NGS-Panelanalyse für melanozytäre Tumoren

Erhöhte diagnostische Sicherheit
bei unklarer Dignität

genetikum

NGS als Schlüssel zur präziseren Diagnostik

Histomorphologische Diagnosekriterien stoßen bei **atypischen melanozytären Tumoren** häufig an ihre Grenzen. In einer umfangreichen Studie war die Diagnose dünner, invasiver Melanome **in weniger als der Hälfte der Fälle korrekt im Vergleich zur Referenzdiagnose**.[1]

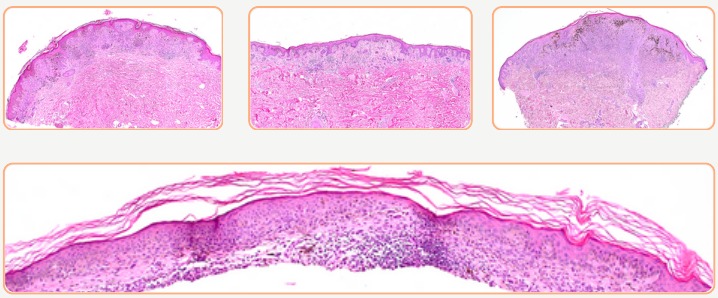
Besonders herausfordernd ist hierbei die **Differenzierung schwer dysplastischer Nävi von frühen Melanomen** sowie die **korrekte Klassifikation atypischer spitzoider Tumoren**. NGS identifiziert objektive molekulare Marker und steigert damit die diagnostische Präzision.

Wann sollten Sie NGS einsetzen?

Typische Indikationen

- Schwer dysplastischer Nävus vs. malignes Melanom
- Atypische spitzoide Tumoren
- Pseudomelanom vs. malignes Melanom
- Atypische melanozytäre Rezidivtumoren
- Intermediäre Tumoren / Melanozytome
- Borderlinetumoren mit diffuser PRAME-Expression

Beispiele



Vorteile der NGS-Diagnostik am genetikum

- **Hohe Sensitivität** durch ≥1000x Coverage
- **Kurze TAT:** 8 - 14 Tage
- **Spezialisiertes** Somatik-Team + **eigene Bioinformatik-Plattform**
- **Optimierte** Abdeckung des **TERT-Promoters**

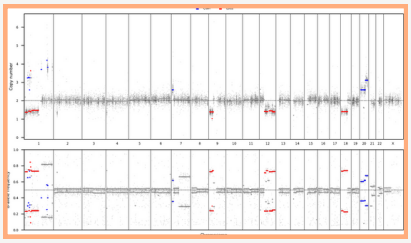
Leistungsumfang der NGS-Diagnostik am genetikum

Maßgeschneidertes Panel

- Parallele Untersuchung von >70 melanomrelevanter Gene, z.B. BRAF, NRAS, MAP2K1, TERT, CDKN2A, BAP1, etc.
- Auswahl zwischen „Basis-Panel“ und „erweitertem Panel“
- Funktionelle Interpretation detektierter Varianten

Genomweite Kopienzahl-Analyse

- Nachweis von genomischer Instabilität
- Wichtiger Faktor zur Dignitätsbestimmung - v. a. bei Befunden ohne Nachweis pathogener Varianten



Weitere Parameter

- Tumor mutational burden (TMB)
- Fusionsgene: ALK, BRAF, MAP3K8, MET, NTRK1, NTRK2, NTRK3, RAF1, RET, ROS1

1 Elmore JG, Barnhill RL, Elder DE, et al. Pathologists' diagnosis of invasive melanoma and melanocytic proliferations: observer accuracy and reproducibility study. BMJ. 2017;357:j2813.

genetikum

Einsendung & Ablauf

Einsendung
- 1x annotierter H&E Schnitt
- OTs mit ≈ 100mm² Tumorareal
- Bereitstellung von Versandmaterial
- Probenabholung via GO!

Eingang
- Registrierung des Eingangs
- Prüfung der Unterlagen
- Vorbereitung der Probe
- DNA-Isolation

NGS-Workflow
- Sequenzierung des maß-geschneiderten NGS-Panels und Analyse mit eigener bioinformatischer Pipeline

Befundung
- Interpretation der Daten mit eigener Software und individualisierter Befund-erstellung

Rücküber-mittlung
- Befund-übermittlung
- sofern notwendig: Rücksprache der Befundung

MVZ genetikum GmbH - Zentrallabor
Wegenerstraße 15, 89231 Neu-Ulm
0731 146100 0731 14610220

Konsil - Dr. med. Maximilian Gassenmaier
MVZ DermatoHistoPathologie Heidelberg GmbH
06221 434 090 mgassenmaier@dermhist.de

NGS steigert die diagnostische Sicherheit und präzisiert die Prognose

Reduktion diagnostischer Graubereiche
Melanozytäre Borderlinetumoren können anhand von Sequenz- [1] und Kopienzahlveränderungen zuverlässig als maligne oder nicht maligne eingeordnet werden.

Präzisere Diagnose und Prognose
Genomweite Kopienzahl-Analyse hilft bei der diagnostischen und prognostischen Einordnung melanozytärer Borderlineläsionen. [2]

Mehr Sicherheit bei spitzoiden Läsionen
Ergänzende NGS-Daten führten in 57.6% der untersuchten Fälle zu einer Diagnoseänderung bei Dermatopathologen und Allgemeinpathologen. [3]

Substanzielle Reduktion falsch klassifizierter spitzoider Läsionen
NGS verhindert Fehlklassifikationen biologisch aggressiver Melanome als Spitz-Tumoren. [4]

Ihre Vorteile

Keine zusätzlichen Kosten
- Übernahme der Untersuchungskosten durch die Krankenkassen
- Vermeidung kostenintensiver Folgeabklärungen durch präzisere Diagnosen

Ihre Expertise bleibt im Mittelpunkt
- Ergänzung der histologischen Befundung durch objektive molekulare Daten
- Erhalt der diagnostischen Entscheidungshoheit

Höhere diagnostische Sicherheit
- Reduktion diagnostischer Graubereiche
- Präzisere Dignitätsbestimmung bei unklaren Befunden

1 Ebbelaar CF, Jansen AML, Bloem LT, Blokx WAM. Genome-wide copy number variations as molecular diagnostic tool for cutaneous intermediate melanocytic lesions: A systematic review and individual patient data meta-analysis. Virchows Arch. 2021;479(4):773-783.
2 Alomari AK, Miedema JR, Carter MD, et al. DNA copy number changes correlate with clinical behavior in melanocytic neoplasms: Proposal of an algorithmic approach. Mod Pathol. 2020;33(7):1307-1317.
3 Roth A, Lampley N, Boutko A, et al. Next-generation sequencing improves agreement and accuracy in the diagnosis of Spitz and spitzoid melanocytic lesions. J Cutan Pathol. 2022;49(10):868-874.
4 Quan VL, Zhang B, Zhang Y, et al. Integrating next-generation sequencing with morphology improves prognostic and biologic classification of Spitz neoplasms. J Invest Dermatol. 2020;140(8):1599-1608.e3.