

Indikation	Gene	Material / Menge	Testdauer	Methode
Familiärer Brustkrebs und / oder Eierstockkrebs (HBOC)	ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH2, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53	DNA (Blut) (1µg; mind. 30ng/µl) EDTA-Blut (2 x mind. 5 ml)	4 Wochen	NGS inkl. CNV-Analyse und PRS Berechnung
		DNA (FFPE Normalgewebe)	6 Wochen	NGS inkl. CNV-Analyse (MLPA) in BRCA1 und BRCA2, bei BC zusätzlich CHEK2, bei OC zusätzlich RAD51C
		DNA (Haarwurzel / mind. 20)	4 Wochen	NGS inkl. CNV-Analyse
		DNA (Fingernägel / 10-20mg)	4 Wochen	NGS inkl. CNV-Analyse
Erbliche Belastung bei einem Endometriumkarzinom	ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH2, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53	DNA (Blut) (1µg; mind. 30ng/µl) EDTA-Blut (2 x mind. 5 ml)	4 Wochen	NGS inkl. CNV-Analyse
		DNA (Haarwurzel / mind. 20)	4 Wochen	NGS inkl. CNV-Analyse
		DNA (Fingernägel / 10-20mg)	4 Wochen	NGS inkl. CNV-Analyse
Endometriumkarzinom im Rahmen eines Lynch-Syndrom	MLH1, MSH2, MSH2, PMS2	DNA (Blut) (1µg; mind. 30ng/µl) EDTA-Blut (2 x mind. 5 ml)	4 Wochen	NGS inkl. CNV-Analyse
Lynch-Syndrom (HNPCC)	MLH1, MSH2, MSH2, PMS2	DNA (Blut) (1µg; mind. 30ng/µl) EDTA-Blut (2 x mind. 5 ml)	4 Wochen	NGS inkl. CNV-Analyse
Therapierelevante Testung bei Brustkrebs / Eierstockkrebs / Prostatakarzinom / Pankreaskarzinom	BRCA1, BRCA2	DNA (Blut) (1µg; mind. 30ng/µl) EDTA-Blut (2 x mind. 5 ml)	3 Wochen	NGS inkl. CNV-Analyse
Vorliegen einer familiären pathogenen Sequenzveränderung / Mutation oder Vorliegen einer pathogenen Sequenzverän- derung / Mutation im Tumorgewebe	ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH2, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53	DNA (Blut) (1µg; mind. 30ng/µl) EDTA-Blut (2 x mind. 5 ml)	4 Wochen	NGS inkl. CNV-Analyse (ggf. Zusatzbefunde) und PRS-Be- rechnung
			2 Wochen	Sanger-Sequenzierung oder MLPA

Indikation	Gene	Material / Menge	Testdauer	Methode
Vorliegen einer pathogenen Variante (Klasse 4 bzw. 5) in <i>TP53</i> <u>oder</u> Vorliegen einer pathogenen Variante (Klasse 4 bzw. 5) mit verringerter <i>Variant Fraction</i> (<35%) → Klärung Keimbahn/Mosaik oder klonale Hämatopoese,	<i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH2, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53</i>	DNA (Haarwurzel / mind. 20) <u>und</u> DNA (FFPE Tumorgewebe)	6 Wochen nach Eingang aller Materialien	NGS
Vorliegen einer Klasse 3 Variante (unklare Variante, VUS) in <i>Splice</i>-Region mit auffälliger <i>Splice</i>-Vorhersage oder CNV-Duplikation → RNA-Splice-Analyse	<i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH2, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53</i>	RNA (PAXgene-Blut)	Auf Anfrage	cDNA-Analyse
Genomanalyse im Rahmen des Modellvorhabens	Variabel	DNA (Blut) (1µg; mind. 30ng/µl) EDTA-Blut (2 x mind. 5 ml)	variabel	Short-Read Whole Genome Sequencing (WGS)
Neubewertung / Bewertung externer nachgewiesener Varianten (Zweitmeinung)	<i>ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH2, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53</i>	nicht erforderlich	variabel	Variantenbewertung durch Analytik bzw. VUS-Task Force

Hinweis: Gemäß Gendiagnostikgesetz muss jeder Untersuchungsanforderung zur humangenetischen Diagnostik eine Einwilligungserklärung des Patienten bzw. seines gesetzlichen Vertreters beigelegt sein. Formulare hierfür sowie Anforderungsformulare für Untersuchungen stehen im Downloadbereich unserer Homepage zur Verfügung.

Einer auf der Seite <https://familiäre-tumorerkrankungen.uk-koeln.de/institut/zertifizierte-qualitaet/> angegeben Liste (*Aktuelle Liste der akkreditierten Verfahren*) kann entnommen werden, welche der Untersuchungsverfahren unter akkreditierten Bedingungen durchgeführt werden.

Abkürzungen

NGS = Next-Generation Sequencing

MLPA = Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification

CNV = Copy Number Variation (Kopienzahlvariation)

VUS = Variante Unklarer Signifikanz

PRS = Polygener Risiko-Score

WGS = Whole Genome Sequencing