



**Institut für Pathologie und  
Molekularpathologie**

**Diagnostische Molekularpathologie**

Schmelzbergstrasse 12  
8091 Zürich  
Tel.: (+41) 044 255 3945  
[www.pathologie.usz.ch](http://www.pathologie.usz.ch)

**Auftraggeber** (Adresse, Telefonnummer):

Datum: \_\_\_\_\_

Proben-Nr: \_\_\_\_\_

Block-Nr: \_\_\_\_\_

- Eingesandt:  Paraffinblock       Frischgewebe  
 Blut (Hep./EDTA)       KM (Hep./EDTA)  
 ThinPrep       HE-Schnitt  
 \_\_\_\_\_

**Patient**      männlich       weiblich

Name: \_\_\_\_\_

Vorname: \_\_\_\_\_

Geburtsdatum: \_\_\_\_\_

Adresse: \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

**Angaben zur Probe:** \_\_\_\_\_

**Klinische Angaben:** \_\_\_\_\_

\_\_\_\_\_

Rechnung geht an:     Auftraggeber     Patient     andere: \_\_\_\_\_

Einsender (falls nicht Auftraggeber): \_\_\_\_\_

Befundkopie geht an: \_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_  
\_\_\_\_\_

Datum: \_\_\_\_\_      Unterschrift: \_\_\_\_\_

**Gewünschte Analysen auf den folgenden Seiten ankreuzen →**





<b>Lunge</b>	<p><b>Adenokarzinom Lunge</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>Stufe 1</b> (Stadium IV bei Diagnose oder palliative Situation)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>EGFR und KRAS Ex 2 Mutationsanalyse falls wt: BRAF Ex 15</li> <li>EML4-ALK und ROS1 (IHC, bei pos &gt; FISH)</li> <li>PD-L1 (IHC)</li> </ul> <p><input type="checkbox"/> <b>Stufe 2a</b> (wenn alle Analysen von Stufe 1 neg)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>ERBB2 Mutationsanalyse</li> <li>MET (IHC) und RET (FISH)</li> <li>HER2 (IHC)</li> </ul> <p>oder</p> <p><input type="checkbox"/> <b>Stufe 2b</b> (wenn alle Analysen von Stufe 1 neg)</p> <ul style="list-style-type: none"> <li><b>Next Generation Sequencing (Oncomine Focus Assay)</b> Ansprechperson Next Generation Sequencing: Dr. sc. nat. M. Rechsteiner +41 044 255 3929</li> </ul> <p><input type="checkbox"/> <b>Bei Rezidiv unter TKI Therapie</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>EGFR T790M (sek. TKI Resistenz)</li> <li>MET (FISH)</li> </ul>	<p><b>Häufigkeit der onkogenen Aberrationen</b> * mit zugelassenen Target-Therapien (Stand Dez 2017)</p> <p>Jede Analyse kann auch separat bestellt werden:</p> <p>_____</p> <p>_____</p>
<b>GI-Trakt</b>	<p><b>Adenokarzinom Kolon</b></p> <p><b>Mutationsanalysen</b></p> <p><input type="checkbox"/> <b>RAS/BRAF Kaskade</b></p> <ul style="list-style-type: none"> <li>KRAS Ex 2-4</li> <li>falls wt: NRAS Ex 2, 3 und 4 BRAF Ex 15</li> </ul> <p><input type="checkbox"/> PIK3CA Ex 9 und 20</p> <p>Jede Analyse kann auch separat bestellt werden:</p> <p>_____</p>	<p><b>Mikrosatelliten Instabilität <sup>1)</sup></b></p> <p><input type="checkbox"/> IHC: MSH2, MSH6, PMS und MLH1</p> <p><input type="checkbox"/> PCR: Bethesda-Panel + NR-21, NR-22 u. NR-24</p> <p><input type="checkbox"/> IHC + bei Ausfall &gt; PCR</p> <p><input type="checkbox"/> MLH1 Methylierungsstatus</p> <p><input type="checkbox"/> BRAF Ex 15</p> <p><b>Gastrointestinale Stromatumoren</b></p> <p><b>Mutationsanalysen</b></p> <p><input type="checkbox"/> KIT Ex 9, 11, 13, 14, 17 / PDGFRA Ex 12, 14 und 18</p> <p><input type="checkbox"/> falls wt: BRAF Ex 15</p> <p><input type="checkbox"/> falls wt: SDHA und SDHB (IHC)</p>
<b>Haut</b>	<p><b>Kutane, mukosale und akrale Melanome</b></p> <p><b>Mutationsanalysen</b></p> <p><input type="checkbox"/> BRAF Ex 15</p> <p><input type="checkbox"/> NRAS Ex 2-4</p> <p><input type="checkbox"/> KIT Ex 9, 11, 13, 14, 17</p>	<p><b>Aderhautmelanom</b></p> <p><b>Mutationsanalysen</b></p> <p><input type="checkbox"/> GNAQ und GNA11 Ex 5</p> <p><b>Spitzoide Tumoren</b></p> <p><b>Mutationsanalysen</b></p> <p><input type="checkbox"/> TERT Promotor</p>
<b>Hirn</b>	<p><b>Hirntumore</b></p> <p><b>Mutationsanalysen</b></p> <p><input type="checkbox"/> AKT1 Ex 4</p> <p><input type="checkbox"/> BRAF Ex 15</p> <p><input type="checkbox"/> H3F3A Ex 1</p> <p><input type="checkbox"/> IDH1 / IDH2 Ex 4</p> <p><input type="checkbox"/> TERT Promotor</p>	<p><b>Weitere Analysen</b></p> <p><input type="checkbox"/> 1p/19q-LOH <sup>1)</sup></p> <p><input type="checkbox"/> MGMT (Methylierungsstatus)</p> <p><input type="checkbox"/> EGFRvIII (EGFR variant III)</p> <p><input type="checkbox"/> KIAA1549:BRAF Fusion</p> <p><input type="checkbox"/> PRNP Ex 2 <sup>3)</sup></p>



<b>Weichteil/Knochen</b>	<p><b>Translokationsnachweis (RT-PCR)</b></p> <input type="checkbox"/> t(11;22); DSRCT <input type="checkbox"/> t(X;18); Synovialsarkom <input type="checkbox"/> t(12;16) / t(12;22); myx . Liposarkom <input type="checkbox"/> t(12;22); Klarzellsarkom <input type="checkbox"/> t(11;22) / t(21;22); Ewing-Sarkom <input type="checkbox"/> t(7;16) / t(11;16); LGFMS <input type="checkbox"/> t(1;13) / t(2;13); ARMS	<p><b>Mutationsanalysen</b></p> <input type="checkbox"/> <b>CTNNB1</b> Ex 3; Desmoidtumoren <input type="checkbox"/> <b>GNAS</b> Ex 8; Fibröse Dysplasie <input type="checkbox"/> <b>H3F3A</b> Ex 1; Riesenzelltumor <input type="checkbox"/> <b>H3F3B</b> Ex 1; Chondroblastom
<b>Hämatopathologie</b>	<p><b>Klonalitätsanalysen mittels Southern Blot (ausschliesslich Gefrier- oder Frischprobe)</b></p> <input type="checkbox"/> TcR $\beta$ <input type="checkbox"/> IgH <p><b>Klonalitätsanalysen mittels PCR und Fragmentanalyse (Paraffinblock, Gefrier- oder Frischproben)</b></p> <input type="checkbox"/> TcR $\gamma$ <input type="checkbox"/> IgH <input type="checkbox"/> IgH-Mutationsstatus (B-CLL) <p><b>Translokationsnachweis</b></p> <input type="checkbox"/> t(14;18) LD-PCR; Follikuläres Lymphom (ausschliesslich Gefrier-/Frischprobe) <input type="checkbox"/> t(11;18) RT-PCR; MALT Lymphom <p>Translokationsnachweis mittels FISH-Analysen          → Auftragsformular ISH          Labor für In situ-Techniken (Tel.: +41 44 255 19 87)</p> <p><b>Mutationsanalyse-Kaskaden</b></p> <input type="checkbox"/> <b>BRAF/MAP2K1 Kaskade</b> (Langerhanszell-Histiozytose) <ul style="list-style-type: none"> <li>• BRAF Ex 15 ; V600 <sup>2)</sup></li> <li>• wenn wt &gt; MAP2K1 Ex 2, 3 und 6</li> </ul> <input type="checkbox"/> <b>MYD88/CXCR4 Kaskade</b> (Waldenström) <ul style="list-style-type: none"> <li>• MYD 88 Ex 5 ; inkl. L265 <sup>2)</sup></li> <li>• wenn mutiert &gt; CXCR4 (Ibrutinibresistenz)</li> </ul>	<p><b>Einzelne Mutationsanalysen (in alphabetischer Reihenfolge)</b></p> <input type="checkbox"/> BRAF Ex 15 ; V600 <sup>2)</sup> <input type="checkbox"/> CALR Ex 9 <input type="checkbox"/> CEBPA Ex 1 <input type="checkbox"/> CXCR4 Ex 2 <input type="checkbox"/> DNMT3A Ex 23 <input type="checkbox"/> FLT3 Ex 14, 15 und 20; quantitativ und qualitativ (ausschliesslich Gefrier-/Frischprobe) <input type="checkbox"/> Erstdiagnose / Mutationssuche <input type="checkbox"/> Verlaufskontrolle <input type="checkbox"/> ID3 Ex1 <input type="checkbox"/> IDH1 Ex 4 <input type="checkbox"/> IDH2 Ex 4 <input type="checkbox"/> IgH-Mutationsstatus (B-CLL) <input type="checkbox"/> JAK2 Ex 12 und 14 ; V617 <sup>2)</sup> <input type="checkbox"/> KIT <input type="checkbox"/> Mastozytose Ex 9, 11, 13, 14, 17 ; D816 <sup>2)</sup> <input type="checkbox"/> CBF-AML Ex 8, 11, 17 ; D816 <sup>2)</sup> <input type="checkbox"/> MAP2K1 Ex 2, 3 und 6 <input type="checkbox"/> MYD 88 Ex 5 ; inkl. L265 <sup>2)</sup> <input type="checkbox"/> SF3B1 Ex 14 und 15 <input type="checkbox"/> SRSF2 Ex 1 <input type="checkbox"/> STAT3 Ex 20 und Ex 21 <input type="checkbox"/> STAT5 Ex 16 <input type="checkbox"/> U2AF1 Ex 2 und 6
	<input type="checkbox"/> M. tuberculosis Nachweis <sup>4)</sup> <input type="checkbox"/> atyp. Mycobakt. Nachweis / Typisierung <sup>4)</sup> <input type="checkbox"/> HPV Nachweis / Typisierung <input type="checkbox"/> HHV-8 Nachweis	<input type="checkbox"/> Hepatitis C <sup>5)</sup> <input type="checkbox"/> Hepatitis E <sup>5)</sup> <input type="checkbox"/> Treponema pallidum <sup>5)</sup>

- 1) Immer **normale Vergleichsprobe** mitliefern (z.B. Heparin-Blut oder Block mit Normalgewebe)
- 2) Die **Detektionsgrenze der Genotypisierung mittels Standard-PCR und DNA-Sequenzierung nach Sanger liegt generell bei einem Anteil von 10-20% und die der allelspezifischen (AS)-PCR respektive der LNA-PCR je nach Assay bei 1-5% an potentiell mutationstragenden Zellen. Bei geringem oder unbekanntem Anteil an Tumorzellen kommt automatisch der hochsensitive Einzelmutationsnachweis zum Einsatz. Die Verrechnung bleibt gleich.**
- 3) Informed Consent / Patienteneinwilligung beilegen.
- 4) Nur formalinfixierte und paraffineingebettete Gewebeproben
- 5) Molekulare Endokrinopathologie Tel.: (+41) 044 255 2789

**Übersicht Einzelmutationsanalysen siehe nächste Seite →**





### Alle Einzelmutationsanalysen in alphabetischer Reihenfolge

- |   |   |
|---|---|
| <input type="checkbox"/> <b>AKT1</b> Ex 4   | <input type="checkbox"/> <b>JAK2</b> Ex 12 und 14 ; <b>V617</b> <sup>2)</sup>                         |
| <input type="checkbox"/> <b>BRAF</b> Ex 15 ; <b>V600</b> <sup>2)</sup>  | <input type="checkbox"/> <b>KIT</b>   |
| <input type="checkbox"/> <b>CALR</b> Ex 9   | <input type="checkbox"/> GIST (inkl. PDGFRA)<br>KIT Ex 9, 11, 13, 14, 17; PDGFRA Ex 12, 14, 18        |
| <input type="checkbox"/> <b>CEBPA</b> Ex 1  | <input type="checkbox"/> Mastozytose, Melanom<br>KIT Ex 9, 11, 13, 14, 17 ; <b>D816</b> <sup>2)</sup> |
| <input type="checkbox"/> <b>CTNNB1</b> Ex 3   | <input type="checkbox"/> CBF-AML<br>KIT Ex 8, 11, 17 ; <b>D816</b> <sup>2)</sup>                      |
| <input type="checkbox"/> <b>CXCR4</b> Ex 2  | <input type="checkbox"/> <b>KRAS</b> Ex 2, 3 und 4  |
| <input type="checkbox"/> <b>DNMT3A</b> Ex 23  | <input type="checkbox"/> <b>MAP2K1</b> Ex 2, 3 und 6  |
| <input type="checkbox"/> <b>EGFR</b> Ex 18, 19, 20 und 21   | <input type="checkbox"/> <b>MYD 88</b> Ex 5 ; inkl. <b>L265</b> <sup>2)</sup>                         |
| <input type="checkbox"/> <b>EGFR</b> <b>T790M</b> <sup>2)</sup>   | <input type="checkbox"/> <b>NRAS</b> Ex 2, 3 und 4  |
| <input type="checkbox"/> <b>ERBB2</b> Ex 19 und 20  | <input type="checkbox"/> <b>PDGFRA</b> Ex 12, 14 und 18   |
| <input type="checkbox"/> <b>FLT3</b> Ex 14, 15 und 20; quantitativ und qualitativ<br>(ausschliesslich Gefrier-/Frischprobe) | <input type="checkbox"/> <b>PIK3CA</b> Ex 9 und 20  |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Erstdiagnose / Mutationssuche   | <input type="checkbox"/> <b>PRNP</b> Ex 2   |
| <input type="checkbox"/> <input type="checkbox"/> Verlaufskontrolle   | <input type="checkbox"/> <b>SF3B1</b> Ex 14 und 15  |
| <input type="checkbox"/> <b>GNA11</b> Ex 5  | <input type="checkbox"/> <b>SRSF2</b> Ex 1  |
| <input type="checkbox"/> <b>GNAQ</b> Ex 5   | <input type="checkbox"/> <b>STAT3</b> Ex 20 und Ex 21   |
| <input type="checkbox"/> <b>GNAS</b> Ex 8   | <input type="checkbox"/> <b>STAT5</b> Ex 16   |
| <input type="checkbox"/> <b>H3F3A</b> Ex 1  | <input type="checkbox"/> <b>TERT</b> Promotor   |
| <input type="checkbox"/> <b>H3F3B</b> Ex 1  | <input type="checkbox"/> <b>U2AF1</b> Ex 2 und 6  |
| <input type="checkbox"/> <b>HFE</b> Ex 2 und 4  |   |
| <input type="checkbox"/> <b>HRAS</b> Ex 2, 3 und 4  |   |
| <input type="checkbox"/> <b>ID3</b> Ex 1  |   |
| <input type="checkbox"/> <b>IDH1</b> Ex 4   |   |
| <input type="checkbox"/> <b>IDH2</b> Ex 4   |   |
| <input type="checkbox"/> <b>IgH</b> -Mutationsstatus (B-CLL)  |   |

- 2) Die Detektionsgrenze der Genotypisierung mittels Standard-PCR und DNA-Sequenzierung nach Sanger liegt generell bei einem Anteil von 10-20% und die der allelspezifischen (AS)-PCR respektive der LNA-PCR je nach Assay bei 1-5% an potentiell mutationstragenden Zellen. Bei geringem oder unbekanntem Anteil an Tumorzellen kommt automatisch der hochsensitive Einzelmutationsnachweis zum Einsatz. Die Verrechnung bleibt gleich.