

Zusatzinformationen TUMORGENETIK Panel-Mutationsanalyse

Diese Zusatzinformation zum Anforderungsschein TUMORGENETIK dient Ihnen als Erläuterung, welche Gene bei Beauftragung einer Entität-spezifischen Panel-Mutationsanalyse durch uns analysiert werden. Unser Gesamtpanel beinhaltet 179 für hämatologische Neoplasien relevante Gene, aus welchen wir, basierend auf WHO-Klassifikation, diversen Leitlinien und Literatur, die aufgeführten Subpanels zusammenstellen.

Sind für eine Entität mehrere Panels aufgelistet, führen wir zunächst, falls nicht anders angefordert, die Minimalanalyse (prognostische, diagnostische, therapeutische Panels) durch und analysieren rekurrent mutierte Gene nur bei negativer Minimalanalyse und nach Absprache mit dem Einsender.

Individuelle Zusammenstellungen von Genen aus dem Gesamtpanel sind nach Absprache möglich.

Gesamtpanel – Myeloische & Lymphatische Marker

<i>ABL1</i>	<i>CCND1</i>	<i>DIS3</i>	<i>IDH1</i>	<i>NFKBIE</i>	<i>REL</i>	<i>SUZ12</i>
<i>ANKRD26</i>	<i>CCND3</i>	<i>DNMT3A</i>	<i>IDH2</i>	<i>NOTCH1</i>	<i>RB1</i>	<i>SYK</i>
<i>ARID1A</i>	<i>CCR6</i>	<i>EGR1</i>	<i>IKZF1</i>	<i>NOTCH2</i>	<i>RHOA</i>	<i>TBL1XR1</i>
<i>ARID2</i>	<i>CCR7</i>	<i>EGR2</i>	<i>IL7R</i>	<i>NPM1</i>	<i>RPS15</i>	<i>TCF3</i>
<i>ARID5B</i>	<i>CD274</i>	<i>ELANE</i>	<i>IRF4</i>	<i>NRAS</i>	<i>RRAGC</i>	<i>TET2</i>
<i>ASXL1</i>	<i>CD28</i>	<i>EP300</i>	<i>JAK1</i>	<i>NSD2</i>	<i>RUNX1</i>	<i>TNFAIP3</i>
<i>ASXL2</i>	<i>CD58</i>	<i>EPHA7</i>	<i>JAK2</i>	<i>PAX5</i>	<i>S1PR1</i>	<i>TNFRSF14</i>
<i>ATM</i>	<i>CD79A</i>	<i>ETNK1</i>	<i>JAK3</i>	<i>PDGFRA</i>	<i>SETBP1</i>	<i>TNFRSF21</i>
<i>ATR</i>	<i>CD79B</i>	<i>ETV6</i>	<i>KDM6A</i>	<i>PDGFRB</i>	<i>SETD1B</i>	<i>TP53</i>
<i>ATRX</i>	<i>CDKN1B</i>	<i>EZH2</i>	<i>KDM5C</i>	<i>PHF6</i>	<i>SETD2</i>	<i>TRAF2</i>
<i>B2M</i>	<i>CDKN2A</i>	<i>FAS</i>	<i>KIT</i>	<i>PIGA</i>	<i>SF1</i>	<i>TRAF3</i>
<i>BCL10</i>	<i>CDKN2B</i>	<i>FBXW7</i>	<i>KLF2</i>	<i>PIK3CD</i>	<i>SF3A1</i>	<i>U2AF1</i>
<i>BCL2</i>	<i>CEBPA</i>	<i>FLT3</i>	<i>KLHL6</i>	<i>PIM1</i>	<i>SF3B1</i>	<i>U2AF2</i>
<i>BCL6</i>	<i>CEBPE</i>	<i>FOXO1</i>	<i>KMT2A</i>	<i>PLCG1</i>	<i>SGK1</i>	<i>UBA1</i>
<i>BCL11B</i>	<i>CREBBP</i>	<i>FYN</i>	<i>KMT2B</i>	<i>PLCG2</i>	<i>SH2B3</i>	<i>UBR5</i>
<i>BCOR</i>	<i>CSF1R</i>	<i>GATA1</i>	<i>KMT2C</i>	<i>POT1</i>	<i>SLAMF1</i>	<i>VAV1</i>
<i>BCORL1</i>	<i>CSF3R</i>	<i>GATA2</i>	<i>KMT2D</i>	<i>PPM1D</i>	<i>SMARCA4</i>	<i>WT1</i>
<i>BIRC3</i>	<i>CSNK1A1</i>	<i>GATA3</i>	<i>KRAS</i>	<i>PRDM1</i>	<i>SMC1A</i>	<i>XPO1</i>
<i>BRAF</i>	<i>CSNK2B</i>	<i>GNA13</i>	<i>MAP2K1</i>	<i>PRKCB</i>	<i>SMC3</i>	<i>YY1</i>
<i>BRCC3</i>	<i>CTCF</i>	<i>GNAS</i>	<i>MEF2B</i>	<i>PRPF8</i>	<i>SOCS1</i>	<i>ZBTB33</i>
<i>BTK</i>	<i>CTSS</i>	<i>GNB1</i>	<i>MPL</i>	<i>PTEN</i>	<i>SPEN</i>	<i>ZBTB7A</i>
<i>CALR</i>	<i>CUX1</i>	<i>GPR34</i>	<i>MYC</i>	<i>PTPN1</i>	<i>SRSF2</i>	<i>ZEB2</i>
<i>CARD11</i>	<i>CXCR4</i>	<i>HLA-A</i>	<i>MYD88</i>	<i>PTPN11</i>	<i>STAG2</i>	<i>ZRSR2</i>
<i>CBL</i>	<i>DAPK1</i>	<i>HLA-B</i>	<i>NCOR2</i>	<i>PTPN23</i>	<i>STAT3</i>	
<i>CBLB</i>	<i>DDX3X</i>	<i>HRAS</i>	<i>NF1</i>	<i>PTPRD</i>	<i>STAT5B</i>	
<i>CCL22</i>	<i>DDX41</i>	<i>ID3</i>	<i>NFKBIA</i>	<i>RAD21</i>	<i>STAT6</i>	

Myeloische Neoplasien

Akute Myeloische Leukämie (AML)

diagnostisch, prognostisch & therapeutisch relevante Gene nach ELN 2022:

ASXL1	CSF3R	GATA2	KMT2A	PPM1D	SRSF2	ZRSR2
BCOR	DDX41	IDH1	KRAS	PTPN11	STAG2	
BCORL1	DNMT3A	IDH2	NF1	RAD21	TET2	
BRAF	ETV6	IKZF1	NPM1	RUNX1	TP53	
CBL	EZH2	JAK2	NRAS	SETBP1	U2AF1	
CEBPA	FLT3	KIT	PHF6	SF3B1	WT1	

Therapie-relevantes Panel:

FLT3	IDH1	IDH2	NPM1
------	------	------	------

Myelodysplastische Neoplasie (MDS)

Diagnostisch-prognostisches Panel (inkl. IPSS-M-Panel nach Bernard et al. 2022):

ASXL1	DNMT3A	GATA2	KRAS	PPM1D	SF3B1	U2AF1
BCOR	ETNK1	GNB1	NF1	PRPF8	SRSF2	WT1
BCORL1	ETV6	IDH1	NPM1	PTPN11	STAG2	ZRSR2
CBL	EZH2	IDH2	NRAS	RUNX1	TET2	
CEBPA	FLT3	KMT2A	PHF6	SETBP1	TP53	

ergänzendes Genpanel („CCUS“ - Klonale Zytopenie unklarer Signifikanz (nach WHO 2022)):

BRAF	CUX1	KIT	NOTCH1	RAD21	SMC1A	UBA1
CALR	DDX41	MPL	PIGA	SF1	SMC3	
CSF3R	JAK2	MYD88	PTEN	SF3A1	U2AF2	

MDS mit isolierter del (5q):

CNSK1A1	RUNX1	SF3B1	TET2	TP53
---------	-------	-------	------	------

Chronische Myelomonozytäre Leukämie (CMML)

Panel-Mutationsanalyse (nach ELN/EHA/WHO 2022):

ASXL1	DNMT3A	IDH1	KRAS	NRAS	SF3B1	U2AF1
BCOR	EZH2	IDH2	NF1	RUNX1	SRSF2	ZRSR2
CBL	FLT3	JAK2	NPM1	SETBP1	TET2	

MDS/MPN Overlap

Panel-Mutationsanalyse:

ASXL1	CUX1	EZH2	MPL	SETBP1	TET2
CALR	DNMT3A	GATA2	NF1	SF3B1	TP53
CBL	ETNK1	IDH2	NRAS	SRSF2	U2AF1
CSF3R	ETV6	JAK2	RUNX1	STAG2	ZRSR2

Myelodysplastische/Myeloproliferative Neoplasie mit Neutrophilie (MDS/MPN-N) (ehem. aCML)

Panel-Mutationsanalyse:

ASXL1	CUX1	GATA2	NRAS	SRSF2	U2AF1
CALR	DNMT3A	JAK2	RUNX1	STAG2	ZRSR2
CBL	ETNK1	MPL	SETBP1	TET2	
CSF3R	EZH2	NF1	SF3B1	TP53	

Myeloische Neoplasien

Myeloproliferative Neoplasie (MPN), n.n.b.

Panel-Mutationsanalyse:

ASXL1	DNMT3A	IDH2	MPL	SRSF2	TP53
CALR	EZH2	JAK2	NRAS	STAG2	U2AF1
CBL	IDH1	KRAS	SF3B1	TET2	ZRSR2

Chronische Neutrophilen Leukämie (CNL)

Panel-Mutationsanalyse:

ASXL1	CUX1	EZH2	NRAS	SETBP1	TET2
CBL	DNMT3A	GATA2	PTPN11	SF3B1	U2AF2
CSF3R	ETNK1	JAK2	RUNX1	SRSF2	ZRSR2

Eosinophilie/ Hypereosinophilen Syndrom (HES) / Chronische Eosinophilen Leukämie (CEL)

Panel-Mutationsanalyse:

ASXL1	EZH2	KRAS	SETBP1	STAT5B
CBL	JAK2	NRAS	SF3B1	TET2
DNMT3A	KIT	RUNX1	SRSF2	U2AF1

Mastozytose

Panel-Mutationsanalyse:

ASXL1	JAK2	KIT	RUNX1	SRSF2	TET2
-------	------	-----	-------	-------	------

Lymphatische Neoplasien

Akute Lymphatische Leukämie (ALL): T-Linie

prognostisches Panel:

FBXW7	KRAS	NOTCH1	NRAS	PTEN	TP53
-------	------	--------	------	------	------

rekurrent mutierte Gene:

BCL11B	DNMT3A	HRAS	KDM6A	RUNX1	TET2
CDKN1B	ETV6	IL7R	NF1	SETD2	WT1
CDKN2A	EZH2	JAK1	PHF6	STAT5B	
CDKN2B	GATA3	JAK3	PTPN11	SUZ12	

Akute Lymphatische Leukämie (ALL): B-Linie

Panel-Mutationsanalyse (Etablierung Klon-spezifischer Marker):

ATRAX	CDKN2A	IL7R	KMT2A	PAX5	SETD1B
BCL2	CDKN2B	JAK1	KMT2D	PHF6	SH2B3
BCL6	FLT3	JAK2	KRAS	PTPN11	TP53
CBLB	IKZF1	KDM6A	NF1	RB1	ZEB2

Reife B-Zellneoplasie (B-NHL, n.n.b.)

Panel-Mutationsanalyse:

BRAF	CXCR4	KLF2	MAP2K1	MYD88	NOTCH2	TNFAIP3	TP53
------	-------	------	--------	-------	--------	---------	------

Lymphatische Neoplasien

Chronische Lymphatische Leukämie (CLL)

prognostisches Panel

BIRC3 *NOTCH1* *SF3B1* *TP53*

rekurrent mutierte Gene:

ATM *BRAF* *KRAS* *NFKBIE* *POT1* *RPS15*

Resistenzmutationen:

BTK bei Ibrutinib-Resistenz *BCL2* bei Venetoclax-Resistenz

PLCG2 bei Ibrutinib-Resistenz

Hochmalignes Non-Hodgkin-Lymphom (NHL), n.n.b.

Panel-Mutationsanalyse:

<i>ARID1A</i>	<i>CD79B</i>	<i>EZH2</i>	<i>MEF2B</i>	<i>PIM1</i>	<i>SPEN</i>	<i>TNFAIP3</i>
<i>B2M</i>	<i>CDKN2A</i>	<i>FOXO1</i>	<i>MYC</i>	<i>PTEN</i>	<i>STAT3</i>	<i>TNFRSF14</i>
<i>BCL2</i>	<i>CREBBP</i>	<i>GNA13</i>	<i>MYD88</i>	<i>SGK1</i>	<i>TBL1XR1</i>	<i>TP53</i>
<i>BRAF</i>	<i>DDX3X</i>	<i>ID3</i>	<i>NOTCH1</i>	<i>SMARCA4</i>	<i>TCF3</i>	
<i>CCND3</i>	<i>ETV6</i>	<i>KMT2D</i>	<i>NOTCH2</i>	<i>SOCS1</i>	<i>TET2</i>	

Diffuses Großzelliges B-Zell-Lymphom (DLBCL)

Panel-Mutationsanalyse:

<i>B2M</i>	<i>CD79B</i>	<i>EZH2</i>	<i>KMT2D</i>	<i>MYD88</i>	<i>SGK1</i>	<i>TNFRSF14</i>
<i>BCL2</i>	<i>CREBBP</i>	<i>GNA13</i>	<i>MEF2B</i>	<i>PIM1</i>	<i>SOCS1</i>	<i>TP53</i>

rekurrent mutierte Gene:

<i>BRAF</i>	<i>CDKN2A</i>	<i>NOTCH1</i>	<i>PTEN</i>	<i>SPEN</i>	<i>TET2</i>
<i>CCND3</i>	<i>ETV6</i>	<i>NOTCH2</i>	<i>SGK1</i>	<i>STAT3</i>	<i>TNFAIP3</i>

Burkitt-Lymphom

Panel-Mutationsanalyse:

<i>ARID1A</i>	<i>DDX3X</i>	<i>GNA13</i>	<i>MYC</i>	<i>TCF3</i>
<i>CCND3</i>	<i>FOXO1</i>	<i>ID3</i>	<i>SMARCA4</i>	<i>TP53</i>

Nodales Marginalzonenlymphom (MZL) / Extranodales Marginalzonen-Lymphom des Mukosa-assoziierten Lymphatischen Gewebes (MALT)

Panel-Mutationsanalyse:

<i>CARD11</i>	<i>CREBBP</i>	<i>GPR34</i>	<i>KMT2D</i>	<i>PTPRD</i>	<i>TET2</i>	<i>TNFRSF14</i>
<i>CD274</i>	<i>FAS</i>	<i>KLF2</i>	<i>NOTCH2</i>	<i>TBL1XR1</i>	<i>TNFAIP3</i>	

Follikuläres Lymphom

prognostisches Panel:

<i>ARID1A</i>	<i>CARD11</i>	<i>EP300</i>	<i>FOXO1</i>	<i>TP53</i>
<i>BCL2</i>	<i>CREBBP</i>	<i>EZH2</i>	<i>MEF2B</i>	

rekurrent mutierte Gene:

<i>BCL6</i>	<i>CTSS</i>	<i>GNA13</i>	<i>RB1</i>	<i>SGK1</i>	<i>STAT6</i>	<i>TNFRSF14</i>
<i>CD79B</i>	<i>FAS</i>	<i>KMT2D</i>	<i>RRAGC</i>	<i>SOCS1</i>	<i>TNFAIP3</i>	

Lymphatische Neoplasien

Mantelzelllymphom

Panel-Mutationsanalyse:

<i>ATM</i>	<i>BIRC3</i>	<i>CCND1</i>	<i>MYC</i>	<i>NSD2</i>	<i>S1PR1</i>	<i>TP53</i>
<i>BCL2</i>	<i>CARD11</i>	<i>KMT2D</i>	<i>NOTCH1</i>	<i>RB1</i>	<i>SMARCA4</i>	<i>UBR5</i>

Splenisches Marginalzonenlymphom

Panel-Mutationsanalyse:

<i>ATM</i>	<i>BRAF</i>	<i>MYD88</i>	<i>NOTCH2</i>	<i>TNFAIP3</i>	<i>TRAF3</i>
<i>BIRC3</i>	<i>KLF2</i>	<i>NOTCH1</i>	<i>SPEN</i>	<i>TP53</i>	

Splenisches Diffuses Kleinzelliges B-Zell-Lymphom der Roten Pulpa (SDRPL) / Splenisches B-Zell-Lymphom/Leukämie mit Prominenten Nukleoli (SBLPN)

Panel-Mutationsanalyse:

<i>ARID1A</i>	<i>CCND3</i>	<i>MYD88</i>	<i>NOTCH2</i>	<i>TP53</i>
<i>BCOR</i>	<i>MAP2K1</i>	<i>NOTCH1</i>	<i>SYK</i>	

Monoklonale Gammopathie Unbestimmter Signifikanz (MGUS) / Plasmozytom (PZ) / Multiples Myelom (MM)

Panel-Mutationsanalyse:

<i>BIRC3</i>	<i>BRAF</i>	<i>KRAS</i>	<i>NRAS</i>	<i>TP53</i>	<i>TRAF2</i>	<i>TRAF3</i>
--------------	-------------	-------------	-------------	-------------	--------------	--------------

T-Zell-Lymphome (T-NHL, n.b.b.) / T-Prolymphozyten-Leukämie (T-PLL) / T-Zell-Leukämie mit Großen Granulären Lymphozyten (T-LGL) / Sézary Syndrom (SS)

Panel-Mutationsanalyse:

<i>ARID1A</i>	<i>CCL22</i>	<i>DDX3X</i>	<i>IDH2</i>	<i>POT1</i>	<i>STAT3</i>	<i>TP53</i>
<i>ARID2</i>	<i>CCR7</i>	<i>DNMT3A</i>	<i>JAK1</i>	<i>PRKCB</i>	<i>STAT5B</i>	<i>VAV1</i>
<i>ATM</i>	<i>CD28</i>	<i>EP300</i>	<i>JAK3</i>	<i>PTEN</i>	<i>TBL1XR1</i>	
<i>BCL11B</i>	<i>CDKN2A</i>	<i>FLT3</i>	<i>KMT2D</i>	<i>PTPN23</i>	<i>TET2</i>	
<i>CARD11</i>	<i>CREBBP</i>	<i>FYN</i>	<i>PLCG1</i>	<i>RHOA</i>	<i>TNFAIP3</i>	