

Präzisionsonkologie/OnkoLab

Diagnostik für die personalisierte Medizin

Mammakarzinom (liquid biopsy)

Sehr geehrte Einsender,

Brustkrebs ist die häufigste Krebsart bei Frauen. Jedes Jahr erkranken in Deutschland laut Robert Koch-Institut Berlin 70.550 Frauen und 740 Männer neu daran.

Von diesen Neuerkrankungen entfallen ca. 77% auf die Hormonrezeptor (HR)-positiven, Her2/neu-negativen Formen Luminal A (ca. 22%) und Luminal B (ca. 55%). Für diese Patientinnen kommt eine adjuvante Aromatase-Inhibitor Therapie in Frage. Studien zeigen, dass etwa 40% der HR+/Her2- Patientinnen, die zuvor eine Aromatase-Inhibitor Therapie bekamen, aktivierende, somatische Mutationen im Östrogenrezeptor 1 (ESR1) entwickeln, während rund 40% aller HR+ Mammakarzinome vom luminalen Subtyp aktivierende Phosphoinositid-3-Kinase (PIK3CA-Varianten) aufweisen. Personalisierte Therapien mittels sog. SERD (Selektive Estrogenrezeptor Degradier, z.B. Elacestrant) oder PIK3CA-Inhibitoren (z.B. Alpelisib) können -das Vorliegen dieser Mutationen vorausgesetzt- das progressionsfreie Überleben betroffener Patientinnen signifikant erhöhen.

Gemäß Fachinformation ist der Nachweis einer aktivierenden ESR1- bzw. PIK3CA-Variante an cell-free tumour DNA (cfDNA) durch eine sogenannte „Liquid Biopsy“ obligat. Dieses Verfahren hat den Vorteil einer besonders patientenschonenden, minimal-invasiven Probenentnahme. Für diese Diagnostik reichen schon 20ml Blut aus!



DIAGNOSTIK FÜR DIE PERSONALISIERTE MEDIZIN: WEITERE SOLIDE TUMOREN (LIQUID BIOPSY)

(Analytik in Evaluation; steht in Kürze zur Verfügung. Bitte Rücksprache halten!)

- ▶ Nachweis von Codon 600-Mutationen des BRAF-Gens beim metastasierten Kolorektalkarzinom (CRC) und metastasierten Melanom
- ▶ Nachweis der EGFR T790M- und C797S- (c.2389 T>A; c.2390 G>C) Mutation bei Patienten mit lokal fortgeschrittenem oder metastasiertem, nicht-kleinzelligem Lungenkarzinom

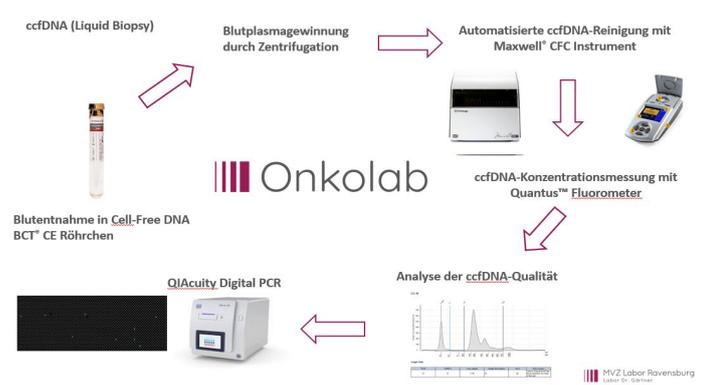


Abbildung 1: Ablauf einer Liquid Biopsy-Analyse

>>> weiter auf Seite 2 >>>

Die Analyse mittels digitaler PCR (dPCR) hat eine Sensitivität von $\geq 0,1\%$ Allelfrequenz (AF) und erfasst die folgenden, therapie-relevanten, aktivierenden Mutationen:

Mutationen			
GEN	AKTIVIERENDE MUTATION (IM PROTEIN)	EXON	SENSITIVITÄT (%AF)
ESR1	p.S463C, p.S463F, p.S463P, p.Y537S, p.Y537C, p.Y537N, p.D538G, p.L536H, p.L536R, p.L536P, p.E380Q	5, 7, 8	$\geq 0,1$
PIK3CA	p.N345x, p.C420R, p.E542x, p.E454x, p.Q546x, p. H1047x, p.G1049x	4, 7, 9, 20	$\geq 0,5$

Hinweise zu Präanalytik und Abrechnung

Probenmaterial	BCT (Liquid biopsy)				
Probentransport	Standardtransport				
	EBM-Ziffer		GOÄ	1,0-fach	1,15-fach
Liquid Biopsy					
ESR1	1x 19401 1x 19403 1x 19404 1x 19466	€ 349,49	1x 3920 11x 3922 11x 3924	€ 565,39	€ 650,20
PIK3CA	1x 19401 1x 19403 1x 19404 1x 19463	€ 349,49	1x 3920 7x 3922 7x 3924	€ 378,87	€ 435,70
ESR1- und PIK3CA-Combitest	1x 19401 1x 19403 1x 19404 1x 19467	€ 814,24	1x 3920 18x 3922 18x 3924	€ 891,80	€ 1025,57

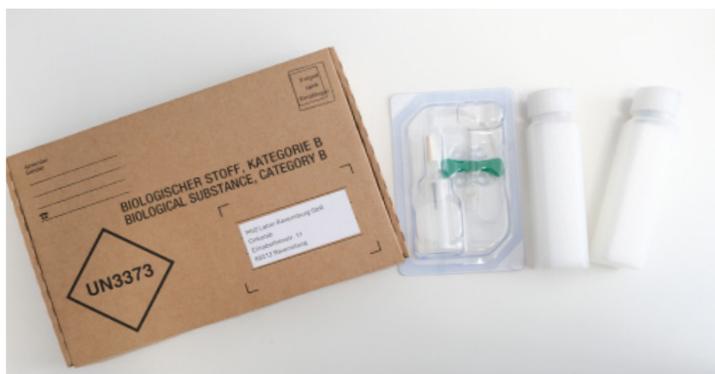


Abbildung 2: Blutentnahmeset

Das 'Blutentnahmeset' können Sie wie gewohnt über die **Einsenderbetreuung**:

E-Mail: einsenderbetreuung@labor-gaertner.de

Telefon: 0751 502 40

Für weitere Rückfragen oder umfassende Informationen steht Ihnen die **Abteilung Onkologie** gerne zur Verfügung:

Telefon: 0751 502 805

Mit freundlichen Grüßen

Ihr MVZ Labor Ravensburg
Abteilung Präzisionsonkologie