

Anforderungsformular zur molekulargenetischen Untersuchung

| | | |
|---|---|---|
| <p>Institut für Pathologie, Zytologie und Molekularpathologie Im Centrum für Nanotechnologie</p> <p>Heisenbergstraße 11 D-48149 Münster</p> <p>Tel: +49(0)251 83-63427 www.pathologie-centech.com schlake@pathologie-centech.com</p> | <p>Stempel Arzt/Institut: _____</p> <p>Datum: _____</p> | <p>Patientendaten</p> <p>Name: _____</p> <p>Vorname: _____</p> <p>Geb.-Datum: _____</p> <p>Eingangsnummer: _____</p> <p>Blocknummer: _____</p> |
|---|---|---|

Untersuchung (bitte ankreuzen)

| Erreger Diagnostik: | |
|--------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> | Helicobacter pylori (Nachweis & Clarithromycin-Resistenztest): Gastritis, MALT-Lymphom |
| <input type="checkbox"/> | Yersinia pseudotuberculosis und Y. Enterocolitica : Pyogranulom, Arthritis, Lymphadenitis |
| <input type="checkbox"/> | Bartonella Henselae : Katzenkrankheit, Pyogranulom |
| <input type="checkbox"/> | Mycobacterium tuberculosis und weitere Mykobakterien (Nachweis und Typisierung): TBC, granulomatöse Entzündungen |
| <input type="checkbox"/> | Tropheryma whipplei : Morbus whipple |
| <input type="checkbox"/> | Borrelia burgdorferi : Borreliose-assoziierte Erkrankungen |
| <input type="checkbox"/> | Chlamydia trachomatis : Chlamydien-Infektionen, Pyogranulom |
| <input type="checkbox"/> | Cytomegalie Virus : CMV-Infektion |
| <input type="checkbox"/> | Epstein-Barr Virus : EBV-assoziierte Tumore |
| <input type="checkbox"/> | HHV-8 : Kaposi-Sarkom, Körperhöhlenlymphom |
| <input type="checkbox"/> | HPV (Nachweis und Typisierung): u.a. Cervix-CA; PAP III |
| <input type="checkbox"/> | JC-Virus : Progressive Multifokale Leukenzephalopathie |

| Weichteiltumoren-Diagnostik: | |
|------------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> | EWS-FLI1 t(11; 22) & EWS-ERG t(21; 22)-Translokation : Ewing-Sarkom |
| <input type="checkbox"/> | SYT-SSX-Translokation t(X; 18) : Synoviales Sarkom |
| <input type="checkbox"/> | FUS-CHOP-Translokation t(12; 16) : Myxoides u rundzelliges Liposarkom |
| <input type="checkbox"/> | EWS/WT1 : Desmoplastic Small Round Cell Tumor |
| <input type="checkbox"/> | PAX3/PAX7-FKHR-Translokation t(2; 13), t(1; 13) : Alveoläres Rhabdomyosarkom |
| <input type="checkbox"/> | FUS-CREB 3L2 Translokation : Low-grade Fibromyxoidsarkom |
| <input type="checkbox"/> | Beta-catenin Mutationsnachweis Exon 3 : Fibromatose Desmoid-Typ |

| Mutationsanalysen solider Tumoren: | |
|------------------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> | KRAS (Kodon 12 und 13): kolorektales CA: Erbitux® (Cetuximab)- und Vectibix™ (Panitumumab)-Sensitivität |
| <input type="checkbox"/> | KRAS (Kodon 61): siehe KRAS Kodon 12 und 13 |
| <input type="checkbox"/> | KRAS (Kodon 117 / 146) vor Beginn der Behandlung mit Vectibix |
| <input type="checkbox"/> | NRAS (Kodon 12 und 13): kolorektales CA |
| <input type="checkbox"/> | NRAS (Kodon 61 siehe NRAS 12 und 13) |
| <input type="checkbox"/> | NRAS (Kodon 117 / 146) vor Beginn der Behandlung mit Vectibix |
| <input type="checkbox"/> | NTRK1 neurotrophic receptor tyrosine kinase 1 |
| <input type="checkbox"/> | NTRK2 (Rezeptor-Tyrosinkinase) konstitutionelle Aktivierung |
| <input type="checkbox"/> | NTRK3 der Kinasefunktion |
| <input type="checkbox"/> | HRAS hot spots Exon 3 |
| <input type="checkbox"/> | BRAF V600X (Exon 11/15) : kolorektales CA: Erbitux® (Cetuximab)- und Vectibix™ (Panitumumab)- Sensitivität; papilläres Schilddrüsen-CA: Diagnostik; malignes Melanom: Diagnostik und Therapie mit BRAF-V600E-Blockern serratierte Kanzinogenese |
| <input type="checkbox"/> | EGFR (Exon 18, 19, 20 und 21 inkl. T790 M-Mutation): Lungenkarzinom: Iressa® (Gefitinib)-Therapie-Response |
| <input type="checkbox"/> | c-kit (Exon 9, 11, 13, 17): GIST: Glivec® (Imatinib)-Sensitivität |
| <input type="checkbox"/> | PDGFRA (Exon 12, 14, 18): GIST: Glivec® (Imatinib)-Sensitivität |
| <input type="checkbox"/> | p53 (Exon 4-9): z.B. Li-Fraumeni-Syndrom, Mamma-CA |
| <input type="checkbox"/> | PIK3CA -Inhibitoren (Brustkrebs) |
| <input type="checkbox"/> | NPM1 Exon 12 |
| <input type="checkbox"/> | JAK2 hot spot Exon 14 (V617F) |
| <input type="checkbox"/> | JAK2 hot spots Exone 12 + 13 |
| <input type="checkbox"/> | MPL hot spot Exon 10 |
| <input type="checkbox"/> | CALR hot spot Exon 9 |
| <input type="checkbox"/> | GNAS1 hot spots Exone 8 + 9 (R201, Q227) |
| <input type="checkbox"/> | GNAQ hot spots Exone 4 + 5 |
| <input type="checkbox"/> | GNA11 hot spots Exone 4 + 5 |

| Liquid Biopsy: | |
|--------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> | T790 M-Mutation (Blutplasma) |
| <input type="checkbox"/> | CTCs frei zirkulierende Tumorzellen zur Therapieprädiktion |
| <input type="checkbox"/> | Septin9-Test : weist zellfreie methylierte Septin9-DNA in Blutplasma nach (der Nachweis korreliert mit der Diagnose „Darmkrebs“) |

| Hereditäres diffuses Magenkarzinomsyndrom: | |
|--|------------------------------------|
| <input type="checkbox"/> | E-Cadherin Mutationsanalyse |

| HNPCC-Prädiagnostik: | |
|--------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> | Mikrosatelliteninstabilität (MSI)-Analyse |
| <input type="checkbox"/> | Immunhistochemischer Nachweis der Mismatch-Repair-Genprodukte (MLH1, MSH2, MSH6, PMS2) |
| <input type="checkbox"/> | BRAF V600E Mutations-Analyse (bei MSI-H + MLH1 neg.) |
| <input type="checkbox"/> | MLH1-Methylierungsanalyse (bei MSI-H + MLH1 neg.) |
| <input type="checkbox"/> | Fakultativ und nur nach humangenetischer Beratung; Mutationsanalyse von MSH2, MLH1, MSH6 |

| Mammakarzinom-Diagnostik: | |
|---------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> | Her2/neu- Genamplifikation (Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung, FISH): Herceptin® (Trastuzumab)-Therapie |
| <input type="checkbox"/> | uPA /PAI-1 : Prognose- und Prädiktionsfaktoren für Patientinnen mit nodal-negativen Mammakarzinom und intermediärem Risikoprofil |

| FISH-Analysen (nicht kleinzelliges Lungenkarzinom): | |
|---|--|
| <input type="checkbox"/> | ALK (2p23) Break |
| <input type="checkbox"/> | ALK/EML4 (2;2) inv(2) Fusion |
| <input type="checkbox"/> | Ros1 (6q22) Break |
| <input type="checkbox"/> | MET (7q31) / SE7 Amplifikation |
| <input type="checkbox"/> | RET (10q11) Break |
| <input type="checkbox"/> | FGFR1 (8p11) SE8 Amplifikation |
| <input type="checkbox"/> | EGFR, HER-1/ CEN7(7p11) SE7 |
| <input type="checkbox"/> | hTERT (5p15) Sq31 - für Tissue |
| <input type="checkbox"/> | ERCC1 (19q13) & ZNF443(19p13) |
| <input type="checkbox"/> | FGFR 2 amplification probe |

| FISH-Analyse (gut differenziertes Liposarkom, Sarkome, Osteosarkome, Gliome, Magen- und Brustkarzinome) | |
|---|---------------------------|
| <input type="checkbox"/> | MDM2 Amplifikation |

| Hämatopathologische Diagnostik: | |
|---------------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> | B-Zell-Klonalitätsanalyse (IgH FR2 und FR3): Lymphome |
| <input type="checkbox"/> | T-Zell-Klonalitätsanalyse (TCR): Lymphome |
| <input type="checkbox"/> | CyclinD1/IgH; (11; 14) Translokation : Mantelzell-Lymphom |
| <input type="checkbox"/> | bcl2/IgH; (14; 18) Translokation : Follikuläres Lymphom |
| <input type="checkbox"/> | c-myc-Translokation : Burkitt-Lymphom |
| <input type="checkbox"/> | KIT (D816V Mutation) : Mastozytose |
| <input type="checkbox"/> | JAK2 (V617F Mutation) : Myeloproliferative Neoplasien; MPN |
| <input type="checkbox"/> | BCR/ABL Translokation : Philadelphia-Chromosom (Leukämien, CML, ALL, AML) |

| Neurogene Tumore: | |
|--------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> | MGMT (Methylierungsanalyse) : Glioblastoma multiforme: Temodal® (Temozolomid)-Sensitivität |
| <input type="checkbox"/> | 1p und 19q LOH : anaplastische Oligodendrogliome: PCV-(Procarbazine, CCNU, Vincristin)-Sensitivität |

| Stoffwechselerkrankungen: | |
|---------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> | HFE -Mutationen: Hämochromatose |
| <input type="checkbox"/> | PiZ -Mutationen: alpha-1 Antitrypsinmangel |
| <input type="checkbox"/> | ATP7B -Mutationen: Morbus Wilson |
| <input type="checkbox"/> | DPD (Exon 14-Skipping Mutation) 5-FU Chemotherapie-Toxizität |

| Chemotoxizitätstest: | |
|--------------------------|--|
| <input type="checkbox"/> | UGT1A1-Mutationstestung als Pädikator für eine Irinotecantoxizität |
| <input type="checkbox"/> | UGT1A1 ist maßgeblich am körpereigenen Abbau des Chemotherapeutikums CPT-11 / Irinotecan beteiligt. (Was wird benötigt? 2 ml-EDTA-Blut) |

| Next Generation Sequencing: | |
|-----------------------------|---|
| <input type="checkbox"/> | BRCA 1/2 (somatisch) |
| <input type="checkbox"/> | MultiGeneCancerPanel (100 spezifisch, relevante Tumorgene) |

