

Molekularpathologische Untersuchung (NGS-Analyse)

Im Rahmen des Next-Generation-Sequencing werden die folgenden Gene/Sequenzbereiche auf pathogenetisch relevante Mutationen untersucht (Cancer Hotspot Panel v2, Illumina). Dies eignet sich zum Beispiel zur simultanen und sensitiven Detektion von Mutationen diagnostisch oder therapeutisch relevanter Mutationen beim malignen Melanom. Sollte eine Untersuchung aus therapeutischen Gründen gewünscht werden, bitte um Zusendung eines Überweisungsscheines bzw. einer Anforderung unter Angabe der zur Analyse gewünschten Gene, mit Angabe der für die Therapie vorgesehenen Medikamente.

| Gen | Exons | Gen | Exons | Gen | Exons |
|---------------|---|--------------|-----------------------|----------------|--------------------------|
| ABL1 | 4-7 | FGFR3 | 7,9,14,16,18 | NOTCH1 | 26,27,34 |
| AKT1 | 3,6 | FLT3 | 11,14,16,20 | NPM1 | 11 |
| ALK | 23,25 | GNA11 | 5 | NRAS | 2-4 |
| APC | 16 | GNAQ | 5 | PDGFRA | 12,14,15,18 |
| ATM | 8,9,12,17,26,34-36,39,50,54-56,59,61,63 | GNAS | 8,9 | PI3KCA | 2,5,7,8,10,14,19,21 |
| BRAF | 11,15 | HNF1A | 3,4 | PTEN | 1,3,5-8 |
| CDH1 | 3,8,9 | HRAS | 2,3 | PTPN11 | 3,13 |
| CDKN2A | 2 | IDH1 | 4 | RB1 | 4,6,10,11,14,17,18,20-22 |
| CSFR1 | 7,22 | IDH2 | 4 | RET | 10,11,13,15,16 |
| CTNNB1 | 3 | JAK2 | 14 | SMAD4 | 3-6,8-12 |
| EGFR | 3,7,15,18-21 | JAK3 | 4,13,16 | SMARCB1 | 2,4,5,9 |
| ERBB2 | 19-21 | KDR | 6,7,11,19,21,26,27,30 | SMO | 3,5,6,9,11 |
| ERBB4 | 3,4,6-9,15,23 | KIT | 2,9,10,11,13-15,17,18 | SRC | 14 |
| EZH2 | 16 | KRAS | 2-4 | STK11 | 1,4,5,6,8 |
| FBXW7 | 4, 7-10 | MET | 2,11,14,16,19 | TP53 | 2,4-8,10 |
| FGFR1 | 4,7 | MLH1 | 12 | VHL | 1-3 |
| FGFR2 | 7,9,12 | MPL | 10 | | |