



Anweisung für diagnostische Genomanalyse

Vorname:

Nachname:

Geb.Dat.

Verdachtsdiagnose bzw Fragestellung:

Anfordernde(r) Arzt/Ärztin, Klinik, Tel.-Nr.:

.....

.....

Probenmaterial:

BRCA1 & BRCA2
Gesamte kodierende Sequenz von BRCA1 und BRCA2
+ MLPA Assay

TP53
Gesamte kodierende Sequenz von TP53

CNV (whole genome copy number variation)

HCC Panel
95% der kodierenden Sequenz von APC, ARID1A, ARID2,
AXIN1, CDKN2A, CTNNB1, HNF1A, IL6ST, IRF2, KRAS,
NFE2L2, PIK3CA, RPS6KA3, TP53 + TERT Promoter

AML Panel
Gesamte Sequenz von: CEPBA, DNMT3A, GATA2, TET2, TP53
und Hotspots in ASXL1, BRAF, CBL, FLT3, IDH1, IDH2, JAK2,
KIT, KRAS, NPM1, NRAS, PTPN11, RUNX1, WT1

Colon / Lung Panel
Hotspots in: ALK, BRAF, CTNNB1, DDR2, EGFR, ERBB2, ERBB4,
FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, KRAS, MAP2K1, MET, NRAS,
NOTCH1, PIK3CA, PTEN, SMAD4, STK11, TP53

ALK/RET/ROS1/NTRK RNA Fusion Analyse

Hotspot Cancer Panel
Hotspots in: ABL1, AKT1, ALK, APC, ATM, BRAF, CDH1,
CDKN2A, CSF1R, CTNNB1, EGFR, ERBB2, ERBB4, EZH2,
FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FLT3, GNA11, GNAQ, GNAS,
HNF1A, HRAS, IDH1, IDH2, JAK2, JAK3, KDR, KIT, KRAS, MET,
MLH1, MPL, NOTCH1, NPM1, NRAS, PDGFRA, PIK3CA, PTEN,
PTPN11, RB1, RET, SMAD4, SMARCB1, SMO, SRC, STK11, TP53,
VHL

Comprehensive Cancer Panel
95,35% der kodierenden Sequenz von **409 Genen** aus dem Wellcome
Trust Cancer Gene Consensus (Genliste siehe <http://dga.medunigraz.at>)

Einverständniserklärung

Die Analyse Ihrer Gewebeprobe wird mittels eines Hochdurchsatzsequenzierverfahrens (NGS) durchgeführt. Dabei werden alle Veränderungen in den untersuchten Genen im Tumor und im Normalgewebe erfasst. Nicht alle Veränderungen in diesen Genen können jedoch nach heutigem Wissensstand einer Therapie zugeordnet werden.

Ich stimme der Analyse mittels NGS zu: Ja Nein

Die Informationen über die Mutationen (=Veränderungen des Erbgutes) in ihrer Erkrankung sind für die wissenschaftliche Forschung sehr wertvoll. Deshalb ersuchen wir Sie um Erlaubnis die bei dieser Analyse entstehenden Ergebnisse für die wissenschaftliche Forschung verwenden zu dürfen. Vor einer eventuellen Veröffentlichung werden ihre Ergebnisse selbstverständlich anonymisiert. Eine Ablehnung der wissenschaftlichen Verwendung hat keinen Einfluss auf die Durchführung ihrer Untersuchung.

Ich bin mit der Verwendung der Ergebnisse der NGS Analyse in anonymisierter Form für wissenschaftliche Zwecke einverstanden. Ja Nein

Datum

Unterschrift

Genliste Comprehensive Cancer Panel:

ABL1, ABL2, ACVR2A, ADAMTS20, AFF1, AFF3, AKAP9, AKT1, AKT2, AKT3, ALK, APC, AR, ARID1A, ARID2, ARNT, ASXL1, ATF1, ATM, ATR, ATRX, AURKA, AURKB, AURKC, AXL, BAI3, BAP1, BCL10, BCL11A, BCL11B, BCL2, BCL2L1, BCL2L2, BCL3, BCL6, BCL9, BCR, BIRC2, BIRC3, BIRC5, BLM, BLNK, BMPR1A, BRAF, BRD3, BTK, BUB1B, CARD11, CASC5, CBL, CCND1, CCND2, CCNE1, CD79A, CD79B, CDC73, CDH1, CDH11, CDH2, CDH20, CDH5, CDK12, CDK4, CDK6, CDK8, CDKN2A, CDKN2B, CDKN2C, CEBPA, CHEK1, CHEK2, CIC, CKS1B, CMPK1, COL1A1, CRBN, CREB1, CREBBP, CRKL, CRTCL1, CSF1R, CSMD3, CTNNA1, CTNNB1, CYLD, CYP2C19, CYP2D6, DAXX, DCC, DDB2, DDIT3, DDR2, DEK, DICER1, DNMT3A, DPYD, DST, EGFR, EML4, EP300, EP400, EPHA3, EPHA7, EPHB1, EPHB4, EPHB6, ERBB2, ERBB3, ERBB4, ERCC1, ERCC2, ERCC3, ERCC4, ERCC5, ERG, ESR1, ETS1, ETV1, ETV4, EXT1, EXT2, EZH2, FAM123B, FANCA, FANCC, FANCD2, FANCF, FANCG, FANCI, FAS, FBXW7, FGFR1, FGFR2, FGFR3, FGFR4, FH, FLCN, FLI1, FLT1, FLT3, FLT4, FN1, FOXL2, FOXO1, FOXO3, FOXP1, FOXP4, FZR1, G6PD, GATA1, GATA2, GATA3, GDNF, GNA11, GNAQ, GNAS, GPR124, GRM8, GUCY1A2, HCAR1, HIF1A, HLF, HNF1A, HOOK3, HRAS, HSP90AA1, HSP90AB1, ICK, IDH1, IDH2, IGF1R, IGF2, IGF2R, IKBKB, IKBKE, IKZF1, IL2, IL21R, IL6ST, IL7R, ING4, IRF4, IRS2, ITGA10, ITGA9, ITGB2, ITGB3, JAK1, JAK2, JAK3, JUN, KAT6A, KAT6B, KDM5C, KDM6A, KDR, KEAP1, KIT, KLF6, KRAS, LAMP1, LCK, LIFR, LPHN3, LPP, LRP1B, LTF, LTK, MAF, MAFB, MAGEA1, MAGI1, MALT1, MAML2, MAP2K1, MAP2K2, MAP2K4, MAP3K7, MAPK1, MAPK8, MARK1, MARK4, MBD1, MCL1, MDM2, MDM4, MEN1, MET, MITF, MLH1, MLL, MLL2, MLL3, MLLT10, MMP2, MN1, MPL, MRE11A, MSH2, MSH6, MTOR, MTR, MTRR, MUC1, MUTYH, MYB, MYC, MYCL1, MYCN, MYD88, MYH11, MYH9, NBN, NCOA1, NCOA2, NCOA4, NF1, NF2, NFE2L2, NFKB1, NFKB2, NIN, NKX2-1, NLRP1, NOTCH1, NOTCH2, NOTCH4, NPM1, NRAS, NSD1, NTRK1, NTRK3, NUMA1, NUP214, NUP98, PAK3, PALB2, PARP1, PAX3, PAX5, PAX7, PAX8, PBRM1, PBX1, PDE4DIP, PDGFB, PDGFRA, PDGFRB, PER1, PGAP3, PHOX2B, PIK3C2B, PIK3CA, PIK3CB, PIK3CD, PIK3CG, PIK3R1, PIK3R2, PIM1, PKHD1, PLAG1, PLCG1, PLEKHG5, PML, PMS1, PMS2, POT1, POU5F1, PPARG, PPP2R1A, PRDM1, PRKAR1A, PRKDC, PSIP1, PTCH1, PTEN, PTGS2, PTPN11, PTPRD, PTPRT, RAD50, RAF1, RALGDS, RARA, RB1, RECQL4, REL, RET, RHOH, RNASEL, RNF2, RNF213, ROS1, RPS6KA2, RRM1, RUNX1, RUNX1T1, SAMD9, SBDS, SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, SEPT9, SETD2, SF3B1, SGK1, SH2D1A, SMAD2, SMAD4, SMARCA4, SMARCB1, SMO, SMUG1, SOCS1, SOX11, SOX2, SRC, SSX1, STK11, STK36, SUFU, SYK, SYNE1, TAF1, TAF1L, TAL1, TBX22, TCF12, TCF3, TCF7L1, TCF7L2, TCL1A, TET1, TET2, TFE3, TGFBR2, TGM7, THBS1, TIMP3, TLR4, TLX1, TNFAIP3, TNFRSF14, TNK2, TOP1, TP53, TPR, TRIM24, TRIM33, TRIP11, TRRAP, TSC1, TSC2, TSHR, UBR5, UGT1A1, USP9X, VHL, WAS, WHSC1, WRN, WT1, XPA, XPC, XPO1, XRCC2, ZNF384, ZNF521

Weitere Informationen:

Mag. Dr. Karl Kashofer

Telefon: 0316 385 78004 oder email: karl.kashofer@medunigraz.at

Webseite: <http://dga.medunigraz.at>