



# Anforderungsbeleg

## Informationen zu den NGS-Panels

Tyrolpath Obrist Brunhuber GmbH  
Tel. 05442 66611; Fax. 05442 66611-11  
Email: molpath@tyrolpath.at



### Kleinpanel-Diagnostik

#### Genliste

*AKT1, AKT2, ALK, APC, AR, ARID1A, ATM, ATR, BARD1, BRAF, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CALR, CCND1, CDH1, CDK4, CDK6, CDK12, CDKN2A, CHEK1, CHEK2, CTNNB1, DDR2, DPYD (4 Hotspot-Regionen), EGFR, ERBB2, ERBB3, ESR1, FANCA, FANCL, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, GATA3, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, KEAP1, KIT, KRAS, MAP2K1, MAP2K2, MET, MLH1, MPL, MRE11, MSH2, MSH6, NBN, NRAS, NTRK1, NTRK3, PALB2, PDGFRA, PIK3CA, PIK3R1, PMS2, POLD1, POLE, PPP2R1A, PTEN, RAD51B, RAD51C, RAD51D, RAD54L, RB1, RET, ROS1, SMAD4, SMO, STK11, TERT Promoter, TP53, VHL*

#### TP liquid

- Zum Nachweis von SNV, Indels und Exon-Skipping-Varianten aus cfDNA (Blutplasma)
- Nachweisgrenze: 0,5% VAF

#### TP solid

- Zum Nachweis von SNV, Indels und Exon-Skipping-Varianten aus FFPE, Blut- & Zellproben
- Spezifische Mikrosatelliten-Loci für die Berechnung der MSI
- Nachweisgrenze: 2% VAF

### Großpanel-Diagnostik

- Zum Nachweis von SNV, Indels und Exon-Skipping-Varianten aus FFPE, Blut- & Zellproben
- >500 tumorrelevante Gene (Genliste auf Anfrage)
- Bestimmung komplexer Biomarker: TMB, MSI, CNV, HRD
- Klinische Interpretation
- Nachweisgrenze: 5% VAF

### RNA-Fusionen

#### Fusionsgenliste

*ABL1, ACTB, AFAP1, AGK, AKAP12, AKAP4, AKAP9, AKT2, AKT3, ALK, ASPSCR1, ATF1, ATP1B1, ATRX, BAG4, BCL2, BCOR, BCORL1, BCR, BICC1, BRAF, BRD3, BRD4, CAMTA1, CCAR2, CCDC6, CCDC88A, CCNB3, CCND1, CD74, CIC, CLTC, CNTRL, COL1A1, CREB1, CREB3L1, CREB3L2, CRTC1, DDIT3, DNAJB1, EGFR, EML4, EPC1, ERBB2, ERBB4, ERG, ESR1, ETV1, ETV4, ETV5, ETV6, EWSR1, EZR, FEV, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLI1, FN1, FOXO1, FOXO4, FUS, GLI1, GOPC, GPR128, HMGA2, JAZF1, KIAA1549, KIF5B, LMNA, LPP, MAGI3, MAML1, MAML2, MAML3, MET, MGA, MGMT, MIR143, MITF, MKL2, MYB, MYC, NAB2, NCOA1, NCOA2, NCOA4, NFIB, NOTCH2, NPM1, NR4A3, NRG1, NRG2, NSD3, NTRK1, NTRK2, NTRK3, NUTM1, PAX3, PAX7, PAX8, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PHF1, PIK3CA, PLAG1, PML, POU5F1, PPARGC1A, PPP1CB, PRKACA, PRKAR1A, PTPRZ1, QKI, RAF1, RANBP2, RARA, RELA, RELCH, RET, ROS1, RREB1, RSPO2, RSPO3, SDC1, SDC4, SHTN1, SLC34A2, SND1, SQSTM1, SS18, SSX1, SSX2, SSX4, STAT6, STRN, SUZ12, TACC1, TACC3, TAF15, TCF12, TERT, TFE3, TFG, THADA, TMPRSS2, TPM3, TPR, TRIM24, TRIM33, TRIO, VGLL2, WT1, WWTR1, YAP1, YWHAE, ZMYM2, ZNF703, ZFTA*

#### TP RNA

- Zum Nachweis von Fusionstranskripten und Exon-Skipping-Varianten aus FFPE & Zellproben

Informationen für Einsender:innen zu Probenabnahme und -versand finden Sie unter folgendem Link:

<https://tyrolpath.at/molekularpathologie/>

