSI
Erregerdiagnostik:	Mykobakterien, HSV, EBV, HPV-Typisierung
GI-Cancer:	TMB, PD-L1, MSI, NRAS, KRAS, BRAF, KIT, PDGFRA, BRCA1/2, IDH1/2, FGFR1-3
Gynäkologie:	PD-L1, BRCA1/2, HRD, POLE, TP53, MSI, HER2, PIK3CA, NTRK1-3, ERBB2-Hotspotmutationen, Hormone
Hämatologie:	Archer Myeloid Panel, Archer Lymphoma Panel, JAK2, CALR, PDGFRA, KIT, BCR/ABL, BCL2,6, IGH, MYC, MYD88, Klonalitätsanalysen
Lunge:	PD-L1, NTRK1-3, EGFR, ALK, ROS1, RET, MET Amp/Exon-Skipping, BRAF, KRAS, ERBB2 Archer Lung Panel
Sarkome:	Archer Sarcoma, EWSR1, FUS, JAZF1, MDM2 Amp, MYC Amp, USP6, ETV6, FOXO1
Urologie:	BRCA1/2, FGFR1-3, TP53, TERT-Promoter, TMRSS-ERG, Isochromosom 12p
ZNS:	MGMT-Promotermethylierung, IDH1/2, Chr. 1p/19q, coming soon: Infinium EPIC MethylChip

Alle hier beschriebenen Untersuchungen können auf Wunsch miteinander kombiniert oder durch die auf den Folgeseiten beschriebenen Tests ergänzt und erweitert werden.

PCR/ q-PCR basierte Verfahren

MSI - Mikrosatelliten-Instabilität

B-Zell-, T-Zell- Klonalitätsanalysen: JH, TCR

MGMT, MLH1 Promoter-Methylierungsanalysen

HPV, TBC Erregernachweise und Typisierung

Hotspot Mutationsanalyse von EGFR, BRAF, KRAS (qPCR)

Gen-Fusions-Analyse: ALK, RET, ROS1, NTRK1-3, MET Exon 14 Skipping (qPCR)

Komplexe NGS-Biomarker

TMB Score: Tumor Mutational Burden (mittels TSO500)

HRD Score: Homologous Recombination Repair Deficiency

Analyse von Mutationen (auch von Spleißstellen) und kurze Deletionen/Insertionen dieser Gene (DNA NGS)

AKT1	BRCA2	EGFR	FGFR4	JAK2	MYC	PDGFRB	RET	TP53
AKT2	BRIP1	ERBB2	FLT3	KEAP1	MYD88	PEG3	RNF43	TSC1
AKT3	CDH1	ERBB3	FOXL2	KIT	NF1	PIK3CA	ROS1	TSC2
ALK	CDK4	ERBB4	GNA11	KMT2C	NFE2L2	PIK3CB	RPA1	XIRP1
APC	CDK6	ESR1	GNAQ	KRAS	NRAS	PIK3R1	SF3B1	
ARAF	CDK12	FANCA	GNAS	LRP1B	NRG1	POLE	SMAD4	
ARID1A	CDKN2A	FANCL	H3F3A	MAP2K1	NTRK1	PTEN	SMARCB1	
ATM	CHEK1	EZH2	H3F3B	MEN1	NTRK2	RAD51B	STK11	
BAP1	CHEK2	FBXW7	HRAS	MET	NTRK3	RAD51C	SYK	
BARD1	CTNNB1	FGFR1	IDH1	MLH1	PALB2	RAD51D	TERT	
BRAF	CUL3	FGFR2	IDH2	MTOR	PBRM1	RAD54L	TGFBR1	
BRCA1	DAXX	FGFR3	JAK1	MUTYH	PDGFRA	RB1	TGFBR2	

Außerdem

Illumina TSO500:

NGS Gen-Panel mit Sequenzierung von
523 Genen auf DNA Basis
(Mutationsanalyse) und
55 Genen auf RNA Basis
(Fusionsanalyse)

Analyse von Fusionen, Exon Skipping Events und teilweise Mutationen dieser Gene (RNA-basierte NGS)

ABL1	BTK	CHIC2	ENTPD1	FUS	KDM6A	MLF1	NR4A3	PKN1	RHOA	TERT
AICDA	CALCA	CIITA	EPC1	FUT8	KIT	MLLT10	NRAS	PLAG1	ROS1	TFE3
AKT1	CALR	CREB3L2	ERBB2	GATA1	KMT2A	MLLT4	NRG1	PLCG1	RSPO2	TFEB
AKT3	CAMTA1	CREBBP	ERG	GATA2	KRAS	MME	NTRK1	PLCG2	RSPO3	TFG
ALK	CARD11	CSF1	ESR1	GLI1	KRT20	MPL	NTRK2	PML	RUNX1	THADA
ARHGAP26	CBFB	CSF1R	ETV1	GLIS2	KRT7	MSMB	NTRK3	PPARG	RUNX1T1	TMPRSS2
ASB13	CBL	CSF3R	ETV4	GNAS	LIMD1	MUC1	NUMBL	PPAT	S1PR2	TNFRSF13B
ASXL1	CCDC50	CTLA4	ETV5	HMGA2	LMO2	MUSK	NUP214	PRDM16	SERPINA9	TNFSF4
AXL	CCNB3	CTNNB1	ETV6	HRAS	LRMP	MYB	NUP98	PRKAR2B	SETBP1	TP63
BATF3	CCND1	CUL3	EWSR1	ID4	LZTS1	MYBL1	NUTM1	PRKCA	SETD2	TTF1
BAX	CCND2	CYB5R2	EXOC2	IDH1	MAL	MYC	P2RY8	PRKCB	SF3B1	U2AF1
BCL2	CCND3	DCK	EZH2	IDH2	MALT1	MYD88	PAICS	PTH	SH3BP5	USP6
BCL2A1	CD274	DDR2	FAM216A	IKZF1	MAML2	MYH11	PAX3	PTPN1	SLC29A1	VGLL2
BCL3	CD44	DEK	FBXW7	IKZF3	MAML3	MYOD1	PDCD1	PTPN11	SLC5A5	WT1
BCL6	CD79B	DENND3	FGFR1	IL16	MAP2K1	NCOA1	PDCD1LG2	PYCR1	SRSF2	XPO1
BCOR	CDC25A	DLEU1	FGFR2	INSR	MAST1	NCOA2	PDGFB	RAB29	SS18	YAP1
BCR	CDK6	DNM2	FGFR3	IRF4	MAST2	NEK6	PDGFRA	RAF1	STAT3	YWHAE
BIRC3	CDKN2A	DNMT3A	FGFR4	IRF8	MDM2	NF1	PDGFRB	RAG1	STAT5B	
BLNK	CDKN2B	DNMT3B	FGR	ITPKB	MEAF6	NFKB1	PHF1	RAG2	STAT6	
BMF	CEBPA	DNTT	FLT3	JAK1	MECOM	NFKB2	PHF6	RANBP1	STIL	
BMP7	CEBPD	DUSP22	FOS	JAK2	MET	NME1	PICALM	RARA	STRBP	
BRAF	CEBPE	E2F2	FOSB	JAK3	MGEA5	NOTCH1	PIK3CA	RBM15	TAF15	
BRD3	CEBPG	EGFR	FOXO1	JAZF1	MKL1	NOTCH2	PIM1	RELA	TCF12	
BRD4	CHD1	EIF4A1	FOXP1	KAT6A	MKL2	NPM1	PIM2	RET	TCF3	

FISH Analysen

Nachweis Numerischer Aberrationen:
Amplifikationen / Deletionen

Sondenbezeichnung	Hersteller
1p36/1q25	ZytoVision
19q13/19p13	ZytoVision
CDKN2A/CEN 9	ZytoVision
CDK4/CEN 12	ZytoVision
ERBB2/CEN 17	ZytoVision
FGFR1/CEN 8	ZytoVision
FGFR2/CEN 10	ZytoVision
FGFR3/4p11	ZytoVision
MDM2/CEN 12	ZytoVision
MET/CEN 7	ZytoVision
MYC/CEN 8	ZytoVision
CD274,PDCD1LG2/CEN 9 (PDL1)	ZytoVision
RB1/13q12	ZytoVision
VHL/CEN 3	ZytoVision

Nachweis struktureller Aberrationen: Translokationen / Fusionen / Inversionen

Sondenbezeichnung	Hersteller	Sondenbezeichnung	Hersteller	Sondenbezeichnung	Hersteller
ALK/EML4	ZytoVision	FGFR2	ZytoVision	NTRK2	ZytoVision
BCL2	ZytoVision	FGFR3	ZytoVision,	NTRK3	ZytoVision
BCL6	ZytoVision,	FOXO1	ZytoVision	PDGFB	ZytoVision
BCR/ABL1	ZytoVision	FOXO1/PAX3	ZytoVision	RET/KIFB5	ZytoVision
CCND1	ZytoVision	FUS	Abbott	RET	ZytoVision
CIC	ZytoVision	IGH	ZytoVision	ROS1	ZytoVision
COL1A1	ZytoVision	JAZF1	ZytoVision	SS18	ZytoVision
DDIT3	ZytoVision	KIF5B	ZytoVision	SS18/SSX1	ZytoVision
EML4	ZytoVision	MALT1	Abbott	TFE3	ZytoVision
ETV6	ZytoVision	MAML2	ZytoVision	USP6	ZytoVision
EWSR1	ZytoVision	MYC	ZytoVision	WT1	ZytoVision
EWSR1/FLI1	ZytoVision	NR4A3	ZytoVision	WWTR1	ZytoVision
FGFR1	ZytoVision	NTRK1	ZytoVision	YWHAE	ZytoVision