Methodenliste Molekularpathologie

Parameter	Klassifizierung (IVDR)	Zweckbestimmung
Panel-Diagnostik (NGS), DNA/RNA **Oncomine Precision-Assay** Hotspot-Regionen von 50 therapierelevanten Onkogenen und Tumorsuppressorgenen, Fusionen, Rearrangements und Kopienzahlvariationen.	C	Vollautomatische, qualitative Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel-Sequenzierung (Amplikon-basiert) zum Nachweis bzw. Ausschluss von genetischen Alterationen, Fusionen und Kopienzahl-Variationen der im Panel enthaltenen Gene. Durchführung an aus Formalin-fixierten, in Paraffin eingebetteten (FFPE) Gewebeproben isolierter humaner DNA und RNA, durch qualifiziertes Laborpersonal, als ergänzende Methode im Rahmen der pathologisch-anatomischen Begutachtung durch Fachärzte für Pathologie. Induziert für unter-schiedliche Patientengruppen zur Unterstützung der onkologischen Diagnosestellung, Prognose- und Therapieprädiktion.
Panel-Diagnostik (NGS)+, DNA/RNA **Oncomine Precision-Assay+ (Spike-In)** Hotspot-Regionen von 53 therapierelevanten Onkogenen und Tumorsuppressorgenen, Fusionen, Rearrangements und Kopienzahlvariationen. Zusätzliche Gene: KEAP1, STK11, POLE	C	Vollautomatische, qualitative Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel-Sequenzierung (Amplikon-basiert) zum Nachweis bzw. Ausschluss von genetischen Alterationen, Fusionen und Kopienzahl-Variationen der im Panel enthaltenen Gene. Durchführung an aus Formalin-fixierten, in Paraffin eingebetteten (FFPE) Gewebeproben isolierter humaner DNA und RNA, durch qualifiziertes Laborpersonal, als ergänzende Methode im Rahmen der pathologisch-anatomischen Begutachtung durch Fachärzte für Pathologie. Induziert für unter-schiedliche Patientengruppen zur Unterstützung der onkologischen Diagnosestellung, Prognose- und Therapieprädiktion.
Panel Diagnostik (NGS) BRCA1 und BRCA2, DNA **Oncomine BRCA-Assay** Alle kodierenden Bereiche (Exons) der Gene BRCA1 und BRCA2, inkl. Splice-Sites, Akzeptor-Sites und angrenzende Introns und Gen/Exon-Kopienzahl-Variationen.	C	Vollautomatische, qualitative Next-Generation-Sequenzierung (NGS) Panel-Sequenzierung (Amplikon-basiert) zum Nachweis bzw. Ausschluss von genetischen Alterationen der Gene BRCA1 und BRCA2 im Tumorgewebe. Durchführung an Formalin-fixierten, in Paraffin eingebetteten (FFPE) Gewebeproben isolierter humaner DNA und RNA durch qualifiziertes Laborpersonal. Induziert für unterschiedliche Patienten-gruppen zur Unterstützung der onkologischen Diagnosestellung, Prognose- und Therapieprädiktion.

Methodenliste Molekularpathologie

Parameter	Klassifizierung (IVDR)	Zweckbestimmung
Idylla™ **GeneFusion** Panel	C	Vollautomatische Real-Time PCR für den Nachweis bzw. Ausschluss mehrerer therapierelevanter pathogener Fusionen/Rearrangements der Gene ALK, RET, MET (Exon 14-Skipping), ROS1, NTRK 1-3. Durchführung an in Formalin fixiertem, in Paraffin eingebettetem (FFPE), humanem Gewebe, durch qualifiziertes Laborpersonal, als ergänzende Methode im Rahmen der pathologisch-anatomischen Begutachtung durch Fachärzte für Pathologie. Induziert für unterschiedliche Patientengruppen, zur Unterstützung der onkologischen Diagnosestellung, Prognose- und Therapieprädiktion.
Idylla™ **BRAF**-Mutationstest	C	Vollautomatische Real-Time PCR zum Nachweis bzw. Ausschluss von Mutationen (V600E, E2, D, K, R und M) im BRAF-Gen. Durchführung an in Formalin-fixiertem, in Paraffin eingebettetem (FFPE), humanem Gewebe, durch qualifiziertes Laborpersonal, als ergänzende Methode im Rahmen der pathologisch-anatomischen Begutachtung durch Fachärzte für Pathologie. Induziert für unterschiedliche Patientengruppen zur Unterstützung der onkologischen Diagnosestellung, Prognose- und Therapieprädiktion.
Idylla™ **EGFR**	C	Vollautomatische Real-Time PCR zum Nachweis bzw. Ausschluss von 51 Mutationen in den Exons 18-21 im Gen des epidermalen Wachstumsfaktorrezeptors (EGFR). Durchführung an in Formalin-fixiertem, in Paraffin eingebettetem (FFPE), humanem Gewebe, durch qualifiziertes Laborpersonal, als ergänzende Methode im Rahmen der pathologisch-anatomischen Begutachtung durch Fachärzte für Pathologie. Induziert für unterschiedliche Patientengruppen zur Unterstützung der onkologischen Diagnosestellung, Prognose- und Therapieprädiktion.
Idylla™ **KRAS**-Mutationstest	C	Vollautomatische Real-Time PCR für den Nachweis bzw. Ausschluss von 21 KRAS Mutationen (in Exon 2,3 und 4) des KRAS-Gens. Durchführung an in Formalin-fixiertem, in Paraffin eingebettetem (FFPE), humanem Gewebe, durch qualifiziertes Laborpersonal, als ergänzende Methode im Rahmen der pathologisch-anatomischen Begutachtung durch Fachärzte für Pathologie. Induziert für unterschiedliche Patientengruppen zur Unterstützung der onkologischen Diagnosestellung, Prognose- und Therapieprädiktion.
Idylla™ **NRAS-BRAF**-Mutationstest	C	Vollautomatische Real-Time PCR für den Nachweis bzw. Ausschluss von 18 Mutationen im NRAS-Gen (Exon 2,3 und 5), sowie 5 Mutationen im BRAF-Gen (speziell Codon 600). Durchführung an in Formalin-fixiertem, in Paraffin eingebettetem (FFPE), humanem Gewebe, durch qualifiziertes Laborpersonal, als ergänzende Methode im Rahmen der pathologisch-anatomischen Begutachtung durch Fachärzte für Pathologie. Induziert für unterschiedliche Patientengruppen zur Unterstützung der onkologischen Diagnosestellung, Prognose- und Therapieprädiktion.

Methodenliste Molekularpathologie

Parameter	Klassifizierung (IVDR)	Zweckbestimmung
Idylla™ **MSI**	C	Vollautomatische Real-Time PCR zum Nachweis bzw. Ausschluss von Mikrosatelliteninstabilität. Durchführung an in Formalin-fixiertem, in Paraffin eingebettetem (FFPE), humanem Gewebe, durch qualifiziertes Laborpersonal, als ergänzende Methode im Rahmen der pathologisch-anatomischen Begutachtung durch Fachärzte für Pathologie. Induziert für Patienten mit kolorektalem Carcinom zur Unterstützung der onkologischen Diagnosestellung, Prognose- und Therapieprädiktion.
MSI (Easy PGX)	C	Nachweis von 8 „quasi-monomorphen“ Mononukleotidmarkern: BAT-25, BAT-26, NR-21, NR-22, NR-24, NR-27, CAT-25 und MONO-27 mittels Real-Time PCR und anschließender Analyse der Targets mithilfe einer Denaturierungskurve. Durchführung an Formalin-fixierten, in Paraffin eingebetteten (FFPE) Gewebeproben isolierter humaner DNA, durch qualifiziertes Laborpersonal, als ergänzende Methode im Rahmen der pathologisch-anatomischen Begutachtung durch Fachärzte für Pathologie.
FGFR3 (Easy PGX)	C	Real-Time PCR zum Nachweis bzw. Ausschluss der häufigsten somatischen Mutationen in den Exons 7, 9, 14 (NM_000142.5) des FGFR3 -Gens und der Genfusionen von FGFR2 und FGFR3. Durchführung an Formalin-fixierten, in Paraffin eingebetteten (FFPE) Gewebeproben isolierter humaner DNA und RNA, durch qualifiziertes Laborpersonal als ergänzende Methode im Rahmen der pathologisch-anatomischen Begutachtung durch Fachärzte für Pathologie. Induziert für unter-schiedliche Patientengruppen zur Unterstützung der onkologischen Diagnosestellung, Prognose- und Therapieprädiktion.
MGMT Promotor (Easy PGX)	C	Real-Time PCR und Schmelzkurvenanalyse zur Bestimmung der Methylierung in 12 CpG-Sites im Exon 1 des humanen MGMT-Gens. Zur Qualitätssicherung dienen eine methylierte Positivkontrolle, eine unmethylierte Positivkontrolle sowie eine Negativ-kontrolle. Durchführung an Formalin-fixierten, in Paraffin eingebetteten (FFPE) Gewebeproben isolierter humaner DNA, durch qualifiziertes Laborpersonal. Induziert für unterschiedliche Patientengruppen zur Unterstützung der onkologischen Diagnose-stellung, Prognose- und Therapieprädiktion.
NTRK Fusion (Easy PGX)	C	Real-Time PCR zum Nachweis von Fusionsvarianten der Gene NTRK1, NTRK2 und NTRK3. Zur Qualitätssicherung dienen eine Amplifikationskontrolle (Haushaltsgen), positiv Kontrollen aus rekombinanter RNA/DNA. Durchführung an Formalin-fixierten, in Paraffin eingebetteten (FFPE) Gewebeproben isolierter humaner RNA, durch qualifiziertes Laborpersonal. Induziert für unterschiedliche Patientengruppen zur Unterstützung der onkologischen Diagnosestellung, Prognose- und Therapieprädiktion.

Methodenliste Molekularpathologie

Parameter	Klassifizierung (IVDR)	Zweckbestimmung
TERT/HRAS Mutation Detection Kit Amoy Dx®	C	Real-Time PCR für den Nachweis bzw. Ausschluss von zwei spezifischen Mutationen des TERT-Promotor-Gens, sowie vier spezifischen Mutationen des HRAS-Gens. Zur Qualitätssicherung dienen eine Amplifikationskontrolle (Haushaltsgen), positiv Kontrollen aus rekombinanter DNA. Durchführung an aus Formalin-fixierten, in Paraffin eingebetteten (FFPE) Gewebeproben isolierter humaner DNA, durch qualifiziertes Laborpersonal, als ergänzende Methode im Rahmen der pathologisch-anatomischen Begutachtung durch Fachärzte für Pathologie. Induziert für unterschiedliche Patientengruppen zur Unterstützung der onkologischen Diagnosestellung, Prognose- und Therapieprädiktion.
BD Onclarity **HPV** Assay	C	Vollautomatischer, amplifizierter DNA-Test für den qualitativen Nachweis von Hochrisikotypen der humanen Papillomaviren (HPV), an humanem Zellmaterial, fixiert in BD Onclarity HPV Cervical BrushePath Collection Kit oder ThinPrep-Flüssigkeit, durchgeführt von qualifiziertem Laborpersonal, zur Erstellung eines integrierten Befundes, gemeinsam mit dem Ergebnis der zytologischen Untersuchung. Vom Ergebnis abhängig ist die Empfehlung der Fachärzte zur weiteren Vorgehensweise im Rahmen des Cervix-Ca-Screenings.
EBER	C	Vollautomatischer, qualitativer Nachweis einer latenten EBV-Infektion mittels In-situ-Hybridisierung (ISH) im Labor, durch unterwiesenes Laborpersonal in humanem Gewebematerial (fixiert mit 4% Formaldehyd, neutral gepuffert) aller Patienten-gruppen, zur Unterstützung der (subjektiven) Auswertung durch Fachärzte am Mikroskop im Rahmen der Krebsvorsorge, -diagnose oder -stadieneinteilung.
ERBB2/CEN 17 CISH	C	Manuelle quantitative Chromogene -In-Situ-Hybridisierung (CISH) zum Nachweis einer Amplifikation/ der Kopienzahl der ERBB2 (Her2/neu) Genregion (bei 17q12), in Formalin fixierten, in Paraffin eingebetteten (FFPE) Gewebeproben aller Patientengruppen durch unterwiesenes Laborpersonal, zur Unterstützung der Diagnosestellung im Rahmen der Krebsvorsorge, -diagnose oder -stadieneinteilung bzw. zur Festlegung oder Überwachung therapeutischer Maßnahmen in der Pathologie.
Ig-kappa/Ig-lambda CISH	C	Manuelle qualitative Chromogene -In-Situ-Hybridisierung (CISH) zum simultanen Nachweis von humaner Ig-kappa und Ig-lambda Leichtketten-mRNA, in formalinfixierten, in Paraffin eingebetteten (FFPE) Gewebeproben aller Patientengruppen durch unterwiesenes Laborpersonal zur Unterstützung der Diagnosestellung im Rahmen der Krebsvorsorge, -diagnose oder -stadieneinteilung bzw. zur Festlegung oder Überwachung therapeutischer Maßnahmen in der Pathologie.

Methodenliste Molekularpathologie

Parameter	Klassifizierung (IVDR)	Zweckbestimmung
MDM2/CEN 12 CISH	C	Manuelle qualitative Chromogene -In-Situ-Hybridisierung (CISH) zum Nachweis von Amplifikationen des humanen MDM2-Gens sowie für den Nachweis von Alpha-Satelliten von Chromosom 12, in formalinfixierten, Paraffin eingebetteten (FFPE) Gewebe-proben aller Patientengruppen durch unterwiesenes Laborpersonal zur Unterstützung der Diagnosestellung im Rahmen der Krebsvorsorge, -diagnose oder -Stadieneinteilung bzw. zur Festlegung oder Überwachung therapeutischer Maßnahmen in der Pathologie.