

Parameterkatalog

Molekularpathologisches Labor

Inhalt

1.	Generelle Informationen	3
2.	Oncomine Focus Assay	4
3.	Mikrosatelliteninstabilität	5
4.	Oncomine BRCA Assay	6
5.	Liquid Biopsy EGFR	7
6.	NGS Liquid Biopsy	8
7.	ESR1	9
8.	Hämochromatose	10
9.	JAK2 V617F (qualitativ)	11
10.	JAK2 V617F (quantitativ)	12
11.	Calreticulin	13
12.	MPL	14
13.	BCR-ABL / t(9;22)	15
14.	HemaVision®-28Q	16
15.	PML-RARa / t(15;17) (qualitativ)	17
16.	PML-RARa / t(15;17) (quantitativ)	18
17.	B-Zell-Klonalität	19
18.	T-Zell-Klonalität	20
19.	Herpes simplex Virus Typ 1 und Typ 2	21
20.	Cytomegalie-Virus	22
21.	Epstein-Barr-Virus	23
22.	Varizella Zoster Virus	24
23.	Parvo Virus B19	25
24.	HPV Typisierung	26

25.	Helicobacter pylori	27
26.	Atypische Mycobakterien	28
27.	Influenza A/B + RSV	29
28.	Bordetella pertussis + parapertussis	30
29.	Toxoplasma gondii	31
30.	Bartonella henselae	32
31.	Borrelia burgdorferi	33
32.	Pneumocystis jirovecii	34
33.	Legionella pneumophila	35
34.	Mycoplasma pneumoniae	36
35.	BCL1 /JH Translokation	37
36.	BCL2/JH Translokation	38
37.	MRSA / PVL Toxin	39
38.	DPYD, Dihydropyrimidine Dehydrogenase Gen	40
39.	FISH BCL2-IGH	41
40.	FISH BCL2	42
41.	FISH BCL6	43
42.	FISH MYC	44
43.	FISH MYC-IGH	45
44.	FISH MDM2	46
45.	FISH FGFR2	47
46.	Respiratorisches Panel	48
47.	Meningitis/Encephalitis Panel	49
48.	Pneumonie Panel	50
49.	Molekulare Gewebe-Identifizierung (STR-Analyse)	51
50.	IDH 1, 2	52

1. Generelle Informationen

Dieser Parameterkatalog soll einen Überblick über die aktuell im molekularpathologischen Labor der Klinik Favoriten durchführbaren Untersuchungen geben. Die zu den einzelnen Parametern zusätzlich angeführten Informationen erheben keinen Anspruch auf Vollständigkeit. Der Katalog wird regelmäßig aktualisiert.

AUSKUNFTSVERZEICHNIS:

Bei weiteren oder speziellen Fragestellungen bitten wir um telefonische Kontaktaufnahme.

☎	OÄ Dr. Petschnak, MSc. (Laborleiterin)	+43 1 601 91 73247
	OA Dr. Hallas	+43 1 601 91 73238
	Molekularpathologisches Labor	+43 1 601 91 73284
	Sekretariat Fax	+43 1 601 91 3209

@ Molekularpathologisches Labor kfn.path.mol@gesundheitsverbund.at

PROBENANNAHME UND LABORÖFFNUNGSZEITEN:

Annahme:

Montag – Freitag: 07:00 – 13:30 Uhr (Influenza bis 14:00 Uhr)
(außer Feiertag)

Öffnungszeiten:

Montag – Freitag: 07:00 – 15:00 Uhr

Bei dringenden Proben, die außerhalb der Annahmezeiten geschickt werden, bitten wir um eine telefonische Voranmeldung.

ZUWEISUNG BZW. EINVERSTÄNDNISERKLÄRUNG

Aktuelle mol. pathologische Zuweisung sowie Einverständniserklärung aufrufbar über das Intranet:

<https://intranet.gesundheitsverbund.at/Seiten/Pathologisch-bakteriologische-Institut-.aspx>

2. Oncofocus Assay

Kurzbezeichnung	Oncofocus DNA / Oncofocus RNA
Referenzbereich	Hotspot Mutation / CNV / Fusion
Methode	Sequencing Plattform – Ion GeneStudio S5; Fa. ThermoFisher SCIENTIFIC
Literatur	Marylin et al; Standards and Guidelines for the Interpretation and Reporting of Sequence Variants in Cancer. A Joint Consensus Recommendation of the Association for Molecular Pathology, American Society of Clinical Oncology, and College of American Pathologists. J Mol Diagn. 2017 Jan;19(1):4–23. doi: 10.1016/j.jmoldx.2016.10.002.
Indikation	Nachweis von Hotspot-Mutationen / Copy Number Variations / Fusionen in 52 für solide Tumore tumorrelevante Gene
Präanalytik/ Probenmaterial	DNA und RNA Extraktion aus FFPE Material
Analysendauer/Frequenz	7–10 Tage, 1-mal wöchentlich (Start Donnerstag)
Störfaktoren	FFPE-Material älter als 10 Jahre, ungenügende Fixierung des Materials, wenige darin enthaltene Tumorzellen (<10% Tumorzellgehalt).
Klinische Info	NGS Assay für solide Tumore um tumorrelevante und therapierelevante Mutationen/ CNVs/ Fusionen zu detektieren. Oncofocus DNA Hotspot genes (35 genes) AKT1 EGFR GNA11 JAK3 NRAS ALK ERBB2 GNAQ1 KIT PDGFRA AR ERBB3 HRAS KRAS PIK3CA BRAF ERBB4 IDH1 MAP2K1 RAF1 CDK4 ESR1 IDH2 MAP2K2 RET CTNNB1 FGFR2 JAK1 MET ROS1 DDR2 FGFR3 JAK2 MTOR SMO Oncofocus DNA Copy number genes (20 genes) AKT1 CCND1 ERBB2 FGFR4 MYC ALK CDK4 FGFR1 KIT MYCN AR CDK6 FGFR2 KRAS PDGFRA BRAF EGFR FGFR3 MET PIK3CA Oncofocus RNA Gene fusions (23 genes) ABL1 EGFR ETV5 NTRK1 RAF1 AKT3 ERBB2 FGFR1 NTRK2 RET ALK ERG FGFR2 NTRK3 ROS1 AXL ETV1 FGFR3 PDGFRA BRAF ETV4 MET PPARG

3. Mikrosatelliteninstabilität

Kurzbezeichnung	MSI
Referenzbereich	MSS (Mikrosatelliten–Stable), MSI–H (Mikrosatelliten–Instable High)
Methoden	<p>Nachweis von 7 Biomarkern (ACVR2A, BTBD7, DIDO1, MRE11, RYR3, SEC31A und SULF2) mittels Real–Time PCR; Idylla MSI Assay, Fa Biocartis</p> <p>PCR–basierter Fragmentgrößentest zur Bestimmung des MSI–Status (Mikrosatelliten–Instabilität) in DNA aus humanen Formalin–fixierten Paraffin–eingebetteten (FFPE) Gewebe, OncoMate™ MSI Dx Analysis System</p>
Literatur	<p>Zwaenepoel et al. Clinical Performance of the Idylla MSI Test for a Rapid Assessment of the DNA Microsatellite Status in Human Colorectal Cancer. J Mol Diagn. 2020 Mar;22(3):386–395. doi: 10.1016/j.jmoldx.2019.12.002.</p> <p>Umar, A. et al. (2004) Revised Bethesda guidelines for hereditary nonpolyposis colorectal cancer (Lynch syndrome) and microsatellite instability. J. Natl. Cancer Inst. 96, 261–8.</p>
Indikation	Testung des Mikrosatelliteninstabilitätsstatus
Präanalytik/ Probenmaterial	FFPE Material, extrahierte DNA
Analysendauer/Frequenz	1–7 Werkstage, mehrmals pro Woche
Störfaktoren	Zu wenig Tumorzellgehalt (<20%), Überfixierung
Klinische Info	<p>Der Idylla MSI Assay ist aktuell zur Bestimmung des Status der Mikrosatelliten bei colorektalen Carcinomen validiert. Weitere Tumorentitäten sind Gegenstand aktueller Studien.</p> <p>Die Bestimmung von MSS/ MSI mittels Idylla MSI Assay von Tumorentitäten, die nicht colorektalen Carcinomen entsprechen, ist somit außerhalb des validierten Bereichs (siehe auch Anmerkung am Befund) möglich.</p> <p>Als zweite Methode wird das OncoMate™ MSI Dx Analysis System verwendet, welches ebenfalls für colorektale Carcinome zugelassen ist. Diese PCR–basierter Fragmentgrößentest wird zur weiteren Befundsicherung bzw. Befundabgleich durchgeführt.</p>

4. OncoPrint BRCA Assay

Kurzbezeichnung	BRCA 1,2
Referenzbereich	Hotspot Mutation / CNV
Methode	Sequencing Plattform – Ion GeneStudio S5; Fa. ThermoFisher SCIENTIFIC
Literatur	Richards et al; Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants: a joint consensus recommendation of the American College of Medical Genetics and Genomics and the Association for Molecular Pathology. Genet Med. 2015 May;17(5):405–24. doi: 10.1038/gim.2015.30.
Indikation	Metastasiertes kastrationsresistentes Prostatacarcinom, metastasiertes Mammacarcinom, seröses Ovarialcarcinom, Pankreascarcinom. Weitere klinische Indikationen möglich. Rücksprache wird empfohlen.
Präanalytik/ Probenmaterial	DNA Extraktion aus FFPE Material
Analysendauer/Frequenz	7–14 Tage
Störfaktoren	FFPE-Material älter als 10 Jahre, ungenügende Fixierung des Materials, wenige darin enthaltene Tumorzellen (<10% Tumorzellgehalt).
Klinische Info	BRCA 1,2 ist die Bezeichnung zweier Tumorsuppressorgene: BRCA1 (BRCA1 (Breast CAncer 1, early-onset) auf dem menschlichen Chromosom 17. BRCA2 (Breast CAncer 2, early-onset) auf dem menschlichen Chromosom 13. Nach neuesten Entwicklungen sind PARP-Inhibitoren (Poly(ADP-ribose)-Polymerasen-Inhibitoren) für einige Tumorentitäten bei nachgewiesener pathogener Mutation in den Genen BRCA1 oder BRCA2 zugelassen.
Bemerkungen	Die Untersuchung erfolgt aus FFPE Material, das Tumorgewebe enthält. Die Untersuchung kann nicht zwischen somatischer und Keimbahnmutation unterscheiden. Bei Verdacht auf familiäre BRCA 1,2 Mutation wird eine genetische Beratung der Patientin/ des Patienten empfohlen. Bei Untersuchungen des Typs 2 laut Gentechnikgesetz muss eine Einverständniserklärung zusätzlich übermittelt werden.

5. Liquid Biopsy EGFR

Kurzbezeichnung	ctEGFR
Referenzbereich	Mutation nachweisbar (Angabe der spezifischen Mutation) / Mutationen nicht nachweisbar
Methode	Nachweis von 42 Mutationen in Exon 18–21 Real–Time–PCR, Qualitative Analyse
Literatur	<p>Tan et al; Treatment approaches for EGFR–inhibitor–resistant patients with non–small–cell lung cancer. Lancet Oncol. 2015 Sep;16(9):e447–e459. doi: 10.1016/S1470–2045(15)00246–6.</p> <p>Heitzer et al; Current and future perspectives of liquid biopsies in genomics– driven Oncology. Nature Reviews Genetics volume 20, pages71–88 (2019) https://doi.org/10.1038/s41576–018–0071–5</p>
Indikation	<p>Verlaufskontrolle bei Therapie eines NSCLC mit EGFR Inhibitoren (Detektion der Entwicklung der EGFR T790M Resistenzmutation); primärer Mutationsnachweis bei Patient*innen mit advanced tumour stage.</p> <p>Weitere klinische Indikationen möglich.</p>
Präanalytik/ Probenmaterial	2 x 8,5 ml Blut in Cell–Free DNA Collection Tube (ungekühlt, so rasch wie möglich übermitteln)
Analysendauer/Frequenz	1–2 Tage, Verarbeitung gleich nach Erhalt, um beste Qualität zu ermöglichen
Störfaktoren	Geringer DNA Gehalt, Übermittlung auf Eis, nicht adäquates Probenröhrchen, zu lange Transportzeit
Klinische Info	<p>Aktuell etablierte Gründe zur Liquid Biopsy Untersuchung sind:</p> <ul style="list-style-type: none">• Advanced–stage disease• Detektion von Resistenzmechanismen unter Therapie• Detektion von early relapse <p>Es ist dabei zu bedenken, dass die Menge an zirkulierender Tumor–DNA Vergleich zum Wildtyphintergrund (lymphatische Zellen) gering sein und somit unter die Nachweisgrenze der Methode fallen kann. Generell ist es möglich, dass die Menge an zellfreier DNA (cfDNA) in der Probe gering ist. In solchen Fällen können niederfrequente Mutationen möglicherweise nicht entdeckt werden, in solch einem Fall wird in einem Kommentar am Befund darauf hingewiesen.</p>

6. NGS Liquid Biopsy

Kurzbezeichnung	NGS Liquid Biopsy
Referenzbereich	Mutation
Methode	<p>Sequencing Plattform – Ion GeneStudio S5; Fa. ThermoFisher SCIENTIFIC</p> <p>Nachweis von Mutationen in 14 Genen mit über 240 Hotspots</p> <p>Folgende Gene werden auf Mutationen untersucht: AKT1 APC BRAF CTNNB1 EGFR ERBB2 FBXW7 GNAS KRAS MAP2K1 NRAS PIK3CA SMAD4 TP53</p> <p>>240 Hotspots wie: KRAS/NRAS: G12/G13/Q61 BRAF: V600E PIK3CA: E545K, H1047R TP53: R175H R273H/C/L</p>
Literatur	Heitzer et al; Current and future perspectives of liquid biopsies in genomics– driven Oncology. Nature Reviews Genetics volume 20, pages71–88 (2019) https://doi.org/10.1038/s41576-018-0071-5
Indikation	Nachweis von Mutationen in 14 Genen mit über 240 Hotspots
Präanalytik/ Probenmaterial	2 x 8,5 ml Blut in Cell-Free DNA Collection Tube (ungekühlt, so rasch wie möglich übermitteln)
Analysendauer/Frequenz	1–2 Tage, Verarbeitung gleich nach Erhalt
Störfaktoren	Geringer DNA Gehalt, Übermittlung auf Eis, nicht adäquates Probenröhrchen, zu lange Transportzeit
Klinische Info	<p>Aktuell etablierte Gründe zur Liquid Biopsy Untersuchung sind:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Advanced–stage disease • Detektion von Resistenzmechanismen unter Therapie • Detektion von early relapse <p>Es ist dabei zu bedenken, dass die Menge an zirkulierender Tumor–DNA Vergleich zum Wildtyphintergrund (lymphatische Zellen) gering sein und somit unter die Nachweisgrenze der Methode fallen kann. Generell ist es möglich, dass die Menge an zellfreier DNA (cfDNA) in der Probe gering ist. In solchen Fällen können niederfrequente Mutationen möglicherweise nicht entdeckt werden, in solch einem Fall wird in einem Kommentar am Befund darauf hingewiesen.</p>

7. ESR1

Kurzbezeichnung	ESR1
Referenzbereich	Mutation nachweisbar (Angabe der spezifischen Mutation) / Mutationen nicht nachweisbar
Methode	Nachweis von 11 Mutationen des ESR1-Gens auf 3 verschiedenen Exons mittels real-time-PCR, Qualitative Analyse Folgende Mutationen können nachgewiesen werden: Exon 5: E380Q Exon 7: S463P Exon 8: P535H L536R/Q/H/P Y537S Y537N Y537C D538G
Literatur	Li et al. Clinical Implications of Monitoring ESR1 Mutations by Circulating Tumor DNA in Estrogen Receptor Positive Metastatic Breast Cancer: A Pilot Study. Translational Oncology Volume 13, Issue 2, February 2020, Pages 321–328. Bidard et al. Elacestrant (oral selective estrogen receptor degrader) Versus Standard Endocrine Therapy for Estrogen Receptor-Positive, Human Epidermal Growth Factor Receptor 2-Negative Advanced Breast Cancer: Results From the Randomized Phase III EMERALD Trial. J Clin Oncol. 2022 Oct 1;40(28):3246–3256. doi: 10.1200/JCO.22.00338. Epub 2022 May 18. Whale et al. Assessment of Digital PCR as a Primary Reference Measurement Procedure to Support Advances in Precision Medicine. Clin Chem. 2018 Sep;64(9):1296–1307. doi: 0.1373/clinchem.2017.285478. Epub 2018 Jun 14.
Indikation	Estrogenrezeptor-positiver, HER2-negativer, lokal fortgeschrittener oder metastasierter Brustkrebs
Präanalytik/ Probenmaterial	2 x 8,5 ml Blut in Cell-Free DNA Collection Tube (ungekühlt, so rasch wie möglich übermitteln)
Analysendauer/Frequenz	1–2 Tage, Verarbeitung gleich nach Erhalt
Störfaktoren	Geringer DNA Gehalt, Übermittlung auf Eis, nicht adäquates Probenröhrchen, zu lange Transportzeit
Klinische Info	Testung bezüglich ESR1 Mutationsstatus zur Therapieplanung bei Patient*innen mit Estrogenrezeptor-positivem, HER2-negativem, lokal fortgeschrittenem oder metastasiertem Brustkrebs.

8. Hämochromatose

Kurzbezeichnung	HFE
Methode	Real-Time-PCR, Schmelzpunktanalyse, Qualitative Analyse Folgende für die Erkrankung relevanten Mutationen werden untersucht: c.187C>G, p.His63Asp c.193A>T, p.Ser65Cys c.845G>A, p.Cys282Tyr
Literatur	King et al.; Best practice guidelines for the molecular genetic diagnosis of Type 1 (HFE-related) hereditary haemochromatosis. BMC Med Genet. 2006 Nov 29;7:81. doi: 10.1186/1471-2350-7-81.
Indikation	Klinischer Verdacht auf symptomatische Hämochromatose
Präanalytik/ Probenmaterial	3,5 ml EDTA-Blut Gekühlte Übermittlung notwendig
Analysendauer/Frequenz	1-mal pro Woche
Störfaktoren	Heparin, unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Die hereditäre Hämochromatose ist eine der häufigsten autosomal-rezessiven Erkrankungen. Durch eine erhöhte Eisenresorption kommt es langfristig zu Schädigungen an zahlreichen Organen (überwiegend an der Leber). Die homozygote p.Cys282Tyr ist der häufigste mit hereditärer Hämochromatose zusammenhängende Genotyp (ca. 90%). Die Penetranz ist jedoch recht unterschiedlich. Der zweithäufigste auffindbare Genotyp (ca. 4 %) ist die Compound Heterozygotie (p.Cys282Tyr/ p.His63Asp).
Bemerkungen	Laut österreichischem Gentechnikgesetz ist für alle Analysen, die den Nachweis von angeborenen genetischen Veränderungen erbringen, eine schriftliche Einverständniserklärung zur Durchführung der Analyse erforderlich. Wenn keine schriftliche Einverständniserklärung vorliegt, kann die Analyse nicht durchgeführt werden. Ein geeignetes Formular findet sich auf der Intranet-Seite des Instituts für klinische Pathologie, Molekularpathologie & Mikrobiologie bzw. kann auf telefonische Anforderung übermittelt werden. Eine telefonische bzw. FAX-Befundübermittlung ist laut GTG nicht erlaubt. Der Befund wird schriftlich an den anfordernden Arzt/ die anfordernde Ärztin gesandt, der/die für die genetische Beratung des*der Patient*in zu sorgen hat.

9. JAK2 V617F (qualitativ)

Kurzbezeichnung	JAK2
Referenzbereich	V617F Mutation nachweisbar/ nicht nachweisbar
Methode	Real-Time-PCR, Qualitativer Nachweis
Literatur	Tefferi A. et al.; Classification and Diagnosis of myeloproliferative neoplasms: The 2008 World Health Organization criteria and point-of-care diagnostic algorithms. Leukemia. 2008 Jan;22(1):14–22. doi: 10.1038/sj.leu.2404955.
Indikation	Primäre Myelofibrose (PMF), Polycythaemia vera (PV), essentielle Thrombozythämie (ET), Osteomyelofibrose (OMF)
Präanalytik/ Probenmaterial	3,5 ml EDTA-Blut; 3,5 ml EDTA Knochenmarkaspirat Gekühlte Übermittlung notwendig
Analysendauer/Frequenz	5–7 Tage, bei Bedarf einmal wöchentlich
Störfaktoren	Heparin als Antikoagulans, unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Mutationen der JAK2, z.B. die V617F-Mutation, stehen im Zusammenhang mit der Entstehung von myeloproliferativen Erkrankungen wie Polycythaemia vera, essentieller Thrombozythämie sowie idiopathischer Myelofibrose. Es handelt sich um eine Gain-of-Function-Mutation. Die verstärkte Enzymaktivität löst eine enzymunabhängige und damit unkontrollierte Proliferation erythroider Vorläuferzellen aus.

10. JAK2 V617F (quantitativ)

Kurzbezeichnung	JAK2 quantitativ
Referenzbereich	--
Methode	Real-Time-PCR, Quantitativer Nachweis
Literatur	Tefferi A. et al.; Classification and Diagnosis of myeloproliferative neoplasms: The 2008 World Health Organization criteria and point-of-care diagnostic algorithms. Leukemia. 2008 Jan;22(1):14–22. doi: 10.1038/sj.leu.2404955.
Indikation	Primäre Myelofibrose (PMF), Polycythaemia vera (PV), essentielle Thrombozythämie (ET), Osteomyelofibrose (OMF)
Präanalytik/ Probenmaterial	3,5 ml EDTA-Blut Gekühlte Übermittlung notwendig
Analysendauer/Frequenz	5–7 Tage, bei Bedarf einmal wöchentlich
Störfaktoren	Heparin als Antikoagulans, unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Mutationen der JAK2, z.B. die V617F-Mutation, stehen im Zusammenhang mit der Entstehung von myeloproliferativen Erkrankungen wie Polycythaemia vera, essentieller Thrombozythämie sowie idiopathischer Myelofibrose. Es handelt sich um eine Gain-of-Function-Mutation. Die verstärkte Enzymaktivität löst eine enzymunabhängige und damit unkontrollierte Proliferation erythroider Vorläuferzellen aus.

11. Calreticulin

Kurzbezeichnung	CALR
Referenzbereich	Nachweis der Mutationen 52bp Del und 5bp Ins in Exon 9 des Calreticulin Gens
Methode	Real-Time-PCR, Qualitativer Nachweis
Literatur	How et al; Mutant calreticulin in myeloproliferative neoplasms. Blood (2019) 134 (25): 2242-2248. https://doi.org/10.1182/blood.2019000622
Indikation	Primäre Myelofibrose (PMF), Polycythaemia vera (PV), essentielle Thrombozythämie (ET), Osteomyelofibrose (OMF)
Präanalytik/ Probenmaterial	3,5 ml EDTA-Blut; 3,5 ml EDTA Knochenmarkaspirat Gekühlte Übermittlung notwendig
Analysendauer/Frequenz	5-7 Tage, bei Bedarf einmal wöchentlich
Störfaktoren	Heparin als Antikoagulans, unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Deletionen und/oder Insertionen im Exon 9 des Calreticulin Gens werden bei ca. 70-85% der Patient*innen mit JAK2- und MPL-negativer essentieller Thrombozytose und primärer Myelofibrose detektiert. CALR-Mutationen und JAK2- bzw. MPL-Mutationen schließen einander aus.

12. MPL

Kurzbezeichnung	MPL
Referenzbereich	MPL W515L/K/A oder MPL S505N Mutation nachweisbar/nicht nachweisbar
Methode	Real-Time-PCR, Qualitativer Nachweis
Literatur	Lasho T, et al; MPL515 mutations in myeloproliferative and other myeloid disorders: a study of 1182 patients. Blood. 2006 Nov 15;108(10):3472–6. doi: 10.1182/blood-2006-04-018879.
Indikation	Primäre Myelofibrose (PMF), Polycythaemia vera (PV), essentielle Thrombozythämie (ET), Osteomyelofibrose (OMF)
Präanalytik/ Probenmaterial	3,5 ml EDTA-Blut; 3,5 ml EDTA Knochenmarkaspirat Gekühlte Übermittlung notwendig
Analysendauer/Frequenz	5–7 Tage, bei Bedarf einmal wöchentlich
Störfaktoren	Heparin als Antikoagulans, unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Die MPL Mutationen W515L oder W515K werden bei 1–3% der Patient*innen mit essentieller Thrombozythämie (ET) und 3–10% der Patient*innen mit idiopathischer Osteomyelofibrose (OMF) gefunden.

13. BCR-ABL / t(9;22)

Kurzbezeichnung	BCR-ABL / t(9;22)
Referenzbereich	BCR-ABL NEGATIVE [Sufficient ABL transcript] POSITIVE [#.##% (IS) and MR#.##] POSITIVE [Above upper LoQ] POSITIVE [Below LoD; >MR4.52 / <0.0030% (IS)]
Methode	Quantitativer Test zur Bestimmung des BCR-ABL Transkripts als Ratio von BCR-ABL zu ABL mittel Real-Time-PCR
Literatur	Froni et al. Guidelines for the measurement of BCR-ABL1 transcripts in chronic myeloid leukaemia. Br J Haematol. 2011 Apr;153(2):179-90. doi: 10.1111/j.1365-2141.2011.08603.x.
Indikation	CML und BCR-ABL positive ALL (Therapiemonitoring)
Präanalytik/ Probenmaterial	5 ml EDTA-Blut Gekühlte Übermittlung notwendig
Analysendauer/Frequenz	ca. 3 Tage
Störfaktoren	Heparin als Antikoagulans, unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Zur Diagnose der CML ist der Nachweis des BCR-ABL Rearrangements erforderlich. Dieses Rearrangement kann auch als Marker zur Verlaufskontrolle unter Therapie herangezogen werden. In der Untersuchung enthaltene Bruchpunkte: Zwei Major Break Points (Translokation e13a2/b2a2 und e14a2/b3a2) mit Bildung des mRNA Transkripts der p210 Form. Definition der "Molecular Response" (MR): <ul style="list-style-type: none"> • MR3 oder Major Molecular Response (MMR) (= 3-log Reduktion von der IRIS Basislinie) = nachweisbare Erkrankung = 0,1% BCR-ABL IS. • MR4 (= 4-log Reduktion von der IRIS Basislinie) • MR4,5 (= 4,5-log Reduktion von der IRIS Basislinie) • MR5 (= 5-log Reduktion von der IRIS Basislinie)

14. HemaVision®-28Q

Kurzbezeichnung	Hemavision
Referenzbereich	Translokation nachweisbar (Angabe der spezifischen Translokation)/ Translokation nicht nachweisbar
Methode	Multiplex RT-PCR, qualitative Analyse
Literatur	Johnsen et al; Health Technology Assessment of Multiplex Reverse Transcriptase Polymerase Chain Reaction Screening for Translocations at Diagnosis in Acute Myeloid Leukaemia. January 2010 European Journal Of Haematology s4(04):39 DOI:10.17925/EOH.2010.04.0.39 Meyer-Monard et al. Combination of broad molecular screening and cytogenetic analysis for genetic risk assignment and diagnosis in patients with acute leukemia. Leukemia volume 20, pages247-253 (2006) DOI: https://doi.org/10.1038/sj.leu.2404044
Indikation	Chronische und akute myeloische/ lymphatische Leukämie. MDS.
Präanalytik/ Probenmaterial	5 ml EDTA-Blut; 5 ml EDTA Knochenmarkaspirat Gekühlte Übermittlung notwendig
Analysendauer/Frequenz	1-2 Tage; bei dringendem Befund bitte telefonische Ankündigung
Störfaktoren	Heparin als Antikoagulans, unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	HemaVision®-28Q dient dem qualitativen Screening auf 28 Translokationen mit 145 im Assay enthaltenen Break-Points, die an der Entstehung von verschiedenen Arten der chronischen und akuten Leukämie beteiligt sind. del1(p32) (STIL-TAL1); t(9;12) (q34;p13) (ETV6-ABL1); t(1;11) (p32;q23.3) (KMT2A-EPS15); t(9;22) (q34;q11) (BCR-ABL1); t(1;11) (q21;q23.3) (KMT2A-MLLT11); t(10;11) (p12;q23.3) (KMT2A-MLLT10); t(1;19) (q23;p13) (TCF3-PBX1); t(11;17) (q23.3;q21) (KMT2A-MLLT6); t(3;5) (q25;q34) (NPM1-MLF1); t(11;17) (q23;q21) (ZBTB16-RARA); t(3;21) (q26;q22) (RUNX1-MECOM); t(11;19) (q23.3;p13.1) (KMT2A-ELL); t(4;11) (q21;q23.3) (KMT2A-AFF1); t(11;19) (q23.3;p13.3) (KMT2A-MLLT1); t(5;12) (q33;p13) (ETV6-PDGFRB); t(12;21) (p13;q22) (ETV6-RUNX1); t(5;17) (q35;q21) (NPM1-RARA); t(12;22) (p13;q11) (ETV6-MN1); t(6;9) (p23;q34) (DEK-NUP214); t(15;17) (q24;q21) (PML-RARA); t(6;11) (q27;q23.3) (KMT2A-AFDN); inv(16) (p13;q22) (CBFB-MYH11); t(8;21) (q22;q22) (RUNX1-RUNX1T1); t(16;21) (p11;q22) (FUS-ERG); t(9;9) (q34;q34) (SET-NUP214); t(17;19) (q22;p13) (TCF3-HLF); t(9;11) (p21.3;q23.3) (KMT2A-MLLT3); t(X;11) (q13;q23.3) (KMT2A-FOXO4)

15. PML-RARa / t(15;17) (qualitativ)

Kurzbezeichnung	PML-RARa; t(15;17)
Referenzbereich	Translokation nachweisbar / Translokation nicht nachweisbar
Methode	Real-Time-PCR, qualitativer Nachweis
Literatur	Behdad et al; Molecular Testing in Acute Myeloid Leukemia (2017). Diagnostic Molecular Pathology: A Guide to Applied Molecular Testing. https://doi.org/10.1016/B978-0-12-800886-7.00033-9
Indikation	Verdacht auf akute Promyelozytenleukämie (AML M3). Diagnose
Präanalytik/ Probenmaterial	5 ml EDTA-Blut; 5 ml EDTA Knochenmarkaspirat Gekühlte Übermittlung notwendig
Analysendauer/Frequenz	1-2 Tage; bei dringendem Befund bitte telefonische Ankündigung
Störfaktoren	Heparin als Antikoagulans, unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	<p>Typisch für die akute Promyelozytenleukämie ist eine chromosomale Translokation, die das Gen für den Retinsäure-Rezeptor-alpha (RARα) auf Chromosom 17 betrifft. Die Translokation kann bei mehr als 90% der APL Patient*innen nachgewiesen werden. Die Detektion der Translokation ist diagnostisch als auch als Verlaufsparemeter verwertbar.</p> <p>Enthaltene Bruchpunkte: PML/RARa bcr1 (55% der APL Fälle), PML/RARa bcr2 (5% der APL Fälle), PML/RARa bcr3 (40% der APL Fälle)</p>

16. PML-RARa / t(15;17) (quantitativ)

Kurzbezeichnung	PML-RARa; t(15;17) (quantitativ)
Referenzbereich	--
Methode	Real-Time-PCR, quantitativer Nachweis
Literatur	Behdad et al; Molecular Testing in Acute Myeloid Leukemia (2017). Diagnostic Molecular Pathology: A Guide to Applied Molecular Testing. https://doi.org/10.1016/B978-0-12-800886-7.00033-9
Indikation	Verdacht auf akute Promyelozytenleukämie (AML M3). Diagnose und Verlaufskontrolle
Präanalytik/ Probenmaterial	5 ml EDTA-Blut Gekühlte Übermittlung notwendig
Analysendauer/Frequenz	5-7 Tage, bei Bedarf einmal wöchentlich
Störfaktoren	Heparin als Antikoagulans, unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	<p>Typisch für die akute Promyelozytenleukämie ist eine chromosomale Translokation, die das Gen für den Retinsäure-Rezeptor-alpha (RARα) auf Chromosom 17 betrifft. Die Translokation kann bei mehr als 90% der APL Patient*innen nachgewiesen werden. Die Detektion der Translokation ist diagnostisch als auch als Verlaufsparemeter verwertbar.</p> <p>Enthaltene Bruchpunkte: PML/RARa bcr1 (55% der APL Fälle), PML/RARa bcr2 (5% der APL Fälle), PML/RARa bcr3 (40% der APL Fälle)</p>

17. B-Zell-Klonalität

Kurzbezeichnung	IGH, IGK, IGL
Referenzbereich	Monoclonal/ polyclonal/ pseudoklonal/ biallelisch monoklonal
Methode	PCR mit anschließender Fragmentanalyse
Literatur	Langerak et al; EuroClonality/BIOMED-2 guidelines for interpretation and reporting of Ig/TCR clonality testing in suspected lymphoproliferations (2012). Leukemia volume 26, pages 2159–2171 (2012). https://doi.org/10.1038/leu.2012.246
Indikation	Verdacht auf lymphoproliferative Erkrankung, Diagnose und Verlaufskontrolle
Präanalytik/ Probenmaterial	3,5 ml EDTA-Blut; 3,5 ml EDTA Knochenmarkaspirat Gekühlte Übermittlung notwendig FFPE-Material
Analysendauer/Frequenz	7–14 Tage
Störfaktoren	Heparin als Antikoagulans, unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	<p>Durch individuelle Rekombination der V-J-Region entsteht im natürlichen Reifungsprozess der B-Zelle eine breite Spanne an Diversität. Diese individuelle Genkombination kann auch genutzt werden, um festzustellen, ob eine klonale Population an B-Zellen vorliegt.</p> <p>Anwendungen des Klonalitätsassays sind beispielsweise:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Feststellung ob eine atypische lymphoproliferative Erkrankung klonal ist - Unterstützung bei der Differentialdiagnose reaktiv vs. maligne - Überwachung und Beurteilung von Krankheitsverläufen <p>Limitationen:</p> <p>Der Befund einer monoklonalen Population muss nicht gleichbedeutend mit Malignität sein und muss stets in klinischem und histologischem Kontext betrachtet werden.</p> <p>Bei atypischen Rearrangements kann es unter Umständen zu falsch negativen Ergebnissen kommen.</p> <p>Die Sensitivität kann durch vermehrten polyklonalen Wildtyphintergrund vermindert sein (detektierbar sind ca. 1–5% klonale Zellen im Wildtyphintergrund).</p>

18. T-Zell-Klonalität

Kurzbezeichnung	TCRB, TCRG, TCRD
Referenzbereich	Monoclonal/ polyclonal/ pseudoklonal/ biallelisch monoklonal
Methode	PCR mit anschließender Fragmentanalyse
Literatur	Langerak et al; EuroClonality/BIOMED-2 guidelines for interpretation and reporting of Ig/TCR clonality testing in suspected lymphoproliferations (2012). Leukemia volume 26, pages 2159–2171 (2012). https://doi.org/10.1038/leu.2012.246
Indikation	Verdacht auf lymphoproliferative Erkrankung, Diagnose und Verlaufskontrolle
Präanalytik/ Probenmaterial	3,5 ml EDTA-Blut; 3,5 ml EDTA Knochenmarkaspirat Gekühlte Übermittlung notwendig FFPE-Material
Analysendauer/Frequenz	7–14 Tage
Störfaktoren	Heparin als Antikoagulans, unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	<p>Durch individuelle Rekombination der V-J-Region entsteht im natürlichen Reifungsprozess der T-Zelle eine breite Spanne an Diversität. Diese individuelle Genkombination kann auch genutzt werden, um festzustellen, ob eine klonale Population an T-Zellen vorliegt.</p> <p>Anwendungen des Klonalitätsassays sind beispielsweise:</p> <ul style="list-style-type: none"> - Feststellung ob eine atypische lymphoproliferative Erkrankung klonal ist - Unterstützung bei der Differentialdiagnose reaktiv vs. maligne - Überwachung und Beurteilung von Krankheitsverläufen <p>Limitationen:</p> <p>Der Befund einer monoklonalen Population muss nicht gleichbedeutend mit Malignität sein und muss stets in klinischem und histologischem Kontext betrachtet werden.</p> <p>Bei atypischen Rearrangements kann es unter Umständen zu falsch negativen Ergebnissen kommen.</p> <p>Die Sensitivität kann durch vermehrten polyklonalen Wildtyphintergrund vermindert sein (detektierbar sind ca. 1–5% klonale Zellen im Wildtyphintergrund).</p>

19. Herpes simplex Virus Typ 1 und Typ 2

Kurzbezeichnung	HSV1 /2
Referenzbereich	Nachweisbar/ nicht nachweisbar
Methode	Real-Time-PCR, qualitative Analyse
Literatur	-----
Indikation	Verdacht auf Herpes simplex Infektion/ Reaktivierung, Verdacht auf Herpes simplex Encephalitis
Präanalytik/ Probenmaterial	3,5 ml EDTA-Blut; 3,5 ml Liquor Swabs/ Abstriche (trocken oder in 2 ml NaCl)
Analysendauer/Frequenz	1-2 Tage
Störfaktoren	Heparin als Antikoagulans, unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Verdacht auf Herpes simplex Infektion/ Reaktivierung, Verdacht auf Herpes simplex Encephalitis

20. Cytomegalie-Virus

Kurzbezeichnung	CMV
Referenzbereich	Nachweisbar/ nicht nachweisbar
Methode	Real-Time-PCR, qualitative Analyse
Literatur	-----
Indikation	Verdacht auf Cytomegalie-Virus Infektion, Verdacht auf CMV-Infektion bei Immunsupprimierten
Präanalytik/ Probenmaterial	3,5 ml EDTA-Blut FFPE Material
Analysendauer/Frequenz	1-2 Tage
Störfaktoren	Heparin als Antikoagulans, unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Verdacht auf Cytomegalie-Virus Infektion, Verdacht auf CMV-Infektion bei Immunsupprimierten

21. Epstein-Barr-Virus

Kurzbezeichnung	EBV
Referenzbereich	Nachweisbar/ nicht nachweisbar
Methode	Real-Time-PCR, qualitative Analyse
Literatur	-----
Indikation	Verdacht auf EBV-Infektion, EBV-Infektionsassoziierte maligne Erkrankung (z.B. Hodgkin Lymphom)
Präanalytik/ Probenmaterial	3,5 ml EDTA-Blut; 3,5 ml Liquor
Analysendauer/Frequenz	1-2 Tage
Störfaktoren	Heparin als Antikoagulans, unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Verdacht auf EBV-Infektion, EBV-Infektionsassoziierte maligne Erkrankung (z.B. Hodgkin Lymphom)

22. Varizella Zoster Virus

Kurzbezeichnung	VZV
Referenzbereich	Nachweisbar/ nicht nachweisbar
Methode	Real-Time-PCR, qualitative Analyse
Literatur	-----
Indikation	Verdacht auf Primärinfektion oder Reaktivierung einer VZV Infektion, Verdacht auf VZV Meningitis/ Enzephalitis
Präanalytik/ Probenmaterial	3,5 ml EDTA-Blut; 3,5 ml Liquor Swabs/ Abstriche (trocken oder in 2 ml NaCl)
Analysendauer/Frequenz	1-2 Tage
Störfaktoren	Heparin als Antikoagulans, unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Verdacht auf Primärinfektion oder Reaktivierung einer VZV Infektion, Verdacht auf VZV Meningitis/ Enzephalitis

23. Parvo Virus B19

Kurzbezeichnung	VZV
Referenzbereich	Nachweisbar/ nicht nachweisbar
Methode	Real-Time-PCR, qualitative Analyse
Literatur	-----
Indikation	Verdacht auf Parvovirus-Infektion vor allem unter Immunsuppression
Präanalytik/ Probenmaterial	3,5 ml EDTA-Blut
Analysendauer/Frequenz	1-2 Tage
Störfaktoren	Heparin als Antikoagulans, unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Verdacht auf Parvovirus-Infektion vor allem unter Immunsuppression

24. HPV Typisierung

Kurzbezeichnung	HPV high risk, HPV low risk
Methode	1) Real-Time-PCR, qualitativer Nachweis 2) PCR mit anschließender reverser Hybridisierung
Literatur	-----
Indikation	Gynäkologie: unklarer zytologischer Befund (PAP III, Bethesda ASC-US, ASC-H), Verlaufskontrolle nach Konisation HNO: HPV Genotypisierung bei Verdacht auf HPV assoziierte maligne Erkrankung
Präanalytik/ Probenmaterial	Cervixabstrich (Übermittlung in Roche Cell Collection Medium) FFPE-Material
Analysendauer/Frequenz	Ca. 1-2 Wochen
Störfaktoren	Falsches Transportmedium, unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Gynäkologie: unklarer zytologischer Befund (PAP III, Bethesda ASC-US, ASC-H), Verlaufskontrolle nach Konisation HNO: HPV Genotypisierung bei Verdacht auf HPV assoziierte maligne Erkrankung RT-PCR 19 high-risk HPV Typen (HPV 16, 18, 26, 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 53, 56, 58, 59, 66, 68, 70, 73 und 82) und zwei low-risk HPV Typen (HPV 6 und 11) Hybridisierung HPV high-risk Subtypen (16, 18, 31, 33, 35, 39, 45, 51, 52, 56, 58, 59), probably high-risk Subtypen (26, 34, 53, 66, 67, 68a, 68b, 69, 70, 73, 82IS39, 82MM4) sowie HPV low-risk Subtypen (6, 11, 40, 42, 43, 44, 54, 55, 57, 61, 62, 72, 81CP8304, 83MM7, 84MM8, 90, 91)

25. Helicobacter pylori

Kurzbezeichnung	H. pylori
Referenzbereich	H. pylori nachweisbar/ nicht nachweisbar; Resistenz gegen Fluorchinolone / Clarithomycin nachweisbar/ nicht nachweisbar
Methode	1) PCR mit anschließender reverser Hybridisierung 2) RT-PCR
Literatur	-----
Indikation	Unklarer histologischer Befund, Verdacht auf therapierefraktäre Helicobacter pylori Gastritis und Resistenzmechanismus
Präanalytik/ Probenmaterial	FFPE-Material
Analysendauer/Frequenz	Ca. 1 Woche
Störfaktoren	Überfixierung, unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Unklarer histologischer Befund, Verdacht auf therapierefraktäre Helicobacter pylori Gastritis und Resistenzmechanismus

26. Atypische Mycobakterien

Kurzbezeichnung	MYCO
Referenzbereich	Nachweisbar inkl. Identifizierung/ nicht nachweisbar
Methode	DNA/DNA-Hybridisierung mit immobilisierten DNA Fängern auf einem Glaschip qualitativen Nachweis und Identifizierung von PCR-Amplifikaten der Gattungen Mycobacterium, Mycobacteroides, Mycolicibacillus, Mycolicibacter und Mycolicibacterium sowie mehrerer darin enthaltener klinisch relevanter Mykobakterien-Spezies
Literatur	-----
Indikation	Verdacht auf Infektion mit atypischen Mycobakterien (Testung nur aus Paraffinmaterial möglich)
Präanalytik/ Probenmaterial	FFPE-Material
Analysendauer/Frequenz	Ca. 1 Woche
Störfaktoren	Überfixierung, unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Verdacht auf Infektion mit Mycobakterien-Spezies

27. Influenza A/B + RSV

Kurzbezeichnung	FluA, FluB, RSV
Referenzbereich	Nachweisbar/ nicht nachweisbar
Methode	Real-Time-PCR, qualitative Analyse
Literatur	-----
Indikation	Verdacht auf Infektion mit Influenza Virus Typ A oder B, Verdacht auf RSV Infektion
Präanalytik/ Probenmaterial	Nasenabstrich oder Nasopharyngealabstrich in 2 ml NaCl oder in Virentransportmedium UTM™ Bei positivem Befund telefonische Übermittlung.
Analysendauer/Frequenz	Nach Probeneingang 3–4 Stunden
Störfaktoren	unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Verdacht auf Infektion mit Influenza Virus Typ A oder B, Verdacht auf RSV Infektion.

28. Bordetella pertussis + parapertussis

Kurzbezeichnung	Bordetella pertussis / parapertussis
Referenzbereich	Nachweisbar/ nicht nachweisbar
Methode	Real-Time-PCR, qualitative Analyse
Literatur	-----
Indikation	Verdacht auf Infektion mit Bordetella pertussis / parapertussis, vor allem bei Kleinkindern und Säuglingen
Präanalytik/ Probenmaterial	zytologisches Material (z.B. Sputum) Swabs/ Abstriche (trocken oder in 2 ml NaCl)
Analysendauer/Frequenz	1-2 Tage Bei dringenden Fällen telefonische Kontaktaufnahme erbeten
Störfaktoren	unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Verdacht auf Infektion mit Bordetella pertussis / parapertussis, vor allem bei Kleinkindern und Säuglingen

29. Toxoplasma gondii

Kurzbezeichnung	Toxoplasma gondii
Referenzbereich	Nachweisbar/ nicht nachweisbar
Methode	Real-Time-PCR, qualitative Analyse
Literatur	-----
Indikation	Verdacht auf Infektion mit Toxoplasma gondii, vor allem bei Immunsupprimierten (z.B. HIV/ AIDS) und Schwangeren
Präanalytik/ Probenmaterial	3,5 ml EDTA-Blut FFPE Material
Analysendauer/Frequenz	1-2 Tage
Störfaktoren	unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Verdacht auf Infektion mit Toxoplasma gondii, vor allem bei Immunsupprimierten (z.B. HIV/ AIDS) und Schwangeren

30. Bartonella henselae

Kurzbezeichnung	Bartonella henselae
Referenzbereich	Nachweisbar/ nicht nachweisbar
Methode	Real-Time-PCR, qualitative Analyse
Literatur	-----
Indikation	Bei Verdacht auf reaktive Lymphadenopathie im Rahmen der Katzenkratzkrankheit. Bei unklarem histologischen Befund zur Diagnosesicherung.
Präanalytik/ Probenmaterial	3,5 ml EDTA-Blut, Liquor FFPE
Analysendauer/Frequenz	1-2 Tage
Störfaktoren	unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Bei Verdacht auf reaktive Lymphadenopathie im Rahmen der Katzenkratzkrankheit. Bei unklarem histologischen Befund zur Diagnosesicherung.

31. *Borrelia burgdorferi*

Kurzbezeichnung	Borrelia burgdorferi
Referenzbereich	Nachweisbar/ nicht nachweisbar
Methode	Real-Time-PCR, qualitative Analyse
Literatur	-----
Indikation	Bei Verdacht auf aktive Infektion mit Borrelia burgdorferi.
Präanalytik/ Probenmaterial	3,5 ml Liquor, Gelenkspunktate FFPE-Material
Analysendauer/Frequenz	1-2 Tage
Störfaktoren	unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Bei Verdacht auf aktive Infektion mit Borrelia burgdorferi.

32. Pneumocystis jirovecii

Kurzbezeichnung	PCP (Pneumocystis Pneumonie)
Referenzbereich	Nachweisbar/ nicht nachweisbar
Methode	Real-Time-PCR, qualitative Analyse
Literatur	-----
Indikation	Bei Verdacht auf Pneumocystis assoziierte Pneumonie.
Präanalytik/ Probenmaterial	Sputum, BAL
Analysendauer/Frequenz	1-2 Tage
Störfaktoren	unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Bei Verdacht auf Pneumocystis assoziierte Pneumonie.

33. Legionella pneumophila

Kurzbezeichnung	Legionella pneumophila
Referenzbereich	Nachweisbar/ nicht nachweisbar
Methode	Real-Time-PCR, qualitative Analyse
Literatur	-----
Indikation	Bei Verdacht auf Legionellose und atypischer Pneumonie.
Präanalytik/ Probenmaterial	Sputum, BAL Swabs/ Abstriche, Nasopharyngealtupfer (trocken oder in 2ml NaCl)
Analysendauer/Frequenz	1-2 Tage
Störfaktoren	unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Bei Verdacht auf Legionellose und atypischer Pneumonie.

34. Mycoplasma pneumoniae

Kurzbezeichnung	Mycoplasma pneumoniae
Referenzbereich	Nachweisbar/ nicht nachweisbar
Methode	Real-Time-PCR, qualitative Analyse
Literatur	-----
Indikation	Verdacht auf Infektion mit Mycoplasma pneumoniae (atypische Pneumonie, akute Bronchitis, Meningitis, ...)
Präanalytik/ Probenmaterial	Sputum, BAL Swabs/ Abstriche, Nasopharyngealtupfer (trocken oder in 2ml NaCl)
Analysendauer/Frequenz	1-2 Tage
Störfaktoren	unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Verdacht auf Infektion mit Mycoplasma pneumoniae (atypische Pneumonie, akute Bronchitis, Meningitis, ...)

35. BCL1/JH Translokation

Kurzbezeichnung	BCL1/JH, t(11;14)
Methode	Qualitative PCR aus DNA / Gelelektrophorese
Literatur	van Dongen, JJ. et al. Design and standardization of PCR primers and protocols for detection of clonal immunoglobulin and T-cell receptor gene recombinations in suspect lymphoproliferations: report of the BIOMED-2 Concerted Action BMH4-CT98-3936. Leukemia. 2003 Dec;17(12):2257-317.
Indikation	Mantelzell-Lymphom, lymphoproliferative Erkrankungen mit nachgewiesener t(11;14)(q13;q32)
Präanalytik/ Probenmaterial	5 ml EDTA-Blut, 5 ml EDTA-Knochenmark Gekühlte Übermittlung notwendig FFPE
Analysendauer/Frequenz	7-14 Tage
Störfaktoren	Heparin als Antikoagulans, unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Die BCL1/JH t(11;14)(q13;q32) Translokation wird hauptsächlich beim Mantelzell-Lymphom gefunden. Die Bruchpunkte im BCL 1 Gen verteilen sich über eine Region von ca. 350 kb. Etwa 41% dieser Bruchpunkte häufen sich in einer etwa 1-kb großen Region an, die als "BCL1 Major Translocation Cluster (MTC) Region" bezeichnet und mit diesem Assay getestet wird. Bei einem negativen Ergebnis kann das Vorliegen einer BCL1/JH Translokation somit nicht mit letzter Sicherheit ausgeschlossen werden (Bruchpunkte außerhalb der getesteten Region).
Bemerkungen	Klonale Zellpopulationen, die weniger als 0,1% der Gesamtlmphozyten ausmachen, können nicht mehr mit Sicherheit nachgewiesen werden

36. BCL2/JH Translokation

Kurzbezeichnung	BCL2/JH, t(14;18)
Methode	Qualitative PCR aus DNA/ Gelelektrophorese
Literatur	van Dongen, JJ. et al. Design and standardization of PCR primers and protocols for detection of clonal immunoglobulin and T-cell receptor gene recombinations in suspect lymphoproliferations: report of the BIOMED-2 Concerted Action BMH4-CT98-3936. Leukemia. 2003 Dec;17(12):2257-317.
Indikation	Vd.a. folliculäres Lymphom, DLBCL
Präanalytik/ Probenmaterial	5 ml EDTA-Blut, 5 ml EDTA-Knochenmark Gekühlte Übermittlung notwendig FFPE
Analysendauer/Frequenz	7-14 Tage
Störfaktoren	Heparin als Antikoagulans, unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	Die Bcl2 t(14;18)(q32;q21) Translokation kann in 80-90% der folliculären Lymphome und in ca. 30% der DLBCL gefunden werden und ist eher selten in anderen lymphoproliferativen Erkrankungen detektierbar. Die Mehrheit der Bruchpunkte (60-70%) kann in der Major Breakpoint Region (Mbr) detektiert wrden. Ca. 20-25% werden in der Minor Cluster Region (mcr) detektiert. Diese zwei Regionen werden mit diesem Test abgedeckt. Bruchpunkte außerhalb dieser Regionen sind nicht abgedeckt. Bei einem negativen Ergebnis kann das Vorliegen einer BCL2/JH Translokation somit nicht mit letzter Sicherheit ausgeschlossen werden.

37. MRSA / PVL Toxin

Kurzbezeichnung	MRSA/PVL
Referenzbereich	Nachweisbar/ nicht nachweisbar
Methode	Real-Time-PCR, qualitative Analyse
Literatur	-----
Indikation	Bei durch Kultur und Antibiogramm nachgewiesenem MRSA mit Erythromycin und Clindamycin Sensibilität bzw. auf klinische Anfrage.
Präanalytik/ Probenmaterial	Kultur
Analysendauer/Frequenz	Ca. 7 Tage
Störfaktoren	Unzureichende Menge an Kolonien, Überlagerung durch andere Kolonien
Klinische Info	Das Panton-Valentine Leukozidin-Gen von Multi-resistenten Staphylococcus aureus (MRSA) Stämmen produziert werden. MRSA Stämme, die den Virulenzfaktor PVL besitzen, werden als CA-MRSA (community acquired MRSA) bezeichnet.

38. DPYD, Dihydropyrimidine Dehydrogenase Gen

Kurzbezeichnung	DPYD, DPD
Referenzbereich	DPYD*2A rs3918290 c.1905+1G>A DPYD*13 rs55886062 c.1679T>G DPYD rs67376798 c.2846A>T DPYD Haplotype B3 rs75017182 c.1129-5923C>G Variante homozygot/ heterozygote nachweisbar/ nicht nachweisbar Angabe des wahrscheinlichen DPD Aktivitäts-Score und der eventuell daraus resultierenden Dosisänderung
Methode	Real-Time-PCR, Schmelzpunktanalyse
Literatur	Henricks LM et al, Translating DPYD genotype into DPD phenotype: using the DPYD gene activity score. Pharmacogenomics (2015) 16(11), 1275-1284.
Indikation	Therapie mit 5-Fluorouracil und anderen Pyrimidinanaloga
Präanalytik/ Probenmaterial	3,5 ml EDTA Blut
Analysendauer/Frequenz	ca. 2 Werktage
Störfaktoren	Heparin als Antikoagulans, unzureichende Qualität und/oder Quantität des Probenmaterials
Klinische Info	<p>Dihydropyrimidin-Dehydrogenase (DPD) ist ein wichtiges Enzym beim Abbau von Pyrimidinen und deren Analoga wie 5-Fluorouracil (5-FU). Verschiedene Keimbahnvarianten im DPYD-Gen führen zu einer Verminderung oder einem Ausfall der Enzymaktivität und damit zu einem verminderten Abbau von z.B. 5-Fluorouracil, wodurch toxische Nebenwirkungen auftreten können.</p> <p>Die metabolische Aktivität von DPD wird in einem Score von 0-2 angegeben, die zu einer Empfehlung der eventuell notwendigen Dosisreduktion führen. Die Testergebnisse sind immer im klinischen Kontext, in Zusammenschau mit der Familienanamnese sowie weiteren Laborparametern zu interpretieren.</p> <p>Laut österreichischem Gentechnikgesetz ist für alle Analysen, die den Nachweis von angeborenen genetischen Veränderungen erbringen, eine schriftliche Einverständniserklärung zur Durchführung der Analyse erforderlich. Wenn keine schriftliche Einverständniserklärung vorliegt, kann die Analyse nicht durchgeführt werden. Ein geeignetes Formular findet sich auf der Intranet-Seite des Instituts für klinische Pathologie, Molekularpathologie & Mikrobiologie bzw. kann auf telefonische Anforderung übermittelt werden.</p>

39. FISH BCL2-IGH

Kurzbezeichnung	BCL2-IGH FISH; BCL2/IGH Dual Color Dual Fusion Probe
Referenzbereich	regelrechtes Verteilungsmuster der Signale, kein Hinweis auf Rearrangement mit Beteiligung der chromosomalen Region 18q21.33 des Bcl2-Gens und der Region 14q32.33 des IGH Gens Verteilungsmuster der Signale, das einem Rearrangement mit Beteiligung der chromosomalen Region 18q21.33 des Bcl2-Gens und der Region 14q32.33 des IGH Gens entspricht
Methode	Fluoreszenz in situ Hybridisierung aus Paraffinmaterial Untersuchung auf t(14;18)(q32.3;q21.3)
Literatur	Aukeema et al; Double-hit B-cell lymphomas. Blood. 2011 Feb 24;117(8):2319–31. doi: 10.1182
Indikation	Folikuläres Lymphom, DLBCL
Präanalytik/ Probenmaterial	FFPE-Material
Analysendauer/Frequenz	ca. 1–2 Wochen
Störfaktoren	ungenügende Fixierung des Materials, zu wenig (<50) enthaltene Tumorzellen
Klinische Info	Translokationen mit Beteiligung des BCL2 Gens warden häufig bei B-Zell-Lymphomen identifiziert. Die Translokation t(14;18) (q32.3;q21.3) ist in 80% der follikulären Lymphome, in 20–30% der diffusen großzelligen B-Zell-Lymphome (DLBCL) und selten in B-Zell-chronisch lymphatischer Leumämie (B-CLL) zu finden.

40. FISH BCL2

Kurzbezeichnung	BCL2 FISH; BCL2 Dual Color Break Apart Probe
Referenzbereich	regelrechtes Verteilungsmuster der Signale, kein Hinweis auf Rearrangement mit Beteiligung der chromosomalen Region 18q21.33 des BCL2-Gens Verteilungsmuster der Signale, das einem Rearrangement mit Beteiligung der chromosomalen Region 18q21.33 des BCL2-Gens entspricht
Methode	Fluoreszenz in situ Hybridisierung aus Paraffinmaterial
Literatur	Aukeema et al; Double-hit B-cell lymphomas. Blood. 2011 Feb 24;117(8):2319–31. doi: 10.1182
Indikation	Follikuläres Lymphom, DLBCL, B-CLL
Präanalytik/ Probenmaterial	FFPE-Material
Analysendauer/Frequenz	ca. 1–2 Wochen
Störfaktoren	ungenügende Fixierung des Materials, zu wenig (<50) enthaltene Tumorzellen
Klinische Info	Translokationen mit Beteiligung des BCL2 Gens werden häufig bei B-Zell-Lymphomen identifiziert. Die Translokation t(14;18) (q32.3;q21.3) ist in 80% der follikulären Lymphome, in 20–30% der diffusen großzelligen B-Zell-Lymphome (DLBCL) und selten in B-Zell-chronisch lymphatischer Leukämie (B-CLL) zu finden.

41. FISH BCL6

Kurzbezeichnung	BCL6 FISH; BCL6 Dual Color Break Apart Probe
Referenzbereich	regelrechtes Verteilungsmuster der Signale, kein Hinweis auf Rearrangement mit Beteiligung der chromosomalen Region 3q27.3 des BCL6-Gens Verteilungsmuster der Signale, das einem Rearrangement mit Beteiligung der chromosomalen Region 3q27.3 des BCL6-Gens entspricht
Methode	Fluoreszenz in situ Hybridisierung aus Paraffinmaterial
Literatur	Aukeema et al; Double-hit B-cell lymphomas. Blood. 2011 Feb 24;117(8):2319–31. doi: 10.1182
Indikation	Non-Hodgkin-Lymphom, DLBCL, follikuläres Lymphom
Präanalytik/ Probenmaterial	FFPE-Material
Analysendauer/Frequenz	Ca. 1–2 Wochen
Störfaktoren	ungenügende Fixierung des Materials, zu wenig (<50) enthaltene Tumorzellen
Klinische Info	Translokationen mit Beteiligung des BCL6 Gens können in verschiedenen Subtypen des non-Hodgkin-Lymphoms nachgewiesen werden, unter anderem bei DLBCL und follikulären Lymphomen. Bei DLBCL ist die BCL6 Translokation mit in 20–40% der Fälle eine der häufigsten zytogenetischen Aberrationen.

42. FISH MYC

Kurzbezeichnung	MYC FISH; MYC Dual Color Break Apart Probe
Referenzbereich	regelrechtes Verteilungsmuster der Signale, kein Hinweis auf Rearrangement mit Beteiligung der chromosomalen Region 8q24.21 des MYC-Gens Verteilungsmuster der Signale, das einem Rearrangement mit Beteiligung der chromosomalen Region 8q24.21 des MYC-Gens entspricht
Methode	Fluoreszenz in situ Hybridisierung aus Paraffinmaterial
Literatur	Aukeema et al; Double-hit B-cell lymphomas. Blood. 2011 Feb 24;117(8):2319–31. doi: 10.1182
Indikation	DLBCL, Burkitt-Lymphom, weitere andere Tumorentitäten
Präanalytik/ Probenmaterial	FFPE-Material
Analysendauer/Frequenz	Ca. 1–2 Wochen
Störfaktoren	ungenügende Fixierung des Materials, zu wenig (<50) enthaltene Tumorzellen
Klinische Info	Translokationen mit Beteiligung des BCL6 Gens können in DLBCL Subtypen sowie in mehreren anderen Tumorentitäten aufgefunden werden. Beim Burkitt-Lymphom gilt die Translokation mit Beteiligung des BCL6 Gens als zytogenetische Hallmark.

43. FISH MYC-IGH

Kurzbezeichnung	MYC-IGH FISH; MYC/IGH Dual Color Dual Fusion Probe
Referenzbereich	regelrechtes Verteilungsmuster der Signale, kein Hinweis auf Rearrangement mit Beteiligung der chromosomalen Region 8q24.21 des MYC-Gens und der Region 14q32.33 des IGH Gens Verteilungsmuster der Signale, das einem Rearrangement mit Beteiligung der chromosomalen Region 8q24.21 des MYC-Gens und der Region 14q32.33 des IGH Gens entspricht
Methode	Fluoreszenz in situ Hybridisierung aus Paraffinmaterial
Literatur	Aukeema et al; Double-hit B-cell lymphomas. Blood. 2011 Feb 24;117(8):2319–31. doi: 10.1182
Indikation	DLBCL, Burkitt-Lymphom, weitere andere Tumorentitäten
Präanalytik/ Probenmaterial	FFPE-Material
Analysendauer/Frequenz	Ca. 1–2 Wochen
Störfaktoren	ungenügende Fixierung des Materials, zu wenig (<50) enthaltene Tumorzellen
Klinische Info	Translokationen mit Beteiligung des BCL6 Gens können in DLBCL Subtypen sowie in mehreren anderen Tumorentitäten aufgefunden werden. Beim Burkitt-Lymphom gilt die Translokation mit Beteiligung des BCL6 Gens als zytogenetische Hallmark.

44. FISH MDM2

Kurzbezeichnung	MDM2 FISH; MDM2/CEN 12 Dual Color Probe
Referenzbereich	regelrechtes Verteilungsmuster der Signale, kein Hinweis auf Amplifikation des MDM2 Gens in der chromosomalen Region 12q15 Verteilungsmuster der Signale, entsprechend einer Amplifikation des MDM2 Gens in der chromosomalen Region 12q15
Methode	Fluoreszenz in situ Hybridisierung aus Paraffinmaterial
Literatur	Brisson et al. MRI characteristics of lipoma and atypical lipomatous tumor/well-differentiated liposarcoma: retrospective comparison with histology and MDM2 gene amplification. Skeletal Radiol. 2013 May;42(5):635–47. doi: 10.1007/s00256-012-1517-z. Epub 2012 Sep 18. Kim et al. MDM2 Amplification in Intrahepatic Cholangiocarcinomas: Its Relationship With Large-Duct Type Morphology and Uncommon KRAS Mutations. Am J Surg Pathol. 2018 Apr;42(4):512–521. doi: 10.1097/PAS.0000000000001006.
Indikation	u.a. Intrahepatische Cholangiocarcinome, gut differenzierte Liposarkome
Präanalytik/ Probenmaterial	FFPE-Material
Analysendauer/Frequenz	Ca. 1–2 Wochen
Störfaktoren	ungenügende Fixierung des Materials, zu wenig (<50) enthaltene Tumorzellen
Klinische Info	Durch Amplifikationen der entsprechenden chromosomalen Region wird MDM2 in vielen humanen Tumorerkrankungen, wie beispielsweise in Weichteilsarkomen, Osteosarkomen, Gliomen, nicht-kleinzelligen Lungenkarzinom (NSCLC), Magenkarzinomen und Mammakarzinomen überexprimiert.

45. FISH FGFR2

Kurzbezeichnung	FGFR2 FISH; FGFR2 Dual Color Break Apart Probe
Referenzbereich	regelrechtes Verteilungsmuster der Signale, kein Hinweis auf Rearrangement mit Beteiligung der chromosomalen Region 10q26.13 des FGFR2-Gens Verteilungsmuster der Signale, das einem Rearrangement mit Beteiligung der chromosomalen Region 10q26.13 des FGFR2-Gens entspricht
Methode	Fluoreszenz in situ Hybridisierung aus Paraffinmaterial
Literatur	Graham et al; Fibroblast growth factor receptor 2 translocations in intrahepatic cholangiocarcinoma. Hum Pathol. 2014 Aug;45(8):1630–8. doi: 10.1016/j.humpath.2014.03.014.
Indikation	Intrahepatisches cholangiocelluläres Carcinom
Präanalytik/ Probenmaterial	FFPE-Material
Analysendauer/Frequenz	Ca. 1–2 Wochen
Störfaktoren	ungenügende Fixierung des Materials, zu wenig (<50) enthaltene Tumorzellen
Klinische Info	Translokationen mit Beteiligung des FGFR2 Gens können in ca. 4–10% der intrahepatischen cholangiocellulären Carcinome gefunden werden und stellen eine potentielle Grundlage für die Therapie mit Tyrosinkinaseinhibitoren dar.

46. Respiratorisches Panel

Kurzbezeichnung	Respiratory Panel
Referenzbereich	Nachgewiesen/ nicht nachgewiesen
Methode	Real-time Multiplex PCR, qualitative Analyse
Literatur	Leber AL, Everhart K, Daly JA, Hopper A, Harrington A, Schreckenberger P, McKinley K, Jones M, Holmberg K, Kensinger B. Multicenter Evaluation of BioFire FilmArray Respiratory Panel 2 for Detection of Viruses and Bacteria in Nasopharyngeal Swab Samples. J Clin Microbiol. 2018;56(6):e01945–17. doi: 10.1128/JCM.01945–17.
Indikation	Infektion des oberen Respirationstrakts
Präanalytik/ Probenmaterial	Nasenabstrich oder Nasopharyngealabstrich in 2 ml NaCl oder in Virentransportmedium UTM™
Analysendauer/Frequenz	Nach Probeneingang 3–4 Stunden
Störfaktoren	Ungeeignete Transport-/Lagerbedingungen
Klinische Info	<p>BioFire® FilmArray® Respiratory 2.1 Panel</p> <p>Bakterien Bordetella pertussis, Bordetella parapertussis, Chlamydomphila pneumoniae, Mycoplasma pneumoniae</p> <p>Viren Adenovirus, Coronavirus 229E, Coronavirus HKU1, Coronavirus OC43, Coronavirus NL63, Middle East Respiratory Syncial CoronaVirus (Mers-CoV), Severe Acute Respiratory Syndrome Coronavirus 2 (SARS-CoV-2), Human Metapneumovirus, Human Rhinovirus/Enterovirus, Influenza A, Influenza A/H1, Influenza A/H1-2009, Influenza A/H3, Influenza B, Parainfluenza 1, Parainfluenza 2, Parainfluenza 3, Parainfluenza 4, RSV</p>

47. Meningitis/Encephalitis Panel

Kurzbezeichnung	Meningitis/Encephalitis Panel
Referenzbereich	Nachgewiesen/ nicht nachgewiesen
Methode	Real-time Multiplex PCR, qualitative Analyse
Literatur	Leber ALEK, et al. Multicenter evaluation of biofire filmarray meningitis/encephalitis panel for detection of bacteria, viruses, and yeast in cerebrospinal fluid specimens. J Clin Microbiol. 2016;54(9):2251–2261. doi: 10.1128/JCM.00730–16
Indikation	Vd.a. Meningitis/ Encephalitis
Präanalytik/ Probenmaterial	Liquor cerebrospinalis nativ (Mindest-Probenvolumen 0,2 mL Liquor) Liquor in sterilem Behälter ohne Transportmedium einsenden. Falls notwendig Lagerung nach folgenden Vorgaben: <ul style="list-style-type: none"> • Bei Raumtemperatur (ca. 15–25 °C) bis zu einem Tag • oder gekühlt (ca. 2–8 °C) bis zu sieben Tage.
Analysendauer/Frequenz	Nach Probeneingang 3–4 Stunden
Störfaktoren	Ungeeignete Transport-/Lagerbedingungen
Klinische Info	<p>BioFire® FilmArray® Meningitis/Encephalitis (ME) Panel</p> <p>Bakterien Escherichia coli K1 Haemophilus influenzae Listeria monocytogenes Neisseria meningitidis Streptococcus agalactiae Streptococcus pneumoniae</p> <p>Viren Cytomegalovirus (CMV) Enterovirus (EV) Herpes simplex virus 1 (HSV-1) Herpes simplex virus 2 (HSV-2) Human herpesvirus 6 (HHV-6) Human parechovirus (HPeV) Varicella zoster virus (VZV)</p> <p>Pilze Cryptococcus (C. neoformans/C. gattii)</p>

48. Pneumonie Panel

Kurzbezeichnung	Pneumonia Panel
Referenzbereich	Nachgewiesen/ nicht nachgewiesen
Methode	Real-time Multiplex PCR, qualitative Analyse
Literatur	Murphy CN, Fowler R, Balada-Llasat JM, Carroll A, Stone H, Akerele O, BuchannB, et al. Multicenter Evaluation of the BioFire FilmArray Pneumonia/Pneumonia Plus Panel for Detection and Quantification of Agents of Lower Respiratory Tract Infection. J Clin Microbiol. 2020;58(7):e00128–20.
Indikation	Infektion des unteren Respirationstrakts
Präanalytik/ Probenmaterial	BAL (> 300 µL), Sputum
Analysendauer/Frequenz	Nach Probeneingang 3–4 Stunden
Störfaktoren	Ungeeignete Transport-/Lagerbedingungen
Klinische Info	<p>BioFire® FilmArray® Pneumonia (PN) Panel</p> <p>Bakterien Acinetobacter calcoaceticus–baumannii complex, Enterobacter cloacae complex, Escherichia coli, Haemophilus influenzae, Klebsiella aerogenes, Klebsiella oxytoca, Klebsiella pneumoniae group, Moraxella catarrhalis, Proteus spp., Pseudomonas aeruginosa, Serratia marcescensm, Staphylococcus aureus, Streptococcus agalactiae, Streptococcus pneumoniae, Streptococcus pyogenes, Chlamydia pneumoniae, Legionella pneumophila, Mycoplasma pneumoniae</p> <p>Viren Adenovirus, Coronavirus, Human metapneumovirus, Human rhinovirus/enterovirus, Influenza A virus, Influenza B virus, Parainfluenza virus, Respiratory syncytial virus</p> <p>Antimikrobielle Resistenzgene Carbapenemases: IMP, KPC, NDM, OXA-48-like, VIM ESBL: CTX-M Methicillin resistance: mecA/C and MREJ (MRSA)</p>

49. Molekulare Gewebe-Identifizierung (STR-Analyse)

Kurzbezeichnung	STR – Short Tandem Repeat
Referenzbereich	<p>Das genetische Profil der oben genannten Loci der zwei getesteten Proben (Probe 1: _ , Probe 2: _) zeigen ein IDENTISCHES Profil.</p> <p>Das genetische Profil der oben genannten Loci der zwei getesteten Proben (Probe 1, Probe 2) zeigen KEIN identisches Profil. Somit ist davon auszugehen, dass die beiden Proben NICHT von ein und derselben Person stammen.</p>
Methode	<p>Short tandem repeat (STR) Analyse mittels GenePrint® 10 System zur molekularen Gewebe-Identifizierung und Vergleich</p> <p>Das GenePrint® 10 System ermöglicht eine Co-Amplifikation and drei-Farben-Detektion von neun humanen Loci (ASN-0002 loci (TH01, TPOX, vWA, Amelogenin, CSF1PO, D16S539, D7S820, D13S317 and D5S818) sowie D21S11). Kombiniert bilden diese Loci ein genetisches Profil das zufallsbedingt nur mit einer Wahrscheinlichkeit von 2.92×10^9 auftreten würde.</p>
Literatur	<p>Yoshino, K. et al. (2006) Essential role for gene profiling analysis in the authentication of human cell lines. Human Cell 19, 43-8.</p> <p>ANSI/ATCC ASN-0002-2011. Authentication of human cell lines: Standardization of STR profiling. ANSI eStandards Store, 2012.</p>
Indikation	Qualitätssicherung
Präanalytik/ Probenmaterial	FFPE-Material
Analysendauer/Frequenz	Ca. 1-2 Wochen
Störfaktoren	ungenügende Fixierung des Materials, ungenügende DNA-Qualität
Klinische Info	Methode zur molekularen Gewebe-Identifizierung und Vergleich (anforderbar nur von pathologischen Instituten)

50. IDH 1, 2

Kurzbezeichnung	IDH
Referenzbereich	Mutation nachweisbar (Angabe der spezifischen Mutation) / Mutationen nicht nachweisbar
Methode	Real-Time-PCR, Qualitative Analyse
Literatur	Montalban-Bravo et al. The role of IDH mutations in acute myeloid leukemia. Future Oncol. 2018 Apr;14(10):979–993. doi: 10.2217/fon-2017-0523. Epub 2018 Mar 15.
Indikation	u.a. akute myeloische Leukämie, intrahepatisches Cholangiocarcinom
Präanalytik/ Probenmaterial	10 µl EDTA-Blut oder Knochenmarksaspirat FFPE-Material
Analysendauer/Frequenz	Nach Probeneingang 3–4 Stunden
Störfaktoren	Ungeeignete Transport-/Lagerbedingungen
Klinische Info	Detektion von folgenden Mutationen des Codons 132 des IDH1 Gens sowie der Codons 140 und 172 des IDH2 Gens. IDH1 Codon 132: R132C, R132H, R132G, R132S, R132L IDH2 Codon 140: R140Q, Q140L, R140G, R140W IDH2 Codon 172: R172K, R172M, R172G, R172S (G>T), R172S (G>C), R172W