



Pathologie

Overzicht moleculaire analyses met bijbehorende inzetfrequentie en doorlooptijden (per 17-3-2020)

Diagnose/Prognose/Therapiekeuze		Techniek	Scope-element	Frequentie	Doorlooptijd (gem.)***
Longcarcinoom (NSCLC*)	Mutatie analyse NGS onco-panel (incl. hotspots drivergenen KRAS, EGFR, BRAF, ERBB2, ALK, ROS1, MET (incl. regio rondom exon 14))	NGS	PA.MPM.02	2x week Ma+Wo*	5 dgn
	ALK genherschikking IHC/FISH	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
		IHC	PA.HIS.03	In overleg	1 dag
	ROS1 genherschikking FISH	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
	RET genherschikking FISH	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
	NTRK1-3 genherschikking IHC/FISH/RNASeq	IHC	PA.HIS.03	Dagelijks*	1 dag
		FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
		RNA NGS	PA.MPM.02	In overleg	5 dgn
	MET genamplificatie FISH	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
	NRG1 genherschikking FISH	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
	PD-L1 expressie IHC	IHC	PA.HIS.03	Dagelijks*	1 dag
	Her2Neu genamplificatie FISH/IHC	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
		IHC	PA.HIS.03	In overleg	1 dag
	Hotspot driver-mutatie analyse mbv ddPCR □ KRAS G12/G13 □ EGFR ex 19 del, L858R, T790M, G719X/S768I/L861Q, T790M-C797S □ BRAF V600E/V600K/V600R	ddPCR	PA.MPM.01	2x week Ma+Wo*	5 dgn
cfDNA analyse liquid biopsy (bloed)	Hotspot driver-mutatie analyse mbv ddPCR □ KRAS G12/G13 □ EGFR ex 19 del, L858R, T790M, G719X/S768I/L861Q, T790M-C797S □ BRAF V600E/V600K/V600R	ddPCR	PA.MPM.01	2x week Ma+Wo*	5 dgn
Mesothelioom	Aneuploidie, 9p21 verlies (Urovysion probe, FISH)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
Mammacarcinoom	Her2Neu (ERBB2) amplificatie FISH	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
	Mutatie analyse PIK3CA exon 9 (codon 542 en 545) en exon 20 (codon 1047)	NGS	PA.MPM.02	2x week Ma+Wo*	5 dgn
		Pyrosequencing	PA.MPM.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
	PD-L1 expressie IHC	IHC	PA.HIS.03	Dagelijks	1 dag
Colorectaal carcinoom	Mutatie analyse NGS onco-panel (incl. hotspots drivergenen KRAS, NRAS, BRAF, PIK3CA)	NGS	PA.MPM.02	2x week Ma+Wo*	5 dgn
Verdenking Lynch syndroom (HNPCC)	Microsatelliet Instabiliteit (MSI) Analyse (PCR)	Fragment analyse	PA.MPM.03	1x week Wo**	5 dgn
	Promotor hypermethylering analyse hMLH1 (qPCR)	qMSP	PA.MPM.01	1x week Ma*	5 dgn
Maag carcinoom	Her2Neu genamplificatie FISH	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn



Pathologie

GIST	Mutatie analyse NGS onco-panel (incl. drivergenen KIT en PDGFRα)	NGS	PA.MPM.02	2x week Ma+Wo*	5 dgn
		Sanger	PA.MPM.01	2x week Ma+Wo*	5 dgn
Ovariumcarcinoom	Mutatie analyse NGS BRCA1/2-panel (Door Klinische Genetica)	NGS	PA.MPM.02	In overleg	10 dgn
Maligne melanoom	Mutatie analyse BRAF codon V600 en NRAS hotspots exons 2-4 m.b.v. Idylla	Idylla	PA.MPM.01	Dagelijks	1 dag
Uveaal melanoom	Mutatie analyse KIT exon 11, 13, 17 m.b.v. NGS	NGS	PA.MPM.02	2x week Ma+Wo*	5 dgn
	Mutatie analyse NGS onco-panel (incl. hotspots drivergenen GNAQ, GNA11, BRAF)	NGS	PA.MPM.02	2x week Ma+Wo*	5 dgn
Spitzoïde leasies	Mutatie analyse NGS onco-panel (incl. hotspots drivergenen HRAS, KRAS, BRAF, NRAS)	NGS	PA.MPM.02	2x week Ma+Wo*	5 dgn
	ALK genherschikking FISH	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
	ROS1 genherschikking FISH	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
	RET genherschikking FISH	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
	NTRK genherschikking IHC	IHC	PA.HIS.03	Dagelijks	1 dag
	BRAF genherschikking FISH	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
	Mutatie analyse TERT promotor (hotspots) m.b.v. ddPCR	ddPCR	PA.MPM.01	2x week Ma+Wo*	5 dgn
Oligodendroglioom, Glioom, GBM	Verlies 1p/19q FISH	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
	Mutatie analyse IDH1 (codon 132) en IDH2 (codon 172) m.b.v. Pyrosequencing	Pyrosequencing	PA.MPM.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
	Promotor hypermethylering analyse MGMT m.b.v. Pyrosequencing	Pyrosequencing	PA.MPM.01	1x week Ma*	5 dgn
	Mutatie analyse NGS onco-panel	NGS	PA.MPM.02	2x week Ma+Wo*	5 dgn
	Mutatie analyse TERT promotor (hotspots) m.b.v. ddPCR	ddPCR	PA.MPM.01	2x week Ma+Wo*	5 dgn
Pilocytair astrocytoom	Mutatie analyse BRAF exon 15 (codon 600) m.b.v. Idylla	Idylla	PA.MPM.01	Dagelijks	1 dag
	BRAF duplicatie FISH (BRAF-KIAH 1549 fusie)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
Blaaskanker	Aneuploidie, 9p21 verlies (Urovysion probe, FISH)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
Cholangiocarcinoom	Mutatie analyse NGS onco-panel (incl. hotspots drivergenen IDH1, IDH2, ERBB2, FGFR1)	NGS	PA.MPM.01	2x week Ma+Wo*	5 dgn
	FGFR2 genherschikking (Breakapart FISH)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
	NTRK genherschikking IHC	IHC	PA.HIS.03	Dagelijks	1 dag
	Mutatie analyse NGS BRCA1/2-panel (Door klinische genetica)	NGS	PA.MPM.02	In overleg	10 dgn
Tumoren algemeen:	Mutatie analyse NGS onco-panel	NGS	PA.MPM.02	2x week Ma+Wo*	5 dgn
	Microsatelliet Instabiliteit (MSI) Analyse (PCR)	Fragment Analyse	PA.MPM.03	2x week Ma+Wo*	5 dgn
	Mutatie analyse TERT promotor (hotspots) m.b.v. ddPCR	ddPCR	PA.MPM.01	2x week Ma+Wo*	5 dgn
	NTRK genherschikking IHC	IHC	PA.HIS.03	Dagelijks	1 dag
Clonale relatie analyse tumoren	Loss of Heterozygosity (LOH) Analyse (mits >50% tumorcellen) PCR	Fragment Analyse	PA.MPM.03	2x week Ma+Wo*	5 dgn
	Mutatie analyse m.b.v. NGS onco-panel (incl. mutatie analyse TP53 exon 5-8)	NGS	PA.MPM.02	2x week Ma+Wo*	5 dgn
		Sanger	PA.MPM.01	2x week Ma+Wo*	5 dgn



Pathologie

Hemato-oncologische diagnostiek		Techniek	Scope-element	Frequentie	Doorlooptijd (gem.)***
Clonaliteit B-celproliferatie	IgVH en IgKappa light chain genherschikkingen d.m.v. PCR	Fragment Analyse	PA.MPM.03	2x week Ma+Wo*	5 dgn
Clonaliteit T-celproliferatie	TCRγ en TCRβ genherschikkingen d.m.v. PCR	Fragment Analyse	PA.MPM.03	2x week Ma+Wo*	5 dgn
Agressief hooggradig B-cellymfoom	MYC genherschikking (Breakapart FISH)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
	BCL2 genherschikking (Breakapart FISH)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
	BCL6 genherschikking (Breakapart FISH)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
Folliculair B-cellymfoom	BCL2 genherschikking (Breakapart FISH)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
Burkitt's lymfoom	MYC genherschikking (Breakapart FISH)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
Mantel cell lymfoom	CCND1 genherschikking (Breakapart FISH)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
MALT lymfoom	MALT1 genherschikking (Breakapart FISH)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
Hairy cell leukemia	Mutatie analyse BRAF codon V600 m.b.v. Idylla	Idylla	PA.MPM.01	Dagelijks	1 dag
Langerhanscelhistiocytose	Mutatie analyse BRAF codon V600 m.b.v. Idylla	Idylla	PA.MPM.01	Dagelijks	1 dag
Mastocytose	KIT codon D816 mutatie analyse (NGS/Sanger)	NGS	PA.MPM.02	2x week Ma+Wo*	5 dgn
		Sanger	PA.MPM.01	2x week Ma+Wo*	5 dgn
Waldenström	Mutatie analyse MYD88 codon L265 m.b.v. ddPCR	ddPCR	PA.MPM.01	2x week Ma+Wo*	5 dgn
Virusdiagnostiek		Techniek	Scope-element	Frequentie	Doorlooptijd (gem.)***
EBV	EBER mRNA ISH	ISH	PA.HIS.06	2x week Di+Do*	1 dag
HPV	HPV-HR bepaling m.b.v. Cobas (typering HPV 16, 18, of overig)	Cobas	PA.MPA.01	1x week Wo*	1 dag
	HPV HR/LR bepaling m.b.v. GP5+/6+ PCR + EIA	PCR/EIA	PA.MPA.01	1x 2 wkn Wo*	5 dgn
Sarcoomdiagnostiek		Techniek	Scope-element	Frequentie	Doorlooptijd (gem.)***
Ewingsaroom, PNET	EWSR1 genherschikking (Breakapart FISH)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
Synoviosaroom	SS18 (SYT) genherschikking (Breakapart FISH)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
Atypisch lipomateuze tumor(ALT)/Liposaroom	MDM2 genamplificatie (FISH)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
	CDK4 genamplificatie (FISH)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
Myxoid liposaroom	DDIT3 (CHOP) + FUS genherschikking (Breakapart FISH)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
Desmoplastic small round cell tumor	EWSR1 genherschikking (Breakapart FISH)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
Angiomatoid fibreus histiocytoom	EWSR1 genherschikking (Breakapart FISH)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
Clear cell sarcoom	EWSR1 genherschikking (Breakapart FISH)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
Alveolair Rhabdomyosaroom	FOXO1 (FKHR) genherschikking (Breakapart FISH)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn



Pathologie

Laaggradig fibromyxoid sarcoom	FUS generschikking (Breakapart FISH)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
Angiosarcoom	Myc genamplificatie (FISH)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
Dermatofibrosarcoom protuberans	COL1A1 generschikking (Breakapart FISH)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
Agressieve fibromatose, desmoïd fibromatose	Mutatie analyse CTNNB1 (β-Catenine) exon 3 (Sanger)	Sanger	PA.MPM.01	2x week Ma+Wo*	5 dgn
Overige diagnostiek		Techniek	Scope-element	Frequentie	Doorlooptijd (gem.)***
DNA isolatie (FFPE,vries,cytologie,bloed)	DNA isolatie	Maxwell RSC	PA.MPM.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn
Weefselidentificatie	Microsatelliet (MS) Analyse (PCR)	Fragment Analyse	PA.MPM.03	2x week Ma+Wo*	5 dgn
MOLA compleet/partieel	Di/Triploidie bepaling (Aneuvysion FISH)	FISH	PA.MPC.01	2x week Ma+Wo*	2 dgn

* Aanvragen intern (MUMC) dienen door patholoog/AIOS vóór 15:00u op betreffende dag correct te zijn aangevraagd via het LIMS;

* Aanvragen van extern/regionale ziekenhuizen dienen vóór 15.00u op betreffende dag in LIMS te zijn geregistreerd/aangevraagd

* Aanvragen worden ingezet volgens flowdiagram onderzoeksstrategieën moleculaire diagnostiek

** MSI analyse tbv klinische genetica (T45000) worden 1x per 2 weken ingezet

*** Onder de hier genoemde doorlooptijden (in werkdagen) wordt de verwerkingstijd op het lab bedoeld na analyseaanvraag door de patholoog/AIOS of patiëntensecretariaat