

# Molekularpathologische Analysen

Tyrolpath Obrist Brunhuber GmbH  
Hauptplatz 4, 6511 Zams, Tirol, Österreich  
Tel.: +43 (0) 5442/66611, Fax: DW - 11  
Email: [molpath@tyrolpath.at](mailto:molpath@tyrolpath.at)



## Patienteninformation (Blockschrift oder Etikett)

Familienname:   
Vorname:   
Geschlecht:  weiblich  männlich  
Anschrift:   
Hauptversicherer:   
SV-Nr./Geb.-Datum:   
Verrechnung:  Stationär  Ambulant  
Krankenkasse:  ÖGK  BKK  BVA  Va  
 SVA  SVB  KUF  Zwst  
Zusatzversicherung:

## Einsender (Blockschrift oder Stempel)

Name:   
Adresse:   
  
  
Tel.:   
Fax:   
Kontaktperson:

## Probenmaterial

FFPE  HE-Schnitt  Blut  
 Liquid Biopsy  Knochenmark  Sonstiges:  
Entnahmedatum:   
Block-Nr.:   
Schnitt-Nr.:

## Organ, Primum und Diagnose:

(Bitte fügen Sie in diesem Feld relevante Informationen hinzu)

## Fragestellung:

Unklar welche Analyse am besten geeignet ist? Listen Sie hier alle Biomarker auf, die Sie untersucht haben möchten und wir suchen die geeignete Analyse aus.

## Anforderungen molekulare Pathologie

### Next Generation Sequencing

#### Mutationsanalysen:

- TP65 <sup>1) 2) 4)</sup>  
 TP65 Liquid Biopsy <sup>3)</sup>  
 TP Cancer Exome (inkl. TMB, MSI, CNV + MH Guide) <sup>1) 2) 4)</sup>

#### Fusionstranskriptanalysen:

- TP RNA Exome <sup>1) 2) 4)</sup>  
(Fusionen inkl. Novel Fusions, Translokationen, Exon-skipping)

### Klassische molekulare Analysen

#### HNPCC-Diagnostik:

- Mikrosatelliten-Instabilität (MSI) <sup>1) 5)</sup>  
 MMR-Gene: Methylierung (inkl. MLH1) <sup>1)</sup>  
 BRAF V600E <sup>1)</sup>

#### Hämatologische Neoplasien:

- IGHV-Status <sup>4)</sup>  
 B-Zell-Klonalitätsanalyse <sup>1) 4)</sup>  
 T-Zell-Klonalitätsanalyse <sup>1) 4)</sup>  
 BCR::ABL1 Nachweis (inkl. FISH) <sup>4)</sup>  
 BCR::ABL1 Verlaufskontrolle <sup>4)</sup>

#### Materialanforderungen

<sup>1)</sup> Paraffinblock (mit HE-Schnitt); <sup>2)</sup> Pleurapunktat; <sup>3)</sup> Liquid Biopsy: 2x 9 mL Blut in STRECK Tubes; <sup>4)</sup> EDTA Blut/Heparin-Knochenmark  
<sup>5)</sup> Zusätzlich gesundes Referenzmaterial (Paraffinblock oder EDTA-Blut) mitsenden; <sup>6)</sup> 9 mL Blut in TransFix-Tubes

### FISH und IHC

#### Solide Tumore: <sup>1) 2)</sup>

- HER2  ROS1  
 MET  RET  
 ALK  PD-L1 (IHC)

#### Hämatologische Neoplasien: <sup>4)</sup>

- CLL: TP53, ATM, 13q14del, Trisomie 12  
 Mantelzell-Lymphom: t(11;14) <sup>CCND1::IGH</sup>  
 Follikuläres Lymphom: t(14;18) <sup>BCL2::IGH</sup>

### Sonstige molekulare Analysen

#### Chromosomale CNV-Analyse:

- HRD-Score <sup>1)</sup>

#### Zirkulierende Tumorzellen:

- CTC-Nachweis <sup>6)</sup>

#### Genexpressionstests - Risikoeinschätzung:

- Myriad - EndoPredict® <sup>1)</sup>  
Tumorgroße (pT):  Nodalstatus (pN):   
 Myriad - PROLARIS® <sup>1)</sup>  
PSA-Wert:   
Tumorgroße (pT):   
Gleason Score:   
Anzahl pos. Stenzen & Gesamtstzen:

# Molekularpathologische Analysen

Tyrolpath Obrist Brunhuber GmbH  
Hauptplatz 4, 6511 Zams, Tirol, Österreich  
Tel.: +43 (0) 5442/66611, Fax: DW - 11  
Email: [molpath@tyrolpath.at](mailto:molpath@tyrolpath.at)



## Informationen zu den NGS-Panels

### TP65

- Geeignet für FFPE, Blut- & Zellproben
- 65 tumorrelevante Gene (gesamt-kodierende Sequenz)
- Molekulares Barcoding (UMI) und hohe Abdeckung **500X, 20M reads**
- Nachweisgrenze: **2,5% VAF**

### TP65 Liquid Biopsy

- Zum Nachweis von Varianten aus cfDNA (Blutplasma)
- 65 tumorrelevante Gene (gesamt-kodierende Sequenz)
- Molekulares Barcoding (UMI) und hohe Abdeckung **1000X, 100M reads**
- Nachweisgrenze: **1% VAF**

### Genliste

*ABL1, AKT1, AKT2, ALK, APC, AR, ARID1A, ATM, BRAF, BRCA1, BRCA2, CALR, CCND1, CDH1, CDK4, CDK6, CDKN2A, CTNNA1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB3, ESR1, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, GATA3, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, KEAP1, KIT, KRAS, LRP1B, MAP2K1, MAP2K2, MET, MLH1, MPL, MSH2, MSH3, MSH6, MTOR, NRAS, NTRK1, NTRK2, NTRK3, PALB2, PDGFRA, PDGFRB, PIK3CA, PIK3R1, POLE, PTEN, PTPRT, RB1, RET, ROS1, SMAD4, SMO, STK11, TERT, TP53*

### TP Cancer Exome

- Geeignet für FFPE, Blut- & Zellproben
- 622 tumorrelevante Gene inkl. TMB, MSI, CNV und klinischer Interpretation mittels MH Guide\*
- Erfasst die molekulare Substruktur des Tumors durch die hohe Messtiefe (Subklone >5%)
- Inkludiert 26 relevante Gene der Pharmakogenetik
- auf spezielle Anfrage ist eine Mutationsanalyse für das gesamte Exom (20.000 Gene) mit >300X Abdeckung aller Gene möglich

\*Die Auswertung der NGS-Daten erfolgt mittels MH Guide (Molecular Health). Im Kontext der personalisierten Medizin ermöglicht MH Guide die klinische Interpretation genetischer Daten und dient zur Unterstützung der Behandlungsentscheidung ([www.molecularhealth.com](http://www.molecularhealth.com)).

Für Fragen, beispielsweise zur Genliste, wenden Sie sich bitte an unser Team: [molpath@tyrolpath.at](mailto:molpath@tyrolpath.at)

### TP RNA Exome

- Geeignet für FFPE, Blut- & Zellproben
- RNAseq mit hoher Messtiefe (100M reads) und molekularem Barcoding (UMI)
- Beinhaltet alle bekannten und unbekanntes Fusionen des Exoms für solide Tumore, Sarkome und hämatologische Neoplasien
- Transkriptionsanalyse für die molekulare Stratifizierung von PatientInnen