

Parameter/ Panel	IVDR-Klassifizierung	Zweckbestimmung
AmpliSeq BRCA für Illumina	C	Test zum qualitativen Nachweis von somatischen Mutationen in den Genen BRCA1 und BRCA 2 in DNA aus formalin-fixiertem, paraffin-eingebettetem (FFPE) Tumorgewebe. Die Untersuchung erfolgt mittels AmpliSeq for Illumina BRCA Panel-Technologie, welche alle kodierenden Exons sowie angrenzende intronische Regionen von BRCA1 und BRCA2 abdeckt. Die Analyse basiert auf PCR-Anreicherung, Parallelsequenzierung (NGS) und bioinformatischer Auswertung der Sequenzdaten mit CLC Genomics Workbench zur Detektion von Einzelbasenveränderungen (SNVs) und kleinen Insertionen oder Deletionen (InDels). Die Detektion somatischer BRCA1/2-Mutationen dient der molekulargenetischen Charakterisierung von Tumoren bei Patient*innen mit epithelialen Ovarialkarzinomen, Mammakarzinomen oder anderen soliden Tumoren, bei denen eine therapeutische Relevanz einer BRCA-Mutation vermutet wird. Die Ergebnisse können zur prädikten Beurteilung des Ansprechens auf PARP-Inhibitoren sowie kann zur Indikation für eine genetische Beratung oder weiterführende Keimbahndiagnostik beitragen. Der Mutationsnachweis ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.
AmpliSeq Focus für Illumina (DNA)	C	Test zum qualitativen Nachweis von somatischer Mutationen in onkogenen Treibergen in DNA aus formalin-fixiertem, paraffin-eingebettetem (FFPE) Tumorgewebe. Die Untersuchung erfolgt mittels AmpliSeq for Illumina Focus Panel, das gezielt Hotspot-Regionen in 52 klinisch relevanten Onkogenen (u.a. BRAF, EGFR, KRAS, PIK3CA, TP53) abdeckt. Die Analyse basiert auf DNA-Amplifikation mittels Multiplex-PCR-Anreicherung, Parallelsequenzierung (NGS) und bioinformatischer Auswertung der Sequenzdaten mit CLC Genomics Workbench zur Detektion von Einzelbasenveränderungen (SNVs) und kleinen Insertionen oder Deletionen (InDels). Das Verfahren dient der molekulargenetischen Charakterisierung solider Tumore bei onkologischen Patient*innen zur Unterstützung der Diagnose, Prognoseeinschätzung oder Therapieentscheidung, insbesondere in Hinblick auf potentiell zielgerichtete Therapien. Die Analyse ist nicht für die Keimbahndiagnostik bestimmt. Der Mutationsnachweis ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.
AmpliSeq Focus für Illumina (RNA)		Test zum qualitativen Nachweis von somatischen Genfusionen und Transkriptvarianten in RNA aus formalin-fixiertem, paraffin-eingebettetem (FFPE) Tumorgewebe. Die Untersuchung erfolgt mittels AmpliSeq for Illumina Focus Panel, das auf die Detektion von Fusionsnachweisen in ausgewählten, onkologisch relevanten Genen ausgerichtet ist (u.a. ALK, ROS1, RET, NTRK1-2, FGFR1-3, MET). Die Analyse basiert auf Umschreibung der RNA in cDNA, Multiplex-PCR-Anreicherung, Parallelsequenzierung (NGS) und bioinformatischer Auswertung der Sequenzdaten mithilfe der Software Illumina Local Run Manager (LRM) unter Verwendung des RNA-Fusionsanalyse-Workflows zur Identifikation von bekannt und potenziell neuen Fusionstranskripten. Das Verfahren dient der molekulargenetischen Charakterisierung solider Tumore, zur

		Unterstützung der Diagnose sowie der prädiktiven Bewertung und Therapieentscheidung bei onkologischen Patient*innen, insbesondere in Hinblick auf potentiell zielgerichtete Therapien. Die Analyse ist nicht für die Keimbandiagnostik bestimmt. Der Mutationsnachweis ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.
AmpliSeq Focus v3/nNGM	C	Test zum qualitativen Nachweis von somatischen Mutationen in DNA aus formalin-fixiertem, paraffin-eingebettetem (FFPE) Tumorgewebe im Rahmen der molekulargenetischen Charakterisierung solider Tumore. Die Untersuchung erfolgt mittels AmpliSeq for Illumina Comprehensive Cancer Panel Panel v3 (AmpliSeq v3), das gezielt Hotspot-Regionen in klinisch relevanten Onkogenen (u.a. BRAF, EGFR, KRAS, PIK3CA, TP53) abdeckt. Die Analyse basiert auf PCR-Anreicherung, Parallelsequenzierung (NGS) und bioinformatischer Auswertung der Sequenzdaten mit CLC Genomics Workbench zur Detektion von Einzelbasenveränderungen (SNVs) und kleinen Insertionen oder Deletionen (InDels). Der Test wird im Rahmen der Empfehlung und Versorgungsstrukturen des nationalen Netzwerks genomische Medizin (nNGM) eingesetzt und dient der therapiebegleitenden molekularen Diagnostik bei Patient*innen mit nicht-kleinzelligem Lungenkarzinom (NSCLC), um potenziell zielgerichtete Behandlungsoptionen zu identifizieren oder klinische Studienentscheidungen zu unterstützen. Der Mutationsnachweis ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.
Archer Lung v2	C	Test zum qualitativen Nachweis von somatischen Genfusionen und Transkriptvarianten in RNA aus formalin-fixiertem, paraffin-eingebettetem (FFPE) Tumorgewebe. Die Untersuchung erfolgt mittels Archer FusionPlex Lung Panel v2 für Illumina Plattformen, das auf Basis der Anchored Multiplex CR (AMP)-Technologie entwickelt wurde. Das Panel ermöglicht die Detektion bekannter und neuartiger Fusionstranskripte in klinisch relevanten Genen beim nicht-kleinzelligem Lungenkarzinom (NSCLC), einschließlich, aber nicht beschränkt auf ALK, ROS1, RET, NTRK1-3, FGFR1-3, MET. Die Analyse basiert auf Umschreibung der RNA in cDNA, gezielter Amplifikation, Parallelsequenzierung (NGS) und bioinformatischer Auswertung der Sequenzdaten mithilfe der Archer Analysis Software. Das Verfahren unterstützt die molekulargenetische Klassifikation von Lungentumoren zur Identifikation therapeutisch relevanter Genfusionen und ermöglicht die Ableitung zielgerichteter Behandlungsoptionen gemäß onkologischen Leitlinien. Der Nachweis ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.
BCR-Klonalität	C	Der Test dient dem qualitativen Nachweis klonaler Rearrangements der Immunglobulin-Gene (B-Zell-Rezeptor, BCR) zur molekulargenetischen Abklärung von B-Zell-Lymphomen, insbesondere Non-Hodgkin-Lymphome mit vermuteter B-Zell-Genese an DNA aus Formalin-fixierten, Paraffin-eingebettetem (FFPE) Gewebe und Knochenmark. Die Analyse erfolgt mittels Multiplex-PCR unter Verwendung des standardisierten BIOMED-2 Primerpanles für BCR-Gene (IGH, IGK, IGL) mit anschließender fragmentanalytischer Auswertung. Die Methode ermöglicht den Nachweis klonaler B-Zellpopulationen

		durch die Detektion identischer Rearrangements, was eine Hinweis auf eine maligne lymphatische Proliferation sein kann. Der Nachweis ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.
CTNNB1 Exon 3 Mutationen	C	Test zum qualitativen Nachweis von somatischen Mutationen in Exon 3 (p.Q26 bis p.D58) des CTNNB1-Gens in DNA aus formalin-fixiertem, paraffin-eingebettetem (FFPE) Gewebe. Die Untersuchung erfolgt durch PCR-Amplifikation mit in-house entwickelten Primern, gefolgt von unidirektionaler Sanger-Sequenzierung zur Detektion von punktuellen Mutationen und kleinen Insertionen oder Deletionen. Die Auswertung der Sequenzdaten erfolgt mithilfe der bioinformatischen Software Geneious Prime. CTNNB1-Mutationen sind in verschiedenen Tumorentitäten von diagnostischer und ggf. prädiktiver Relevanz. Der Nachweis kann zur Unterstützung der histomorphologischen Diagnostik sowie zur molekulargenetischen Subtypisierung beitragen. Der CTNNB1-Mutationsnachweis ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.
DICER1 Hotspot Exon 24 und Exon 25 Mutationen	C	Test zum qualitativen Nachweis von somatischer Hotspot-Mutationen in den Exonen 24 (E1705, D1709) und 25 (p.E1810, p.D1813) des DICER1-Gens in DNA aus formalin-fixiertem, paraffin-eingebettetem (FFPE) Gewebe. Die Untersuchung erfolgt durch PCR-Amplifikation mit zwei jeweils in-house entwickelten Primerpaaren, gefolgt von bidirektionaler (Exon 24) und unidirektionaler (Exon 25) Sanger-Sequenzierung. Die Auswertung der Sequenzdaten erfolgt mithilfe der bioinformatischen Software Geneious Prime. Mutationen in den Hotspots des RNase-IIIb-Domänenbereichs von DICER1 sind mit verschiedenen Tumorentitäten, wie Sertoli-Leydig-Zelltumor, assoziiert. Der Nachweis kann die differentialdiagnostische Einordnung unterstützen und klinisch relevante Informationen zu molekularen Klassifikation des Tumors liefern. Der DICER1-Mutationsnachweis ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.
FOXL2 Codon 134 Mutationen	C	Test zum qualitativen Nachweis von somatischen Hotspot-Mutationen in Codon 134 des FOXL2-Gens (c.402C>G, p.C134W) in DNA aus formalin-fixiertem, paraffin-eingebettetem (FFPE) Gewebe. Die Untersuchung erfolgt durch PCR-Amplifikation mit in-house entwickelten und intern validierten Primern, gefolgt von unidirektionaler Sanger-Sequenzierung. Die Auswertung der Sequenzdaten erfolgt mithilfe der bioinformatischen Software Geneious Prime. Die p.C134W-Mutation ist hochspezifisch für granulosazelluläre Tumore des Ovars (adult type) und dient als molekulargenetischer Marker zur diagnostischen Abgrenzung gegenüber anderen ovariellen Neoplasien. Der Test unterstützt die differentialdiagnostische Einordnung solcher Tumoren in Ergänzung zu histologischen und immunhistochemischen Befunden. Der FOXL2-Mutationsnachweis ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.
GNAS Exon 8 Codon 201 und Exon 9	C	Test zum qualitativen Nachweis von somatischen Hotspot-Mutationen in den Exonen 8, Codon 201 (c.601C>T/A/G) und 9, Codon 227 (c.679G>A) des GNAS-Gens in DNA aus formalin-fixiertem, paraffin-eingebettetem Gewebe (FFPE) bei Patient*innen mit klinischem und histologischem Verdacht auf fibröse Dysplasie. Die Untersuchung erfolgt durch PCR-

Codon 227 Mutationen		Amplifikation mit zwei jeweils in-house entwickelten Primerpaaren, gefolgt von bidirektionaler (Exon 8) und unidirektionaler (Exon 9) Sanger-Sequenzierung. Die Auswertung der Sequenzdaten erfolgt mithilfe der bioinformatischen Software Geneious Prime. Mutationen in GNAS Codon 201 und 227 führen zu einer konstitutiven Aktivierung und sind charakteristisch für fibröse Dysplasie des Knochens. Der GNAS-Mutationsnachweis ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.
H3F3A Codon 34, H3F3B Codon 36 Mutationen	C	Test zum qualitativen Nachweis von somatischen Hotspot-Mutationen in Histon-3-Kodierenden Genen H3F3A, Codon 34 (p.G34W/R/L/V) und H3F3B, Codon 36 (c.679G>A) in DNA aus formalin-fixiertem, paraffin-eingebettetem (FFPE) Gewebe bei Patient*innen mit klinischem und histologischem Verdacht auf Riesenzelltumor des Knochens (Giant Cell Tumor of Bone, GCTB). Die Untersuchung erfolgt durch PCR-Amplifikation mit zwei jeweils in-house entwickelten Primerpaaren, gefolgt von unidirektionaler Sanger-Sequenzierung. Die Auswertung der Sequenzdaten erfolgt mithilfe der bioinformatischen Software Geneious Prime. Mutationen in H3F3A sind hochspezifisch für GCTB und können als molekulargenetischer Marker zur diagnostischen Abgrenzung gegenüber morphologisch ähnlichen Knochentumoren beitragen. Mutationen des H3F3B-Gens werden differenzialdiagnostisch erfasst, um andere neoplastische Histonopathien auszuschließen. Der H3F3A/B-Mutationsnachweis ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.
Helicobacter pylori-Nachweis	C	Test zum qualitativen Nachweis von Helicobacter pylori an DNA aus Formalin-fixiertem, Paraffin-eingebettetem (FFPE) Gewebe. Die Untersuchung erfolgt durch PCR mit in-house entwickelten Primern und Sanger-Sequenzierung zur diagnostischen Bestätigung einer H. pylori-Infektion sowie der Vorhersage des Ansprechens auf Clarithromycin durch den Nachweis spezifischer resistenzassoziierter Mutationen in der 23S RNA. Die Ergebnisse unterstützen die gezielte Auswahl einer Eradikationstherapie im Rahmen der personalisierten antiinfektiösen Behandlung von Personen mit Verdacht auf H. pylori-Infektion, Eradikationsversagen und besondere Risikogruppen. Der Nachweis ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.
HPV-Nachweis	C	Test zum qualitativen Nachweis und der Genotypisierung von humanen Papillomaviren (HPV) an DNA aus Formalin-fixiertem, Paraffin-eingebetteten (FFPE) Gewebe mittels PCR in-house entwickelten Primern und Sanger-Sequenzierung. Der Test wird zur Diagnose und Überwachung von HPV-Infektionen, insbesondere im Rahmen der Abklärung von zytologischen Auffälligkeiten und zur Prognose des Risikos HPV-assoziierter Neoplasien verwendet sowie der Typisierung, der klinischen Entscheidungsunterstützung bei Screening, Follow-up und Therapieplanung. Der Nachweis ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.

HRD Focus	C	Molekulargenetischer Test für die Anwendung an formalin-fixiertem, paraffin-eingebettetem (FFPE) Tumorgewebe und der Detektion von Mutationen in den Genen BRCA1/2 sowie für die quantitative Bestimmung des Genomic Scar Scores (GSS) dient. Die Durchführung erfolgt mittels DNA Parallelsequenzierung. Die Ergebnisse unterstützen bei der Bewertung, ob bei einer erwachsenen Patientin mit epitheliale Ovarial-, Eileiter- oder primärem Peritonealkarzinom mit dem potentiellen Ansprechen auf eine Behandlung mit PARP-Inhibitoren gerechnet werden kann. HRD Focus (AmoyDx) ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.
KRAS Hotspots Exon 2 und Exon 3 Mutationen	C	Test zum qualitativen Nachweis von somatischen Hotspot-Mutationen in den Exonen 2, Codon 12 und 13 und 3, Codon 59 und 61 des KRAS-Gens in DNA aus formalin-fixiertem, paraffin-eingebettetem Gewebe (FFPE). Die Untersuchung erfolgt durch PCR-Amplifikation mit zwei jeweils in-house entwickelten Primerpaaren unidirektionaler Sanger-Sequenzierung. Die Auswertung der Sequenzdaten erfolgt mithilfe der bioinformatischen Software Geneious Prime. Mutationen in KRAS Codon 12, 13, 59 und 61 sind prädiktive Marker bei verschiedenen soliden Tumoren, insbesondere kolorektale Karzinome, Pankreaskarzinomen und nicht-kleinzelligen Lungentumoren. Sie haben eine hohe klinische Relevanz im Hinblick auf das Ansprechen auf zielgerichtete Therapien, insbesondere gegen den EGFR-Signalweg. Der KRAS-Mutationsnachweis ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.
KSVQ350 EndoPredict UNO Kit	C	Test zur in vitro Analyse von FFPE Resektaten und Biopsien aus invasiven Mammakarzinomen (Östrogenrezeptor positiv, HER2 negativ), zur Bestimmung des 10-Jahres Risikos für Fernmetastasen, der Wahrscheinlichkeit für eine Fernmetastasierung Jahres Risikos für Fernmetastasen, der Wahrscheinlichkeit für eine Fernmetastasierung 5-15 Jahre nach Diagnosestellung und des geschätzten absoluten Nutzens der Chemotherapie nach 10 Jahren
KSVQ360 EndoPredict DUO Kit	C	Test zur in vitro Analyse von FFPE Resektaten und Biopsien aus invasiven Mammakarzinomen (Östrogenrezeptor positiv, HER2 negativ), zur Bestimmung des 10-Jahres Risikos für Fernmetastasen, der Wahrscheinlichkeit für eine Fernmetastasierung Jahres Risikos für Fernmetastasen, der Wahrscheinlichkeit für eine Fernmetastasierung 5-15 Jahre nach Diagnosestellung und des geschätzten absoluten Nutzens der Chemotherapie nach 10 Jahren
MSI-Status Bethesda	C	Der Test dient der qualitativen Bestimmung des Mikrosatelliten-Instabilitätsstatus (MSI-Status) in DNA aus Formalin-fixiertem, Paraffin-eingebettetem (FFPE) Gewebe. Die Untersuchung basiert auf der Amplifikation und fragmentanalytischen Auswertung von fünf Mikrosatellitenmarkern gemäß dem Bethesda-Panel. Der Test ermöglicht die Klassifikation von Tumoren als MSI-high, MSI-low oder MSS (mikrosatellitenstabil) und unterstützt die molekulare Charakterisierung von Tumoren im Hinblick auf Defekte im DNA-Mismatch-Reparatur-System (MMR) bei Kolon-, Endometrium-, Schilddrüsen-, Pankreas-, Prostata-, Zervix-, Magen- und Ovarialkarzinomen sowie Sarkomatoide Karzinomen

		und malignen Melanomen. Die Bestimmung des MSI-Status kann Hinweise auf ein Lynch-Syndrom liefern, sowie prognostische und prädiktive Aussagen hinsichtlich des Ansprechens auf immunonkologische Therapien unterstützen. Die Bestimmung des MSI-Status mit Bethesda ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.
MSI-Status Idylla	C	Der Test dient der qualitativen Bestimmung des Mikrosatelliten-Instabilitätsstatus (MSI-Status) in DNA aus Formalin-fixiertem, Paraffin-eingebettetem (FFPE) Gewebe. Die Analyse erfolgt mit dem vollautomatisierten Idylla MSI-Test (Biocartis), der sieben mononukleotidische Marker verwendet, um Tumoren als MSI-high, oder MSS (mikrosatellitenstabil) zu klassifizieren. Der Test unterstützt die molekulare Charakterisierung von Tumoren im Hinblick auf eine Defizienz im DNA-Mismatch-Reparatur-System (MMR) bei Kolon-, Endometrium-, Schilddrüsen-, Pankreas-, Prostata-, Zervix-, Magen- und Ovarialkarzinomen sowie Sarkomatoide Karzinomen und malignen Melanomen. Die Bestimmung des MSI-Status kann Hinweise auf ein Lynch-Syndrom liefern, sowie prognostische und prädiktive Aussagen hinsichtlich des Ansprechens auf immunonkologische Therapien unterstützen. Die Bestimmung des MSI-Status mit Bethesda ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.
MYD88 L265P und CXCR4 C-Terminus Mutationen	C	Test zum qualitativen Nachweis von somatischen Mutationen in MYD88 (c.794T>C, p.L265P) und CXCR4 (C-Terminaler Bereich einschließlich Codon 338) in DNA aus formalin-fixiertem, paraffin-eingebettetem (FFPE) Gewebe bei Patient*innen mit klinischem und/oder histologischem Verdacht auf Morbus Waldenström. Die Untersuchung erfolgt durch PCR-Amplifikation mit zwei jeweils in-house entwickelten Primerpaaren, gefolgt von unidirektionaler (MYD88) bzw. bidirektionaler (CXCR4) Sanger-Sequenzierung. Die Auswertung der Sequenzdaten erfolgt mithilfe der bioinformatischen Software Geneious Prime. Die p.L265P Mutation in MYD88 kann als diagnostischer Marker zur Abgrenzung gegenüber anderen B-Zell-Neoplasien dienen. Mutationen im CXCR4-Gen können das klinische Verhalten und das therapeutische Ansprechen, insbesondere im Kontext mit BTK-Inhibitoren, beeinflussen. Der Mutationsnachweis ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.
Nachweis kardiotroper Erreger	C	Dieser Test dient dem qualitativen Nachweis viraler Nukleinsäuren kardiotroper Erreger in humanem Myokardgewebe zur diagnostischen Abklärung von viralen Myokarditiden und verwandten entzündlichen Herzerkrankungen an DNA/RNA aus Formalin-fixiertem, Paraffin-eingebetteten (FFPE) Gewebe. Die Analyse umfasst folgende Zielerreger: Herpesviren (HHV-1, HHV-2, HHV-6, Zytomegalievirus (CMV/HHV-5), Epstein-Barr-Virus (EBV/HHV-4)), Adenoviren, Parvovirus B19, Enteroviren. Die Untersuchung erfolgt durch viruspezifische PCR mit in-house entwickelten Primerpaaren, jeweils angepasst an konservierte Genregionen der genannten Erreger. Der Nachweis erfolgt durch anschließende Sanger-Sequenzierung. Das Verfahren dient dem Nachweis viraler Genome an Myokardproben von Patient*innen mit Verdacht auf

		eine virusassoziierte Myokarditis, insbesondere bei immunsupprimierten Patient*innen, jungen Erwachsenen mit unklarer dilatativer Kardiomyopathie oder chronisch inflammatorischen Herzerkrankungen. Die Nachweise sind für geschultes Fachpersonal bestimmt.
POLE Exon 9, Exon 13 und Exon 14 Mutationen	C	Test zum qualitativen Nachweis von somatischen Mutationen in den Exonen 9, 13 und 14 des POLE-Gens in DNA aus formalin-fixiertem, paraffin-eingebettetem (FFPE) Gewebe. Die Untersuchung erfolgt durch PCR-Amplifikation mit jeweils in-house entwickelten Primerpaaren, gefolgt von bidirektionaler Sanger-Sequenzierung. Die Auswertung der Sequenzdaten erfolgt mithilfe der bioinformatischen Software Geneious Prime. Mutationen in der exonukleolytischen Domäne von POLE, sind mit einem ultramutierten Tumorphänotyp assoziiert und treten bei subgruppen von kolorektalen, endometrialen und anderen soliden Tumoren auf. Sie können diagnostisch und prädiktiv relevant sein, insbesondere im Hinblick auf das Ansprechen auf immunonkologische Therapien. Der Mutationsnachweis ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.
SDHB Exon 1-8 Mutationen	C	Test zum qualitativen Nachweis von somatischen Mutationen in den Exonen 1 bis 8 des SDHB-Gens (Succinat-Dehydrogenase-Untereinheit B) in DNA aus formalin-fixiertem, paraffin-eingebettetem (FFPE) Gewebe bei Patient*innen mit klinischem oder histologischem Verdacht auf Nebennieren- oder Paragangliomentumoren, insbesondere Phäochromozytome. Die Untersuchung erfolgt durch PCR-Amplifikation mit jeweils in-house entwickelten Primerpaaren, gefolgt von unidirektionaler (Exon 2, 6, 7) bzw. bidirektionaler (Exon 1, 3, 4, 5 und 8) Sanger-Sequenzierung. Die Auswertung der Sequenzdaten erfolgt mithilfe der bioinformatischen Software Geneious Prime. Mutationen im SDHB-Gen sind mit hereditären paraganglionären Syndromen assoziiert und können ein erhöhtes Risiko für maligne Verläufe und familiäre Tumorsyndrome hinweisen. Die molekulargenetische Untersuchung unterstützt daher die differentialdiagnostische Einordnung von Nebennierentumoren und kann zur Indikation für eine genetische Beratung oder weiterführende Keimbahndiagnostik beitragen. Der Mutationsnachweis ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.
TBC-Nachweis	C	Test zum qualitativen Nachweis von Mycobacterium tuberculosis (TBC) an DNA aus Formalin-fixiertem, Paraffin-eingebettetem (FFPE) Gewebe. Die Untersuchung basiert erfolgt durch PCR mit in-house entwickelten Primern und Sanger-Sequenzierung zur Identifikation einer Infektion mit TBC der sich an Personen mit klinischem, radiologischem oder histologischem Verdacht auf Tuberkulose (pulmonal oder extrapulmonal), insbesondere in Fällen mit erschwerter mikrobiologischer Diagnostik, eingeschränkter Probenverfügbarkeit oder Therapieversagen richtet. Der Nachweis ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.
TCR-Klonalität	C	Der Test dient dem qualitativen Nachweis klonaler Rearrangements der T-Zell-Rezeptor- (TCR-)Gene zur molekulargenetischen Unterstützung der Diagnostik bei Verdacht auf T-Zell-assoziierte Non-Hodgkin-Lymphome an DNA

		aus Formalin-fixierten, Paraffin-eingebettetem (FFPE) Gewebe und Knochenmark. Die Analyse erfolgt mittels Multiplex-PCR unter Verwendung des standardisierten BIOMED-2 Primerpanles für TCR-Gene (TCRG, TCRB, TCRD) mit anschließender fragmentanalytischer Auswertung. Die Methode ermöglicht den Nachweis klonaler T-Zellpopulationen durch die Detektion identischer Rearrangements, was eine Hinweis auf eine maligne lymphatische Proliferation sein kann. Der Nachweis ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.
TERT-Promoterposition c.-124C>T, c.-146C>T Mutationen	C	Test zum qualitativen Nachweis von somatischen Hotspot-Mutationen im Promotor des TERT-Gens (c.-124C>T und c.-146C>T) in DNA aus formalin-fixiertem, paraffin-eingebettetem (FFPE) Gewebe. Die Untersuchung erfolgt durch PCR-Amplifikation mit in-house entwickelten und intern validierten Primern, gefolgt von unidirektionaler Sanger-Sequenzierung. Die Auswertung der Sequenzdaten erfolgt mithilfe der bioinformatischen Software Geneious Prime. Die o.g. Promotormutationen im TERT-Gen sind die häufigsten nicht-kodierenden Mutationen in Tumoren, wobei das Vorliegen dieser Promotormutationen mit einem aggressiveren Krankheitsverlauf, Rezidiven und einer schlechteren Prognose assoziiert ist. Der Test unterstützt die differentialdiagnostische Einordnung von Tumoren (z.B. Hirn) in Ergänzung zu histologischen und immunhistochemischen Befunden und dient ebenso als prognostischer Marker. Der TERT-Mutationsnachweis ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.
TSO500	C	Parallelsequenzierung von 523 Genen des TSO500 Panels für die qualitative und quantitative Detektion DNA- und RNA-basierter Biomarker (SNVs, InDels, CNV, TMB, Fusionen), die Messung von TMB, VAF und Kopienzahlabweichungen, die Bestimmung von Mutationsklassen (Missense, Nonsense, Frameshift), Gen- und Exonlokalisierung sowie für die Bewertung von QC-Metriken (Coverage Depth, On-Target Rate, Median Insert Size) und für die automatisierte Varianteninterpretation mit Erstellung von vcf-Dateien. Die Parallelsequenzierung erfolgt dafür automatisch unter Verwendung des NextSeq 2000 oder NextSeq 550 Sequencing Systems und dient der Identifizierung klinisch-therapeutisch relevanter DNA/RNA-Veränderungen von Krebspatient*innen im fortgeschrittenen Stadium mit begrenzten konventionellen therapeutischen Optionen. Die Durchführung ist für geschultes Fachpersonal bestimmt.