Einsender	
Name der Einrichtung	
Anschrift	
Telefon	
E-Mail	
Bemerkung	

Vom Einsender benötigte Daten

Auftragsschein mit:

- Abrechnungsart
- Diagnose/Indikation
- Gewünschte Analyse
- Material-/Eingangsnummer des Einsenders
- Art und Entnahmedatum der Primärprobe
- Probentyp
- DNA-Konzentration und Volumen (falls DNA-Probe)
- RNA-Konzentration und Volumen (falls RNA-Probe)
- Tumorzellgehalt (≥30%, bei Proben mit geringerem TZG wird in Absprache mit dem Einsender die Durchführbarkeit der Analyse geklärt und auf eine eingeschränkte Aussagekraft der Analyse hingewiesen.)
- Namen und Geburtsdatum
- Geschlecht

Darüberhinausgehendes Informationsmaterial, das uns von den Einsendern übermittelt wird, wird unmittelbar datenschutzkonform behandelt. Wir möchten Sie daher bitten keine weiteren patientenbezogenen Daten zu übermitteln. Untersuchungen zum Nachweis erworbener, rein somatischer genetischer Veränderungen im Tumorgewebe oder in zirkulierender Tumor-DNA (Liquid Biopsy) zur Therapiesteuerung unterliegen nicht dem Gendiagnostikgesetz (GenDG). Für diese Untersuchungen bestätigt der Einsender mit der Auftragserteilung, dass der Patient im Rahmen des ärztlichen Behandlungsvertrags ordnungsgemäß über die diagnostische Untersuchung aufgeklärt wurde und in die Übermittlung sowie Verarbeitung seiner personenbezogenen und medizinischen Daten gemäß den geltenden Datenschutzbestimmungen (DSGVO) eingewilligt hat. Die Verarbeitung der personenbezogenen Daten findet zweckgebunden statt. Die Daten werden entsprechend der gesetzlichen Forderungen und ausschließlich lokal auf firmeneigenen Servern gespeichert und verarbeitet. Der molekulargenetische Befund wird in einer passwortgeschützten Datei an den Einsender übermittelt. Die Dauer für die Speicherung der personenbezogenen Daten und der Ergebnisse der genetischen Analysen richtet sich nach den gesetzlichen Vorgaben. Nach Ablauf der gesetzlichen Archivierungsfristen (bzw. bei berechtigter Anforderung der betroffenen Person) werden die Daten datenschutzkonform gelöscht. Nähere Informationen zum Umgang mit personenbezogenen Daten sowie zu Ansprechpartnern sind auf Anfrage erhältlich.

Mindestanforderungen an das Probenmaterial

Assay/ Panel	Geeignetes Untersuchungsmaterial (Eingangsmaterial & Ursprungsmaterial)	Qualität *	Quantität (Gesamtmenge, Konzentration & Volumen) *
HaSo5/_TCL-BCL Panel (Zugehörige Erkrankungen & Genlisten siehe Seite 2–4)	• Solide Tumore: Extrahierte DNA/RNA aus FFPE-Tumorgewebe** • Hämatologische Neoplasien (Leukämien / Lymphome): Extrahierte DNA aus EDTA-Vollblut, Knochenmarksaspirat oder FFPE-Lymphknotenbiopsat/Beckenkammstanzbiopsat**	**FFPE:** DIN 1,1 - 1,2 EDTA-Blut: –	• FFPE: mind. 20 ng je nach DIN (optimal 50–200 ng), Inputvolumen max. 35 µl (Konzentration mind. 0,3–0,6 ng/µl) • EDTA-Blut: mind. 5 ng (optimal 25 ng), Inputvolumen max. 35 µl (Konzentration mind. 0,15 ng/µl)

*Angabe von Qualität und Quantität unabhängig voneinander, es werden jedoch in Abhängigkeit von der Probenqualität unterschiedliche Mindestmengen an Nukleinsäuren benötigt (lt. FB_7-015R_Qualitätsanforderungen_Proben)

** keine vorherige histologische Beurteilung durch die PathoNext GmbH

Leistungen	
NGS-Panelsequenzierung mittels HaSo5/_TCL-BCL Panel (Customized Hybrid Capture Roche) Da es sich um ein Customized Sondenpanel handelt, besteht ggf. die Möglichkeit auf Wunsch des Auftraggebers eine Anpassung bzw. Erweiterung der untersuchten Genregionen vorzunehmen. Die Bearbeitungszeit beträgt mind. 3 Monate. Anfragen werden vor der Bearbeitung von der PathoNext GmbH auf Relevanz und Wirtschaftlichkeit geprüft.	
Hämatologische Neoplasien – Untersuchung aus DNA isoliert aus EDTA-Blut, Knochenmark oder FFPE-Gewebe**	
T-Zell-Lymphome (TCL)	*ABCC9* (Exon 9), *ARID1A* (Exon 1-20), *ATM* (Exon 2-63), *BCOR* (Exon 2-15), *CARD11* (Exon 4-11), *CD28* (Exon 3-4), *DNMT3A* (2-23), *FYN* (Exon 7, 10, 14), *IDH2* (Exon 4), *JAK1* (Exon 3-20, 22-24), *JAK3* (Exon 11-19), *KMT2D* (Exon 2-55), *MSC* (Exon 1), *NCOR1* (Exon 2-46), *PLCG1* (Exon 1, 11, 15, 23, 29), *PTEN* (Exon 1-9), *RHOA* (Exon 2-5), *SETD1B* (Exon 2-17), *SETD2* (Exon 1-21), *STAT3* (Exon 5- 11, 13, 19- 23), *STAT5B* (Exon 15-17), *STAT6* (Exon 12-14), *TET2* (Exon 3-11), *TP53* (Exon 2-11)
Kutanes T-Zell-Lymphom (CTCL)	*ARID1A* (Exon 1-20), *BCOR* (Exon 2-15), *CARD11* (Exon 4-11), *CD28* (Exon 3-4), *DNMT3A* (2-23), *MSC* (Exon 1), *NCOR1* (Exon 2-46), *PLCG1* (Exon 1, 11, 15, 23, 29), *RHOA* (Exon 2-5), *SETD2* (Exon 1-21), *STAT3* (Exon 5- 11, 13, 19- 23), *STAT5B* (Exon 15-17), *TET2* (Exon 3-11), *TP53* (Exon 2-11)
(Dysplastisches) B-Zell-Lymphom (DLBCL/BCL)	*CARD11* (Exon 4-11), *CD79B* (Exon 5, 6 part.), *CREBBP* (Exon 1-31), *CXCR4* (Exon 2), *EZH2* (Exon 2-20), *GNA13* (Exon 1-4), *MYD88* (Exon 2-5), *PIM1* (Exon 1-6), *PRDM1* (Exon 1-7), *SOCS1* (Exon 2 part.), *STAT6* (Exon 12-14), *TNFAIP3* (Exon 2-9), *TNFRSF14* (Exon 1-8), *TP53* (Exon 2-11)
NK-LGL-Leukämie (NK-LGLL)	*ASXL1* (Exon 12,13), *ATM* (Exon 2-63), *CCL22* (Exon 2-3), *DNMT3A* (Exon 2-23), *STAT3* (Exon 5- 11, 13, 19- 23), *STAT5B* (Exon 15-17), *TET2* (Exon 3-11), *TNFAIP3* (Exon 2-9)
CLL	*ATM* (Exon 2-63), *BCOR* (Exon 2-15), *BIRC3* (Exon 2-9), *BRAF* (Exon 15), *BTK* (Exon 15), *EGR2* (Exon 2-3), *FBXW7* (Exon 4-14), *KRAS* (Exon 2-3), *MYD88* (Exon 2-5), *NOTCH1* (Exon 26-28,31,34), *NRAS* (Exon 2-4), *PLCG2* (Exon 19, 20, 24), *POT1* (Exon 5-19), *SAMHD1*(Exon 1-16), *SF3B1* (Exon 13-16,18), *TP53* (Exon 2-11), *XPO1* (Exon 14-16)
AML (groß)	*ASXL1* (Exon 12,13), *CEBPA* (Exon 1), *DNMT3A* (Exon 2-23), *FLT3* (Exon 10,11,14-17,20), *IDH1* (Exon 4), *IDH2* (Exon 4), *KIT* (Exon 8,17), *NOTCH1* (Exon 26-28, 31, 34), *NPM1* (Exon 11), *RUNX1* (Exon 2-9), *SETBP1* (Exon 4), *SF3B1* (Exon 13-16, 18), *SRSF2* (Exon 1, 2), *TET2* (Exon 3-11), *TP53* (Exon 2-11), *U2AF1* (Exon 2, 5, 6)
AML (klein)	*CEBPA* (Exon 1), *FLT3* (Exon 10,11,14-17,20), *IDH1* (Exon 4), *IDH2* (Exon 4), *NPM1* (Exon 11)
Myeloische Neoplasien	*ABL1* (Exon 4-10), *ASXL1* (Exon 12,13), *CALR* (Exon 9), *CBL* (Exon 8,9), *CEBPA* (Exon 1), *CSF3R* (Exon 14,17), *DNMT3A* (Exon 2-23), *EZH2* (Exon 2-20), *FLT3* (Exon 10,11,14-17,20), *IDH1* (Exon 4), *IDH2* (Exon 4), *JAK2* (Exon 8,12-16), *JAK3* (Exon 13), *KIT* (Exon 8,17), *KRAS* (Exon 2,3), *MPL* (Exon 10), *NOTCH2* (Exon 26, 27, 31, 34), *NPM1* (Exon 1-11), *NRAS* (Exon 2,3), *PTPN11* (Exon 2,3,13), *RUNX1* (Exon 2-9), *SETBP1* (Exon 4), *SF3B1* (Exon 13-16, 18), *SRSF2* (Exon 1,2), *TET2* (Exon 3-11), *TP53* (Exon 2-11), *U2AF1* (Exon 2,5,6)
MDS	*ASXL1* (Exon 12,13), *BCOR* (Exon 2-15), *CBL* (Exon 8,9), *CEBPA* (Exon 1), *DNMT3A* (Exon 2-23), *ETV6* (Exon 1-8), *EZH2* (Exon 2-20), *FLT3* (Exon 10,11,14-17,20), *IDH1* (Exon 4), *IDH2* (Exon 4), *KRAS* (Exon 2,3), *MLL/KMT2A* (Exon 10-20), *NPM1* (Exon 1-11), *NRAS* (Exon 2,3), *PTPN11* (Exon 2,3,13), *RUNX1* (Exon 2-9), *SETBP1* (Exon 4), *SF3B1* (Exon 13-16, 18), *SRSF2* (Exon 1,2), *TP53* (Exon 2-11), *U2AF1* (Exon 2,5,6)
Mastozytose	*ASXL1* (Exon 12,13), *CBL* (Exon 8,9), *EZH2* (Exon 2-20), *IDH1* (Exon 4), *IDH2* (Exon 4), *JAK2* (Exon 8,12-16), *KIT* (Exon 8,17), *KRAS* (Exon 2,3), *NRAS* (Exon 2,3), *RUNX1* (Exon 2-9), *SF3B1* (Exon 13-16,18), *SRSF2* (Exon 1,2), *TET2* (Exon 3-11)
Solide Tumore – Untersuchung aus DNA/RNA isoliert aus FFPE-Tumorgewebe**	
TCM (CUP)	*ALK* (Exon 19-28), *BRAF* (Exon 15), *BRCA1* (Exon 2-23), *BRCA2* (Exon 2-27), *EGFR* (Exon 18-21 + fokale Amplifikation), *ERBB2* (Exon 12-22 + fokale Amplifikation), *FGFR1* (Exon 4-7,11-16), *FGFR2* (Exon 5-9, 12-18, Intron 17), *FGFR3* (Exon 3, 6-18), *FGFR4* (Exon 3,6,9,10,12,13,15,16), *HRAS* (Exon 2,3), *IDH1* (Exon 4), *KIT* (Exon 9,11,13,17), *KRAS* (Exon

	2-4), *MET* (Exon 13-15 + fokale Amplifikation), *NRAS* (Exon 2-4), *PDGFRA* (Exon 12,18), *PIK3CA* (Exon 8,10,21), *RET* (Exon 2,5,7-19), *ROS1* (Exon 2, 11, 16, 17, 23, 24, 28, 37 - 43)
Glioblastom	*AKT1* (Exon 3-15), *APC* (Exon 2-16), *BAP1* (Exon 1-17), *BCOR* (Exon 2-15), *BRAF* (Exon 15), *CDKN2A* (Exon 1-3), *CDKN2B* (Exon 1-2), *CDKN2C* (Exon 1-2), *EGFR* (Exon 18-21 + fokale Amplifikation), *FGFR1* (Exon 4-7,11-16), *GNA11* (Exon 5), *GNAQ* (Exon 5), *H3F3A* (Exon 2), *IDH1* (Exon 4), *IDH2* (Exon 4), *KIT*(Exon 13- 15), *KRAS* (Exon 2-4), *MET* (Exon 2-21, Intron 7,13,14 + fokale Amplifikation), *NOTCH1* (Exon 26-28,31,34), *NRAS* (Exon 2-4), *PDGFRA* (Exon 12, 18), *PIK3CA* (Exon 8, 10, 21), *PTEN* (Exon 1-9), *STAG2* (Exon 3-35), *TERT*(Promotor), *TP53* (Exon 2-11)
Gliom	*BRAF* (Exon 15), *CDKN2A* (Exon 1-3), *CDKN2B* (Exon 1-2), *IDH1* (Exon 4), *IDH2* (Exon 4), *TERT*(Promotor), *TP53* (Exon 2-11)
Meningiom	*AKT1* (Exon 3-15), *BAP1* (Exon 1-17), *BRAF* (Exon 15), *CDKN2A* (Exon 1-3), *CDKN2B* (Exon 1-2), *FGFR3* (Exon 7-17), *IDH1* (Exon 4), *IDH2* (Exon 4), *MET* (Exon 14-21), *NOTCH2* (Exon 26,27,31,34), *PIK3CA* (Exon 10,21), *PTEN* (Exon 1-9), *TERT*(Promotor), *TP53* (Exon 2-11)
Schilddrüsenkarzinom	*BRAF* (Exon 15), *EGFR* (Exon 18-21 + fokale Amplifikation), *ERBB2* (Exon 12-22 + fokale Amplifikation), *HRAS* (Exon 2-3), *KRAS* (Exon 2-4), *MET* (Exon 13-15 + fokale Amplifikation), *NRAS* (Exon 2-4), *PIK3CA* (Exon 8, 10, 21), *RET* (Exon 2, 5, 7, 8-19), *STK11* (Exon 1), *TERT*(Promotor), *TP53* (Exon 2-11)
Lungenkarzinom	*AKT1*(Exon 3), *ALK* (Exon 21-28, Intron 20, Fusion), *BRAF* (Exon 15), *CDKN2A* (Exon 1-3), *CTNNB1* (Exon 3), *EGFR* (Exon 18-21 + fokale Amplifikation), *ERBB2* (Exon 19-23 + fokale Amplifikation), *HRAS* (Exon 2-3), *KEAP1* (Exon 2-5), *KRAS* (Exon 2-4), *MAP2K1* (Exon 1-9), *MET* (Exon 13-21 + fokale Amplifikation), *NRAS* (Exon 2-4), *PIK3CA* (Exon 10, 21), *RET* (Exon 2-20, Fusion), *ROS1* (Exon 2, 11, 16, 17, 23, 24, 28, 35 – 43, Fusion), *SMAD4* (Exon 2-12), *STK11* (Exon 1-9), *TP53* (Exon 2-11)
Cholangiokarzinom	*BRAF* (Exon 15), *BRCA1* (Exon 2-23), *BRCA2* (Exon 2-27), *ERBB2* (Exon 12-22), *FGFR2* (Exon 5-9, 12-18, Intron 17), *IDH1* (Exon 4), *IDH2* (Exon 4), *KRAS* (Exon 2-4), *NRAS* (Exon 2-4)
Pankreaskarzinom	*BRAF* (Exon 15), *BRCA1* (Exon 2-23), *BRCA2* (Exon 2-27), *ERBB2* (Exon 12-22), *KRAS* (Exon 2-4), *PALB2* (Exon 1-13), *PIK3CA* (Exon 8,10,21), *TP53* (Exon 2-11)
Pankreaskarzinom (diagnostisch)	*CDKN2A* (Exon 1-3), *CTNNB1* (Exon 3), *GNAS* (Exon 8,9), *KRAS* (Exon 2-4), *PIK3CA* (Exon 8,10,21), *SMAD4* (Exon 2-12), *TP53* (Exon 2-11), *VHL* (Exon 1-3)
Kolonkarzinom	*AKT1*(Exon 3), *APC* (Exon 2-16), *BRAF* (Exon 15), *EGFR* (Exon 1-28 + fokale Amplifikation), *ERBB2* (Exon 1-27 + fokale Amplifikation), *HRAS* (Exon 2-3), *KRAS* (Exon 2-4), *MAP2K1* (Exon 1-9), *NRAS* (Exon 2-4), *PIK3CA* (Exon 8, 10, 21), *POLD1* (Exon 7, 11, 14), *POLE* (Exon 9-14), *TP53* (Exon 2-11)
Kolonkarzinom (klein)	*BRAF* (Exon 15), *ERBB2* (Exon 1-27 + fokale Amplifikation), *HRAS* (Exon 2-3), *KRAS* (Exon 2-4), *NRAS* (Exon 2-4)
GIST	*BRAF* (Exon 15), *KIT* (Exon 8-20), *PDGFRA* (Exon 12,14,18)
Melanom	*BRAF* (Exon 15), *CDKN2A* (Exon 1-3), *HRAS* (Exon 2,3), *KIT* (Exon 8-20), *KRAS* (Exon 2,3), *MAP2K1* (Exon 1-3,6-9), *NRAS* (Exon 2,3), *PDGFRA* (Exon 12,14,18), PIK3CA (Exon 8, 10, 21), *TERT*(Promotor)
Aderhautmelanom	*BAP1* (Exon 1-17), *BRAF* (Exon 1- 18), *CYSLTR2* (Exon 5), *EIF1AX* (Exon 1,2), *GNA11* (Exon 5), *GNAQ* (Exon 5), *KIT* (Exon 8-20), *NRAS* (Exon 2,3), *PLCB4* (Exon 24), *SF3B1* (Exon 13-16,18)
Spitztumor	*BAP1* (Exon 1-17), *BRAF* (Exon 15), *CDKN2A* (Exon 1-3), *HRAS* (Exon 2,3), *KIT* (Exon 8-20), *MAP2K1* (Exon 1-3,6-9), *MAP3K8* (Intron 8), *NRAS* (Exon 2,3), *PTEN* (Exon 1-9), *TERT*(Promotor)
Ovarial-, Peritoneal-, Tuben-, Pankreas-, Prostata-, Gallenblasen-, Mammakarzinom	*BRCA1* (Exon 2-23), *BRCA2* (Exon 2-27)
Mammakarzinom	*AKT1* (Exon 3-15), *BRCA1* (Exon 2-23), *BRCA2* (Exon 2-27), *ERBB2* (Exon 6-25), *ESR1* (Exon 6-10), *PALB2* (Exon 1-13), *PIK3CA* (Exon 8,10,21), *PTEN* (Exon 1-9)
Endometriumkarzinom	*BRAF* (Exon 15), *BRCA1* (Exon 2-23), *BRCA2* (Exon 2-27), *CTNNB1* (Exon 3), *KRAS* (Exon 2-4), *PIK3CA* (Exon 8, 10, 21), *POLD1* (Exon 7, 11, 14), *POLE* (Exon 9-14), *PTEN* (Exon 1-9), *TP53* (Exon 2-11)
Endometriumkarzinom (POLD1/POLE)	*POLD1* (Exon 7, 11, 14), *POLE* (Exon 9-14)

Urothelkarzinom	*CDKN2A* (Exon 1-3), *CTNNB1* (Exon 3), *ERBB2* (Exon 12-22), *FGFR1* (Exon 4,5,11-16), *FGFR2* (Exon 5-9,12-18, Intron 17), *FGFR3* (Exon 7-17), *FGFR4* (Exon 3,6,9,10,12,13,15,16), *HRAS* (Exon 2,3), *KRAS* (Exon 2-4), *NRAS* (Exon 2-3), *PIK3CA* (Exon 8,10,21), *SF3B1* (Exon 13-16, 18), *TERT*(Promotor), *TP53* (Exon 2-11)
Urachuskarzinom	*APC* (Exon 2-16), *BRAF* (Exon 15), *EGFR* (Exon 18-21 + fokale Amplifikation), *ERBB2* (Exon 12-22 + fokale Amplifikation), *KIT* (Exon 9,11,13,17), *KRAS* (Exon 2-4), *MAP2K1* (Exon 1-3, 6-9), *MET* (Exon 13-15, + fokale Amplifikation), *NRAS* (Exon 2-4), *PIK3CA* (Exon 8,10,21), *PTEN* (Exon 1-9), *TP53* (Exon 2-11)
Prostatakarzinom (+ ATM)	*BRCA1* (Exon 2-23), *BRCA2* (Exon 2-27), *PTEN* (Exon 1-9) (+ *ATM* (Exon 2-63))

** keine vorherige histologische Beurteilung durch die PathoNext GmbH

Von der PathoNext GmbH übermittelte Daten
Der Auftraggeber erhält je nach Anforderung einen molekulargenetischen Befund unter Angabe der Indikation sowie der durchgeführten Analyse. Die Identifikation des Patienten erfolgt anhand der Fallnummer des Auftraggebers. Der molekulargenetische Befund enthält zusätzlich die Angabe über das Geschlecht, Name und Geburtsdatum des Patienten. Die Übermittlung des Ergebnisses der genetischen Untersuchung an den Patienten/die Patientin sowie ggf. ein Angebot einer weiterführenden humangenetischen Beratung obliegt dem behandelnden Arzt/der behandelnden Ärztin. Der molekulargenetische Befund enthält einen Abschnitt zur verwendeten Methodik inklusive der Angabe der Qualitätsparameter, unter deren Maßgabe die Analyse durchgeführt worden ist. Im molekulargenetischen Befund der Panelsequenzierungen erfolgt zudem eine Beschreibung der detektierten Varianten der Klassen 3-5 nach VICC sowie eine Einordnung des biologischen Effektes bzw. die zu erwartende Funktionalität des kodierten Proteins. Es werden nur Varianten ≥ 5% Allelfrequenz (HaSo5) in den Bericht einbezogen, wobei im Falle eines niedrigen Tumorzellgehaltes eine individuelle Betrachtung erfolgen kann. Für die Einordnung werden unter anderem folgende Datenbanken genutzt: ClinVar, Varsome, IARC, LOVD, Franklin, NCBI. In dem molekulargenetischen Befund erfolgt eine Bewertung der Varianten vor allem im biologischen ggf. medizinischen Kontext, aber ohne Therapieindikation. Dies obliegt dem Auftraggeber.

Umfang der vom Einsender übermittelten Daten und Proben	
Auftragsscheine	Pro Patienten einen Auftragsschein, der die Mindestanforderungen erfüllen muss (siehe oben von Einsender benötigte Daten)
Probenmaterial	Reaktionsgefäß (Tube) mit bereits extrahierter DNA oder RNA (isoliert aus dem für die jeweilige Fragestellung geeigneten humanen Ausgangsmaterial gemäß Tabelle, Seite 1, z. B. FFPE-Tumorgewebe, EDTA-Vollblut, Knochenmarksaspirat)