



## ESR1 - Mutationsnachweis in zirkulierender Tumor DNA (Liquid Biopsy)

<b>Akronym</b>	Estrogen-receptor 1
<b>Synonym</b>	Estrogen receptor, alpha, ESRA
<b>Material</b>	3x 8ml Vollblut in Sarstedt cfDNA Exact Monovetten unzentrifugiert
<b>Transport</b>	+4°C bis +25°C; Material keinesfalls einfrieren und tagesgleich ins Labor weiterleiten

**Einwilligungserklärung** nicht notwendig

**Methode** Digitale PCR

**Anforderungsschein** [Download](#)

**Auskünfte** [Technisch-methodische Fragen](#)

Herr Fabian Ripp 0721 85000-104

[Medizinische Fragen](#)

Herr Dr. med. Nicolas Thornton 0721 85000-296

Herr Dr. med. Bernhard Miller 0721 85000-192

### Hintergrund und Indikation

Brustkrebs ist mit ca. 70.550 Neuerkrankungen jährlich die mit Abstand häufigste Krebserkrankung bei Frauen. Männer sind weitaus seltener betroffen. Zwei Drittel dieser jährlichen Neuerkrankungen sind als HR-positiv/HER2-negativ einzuordnen und sind damit geeignet für eine Aromatase-Inhibitor Therapie. Wiederum ca. 40% der Patientinnen entwickeln im Therapieverlauf eine Resistenz gegenüber der endokrinen Therapie. Diese ist auf bestimmte Mutationen im Östrogenrezeptorgen ESR1 zurückzuführen, welche eine Liganden-unabhängige Aktivierung des Rezeptors zur Folge haben und damit zur Resistenz gegenüber der Anti-Hormontherapie führen.

2023 erhielt das Medikament ORSERDU® (Elacestrant) die Zulassung für die Behandlung von Brustkrebs innerhalb Deutschlands. Das Medikament wird als Monotherapie zur Behandlung von ER-positiven, HER2-negativen, lokal fortgeschrittenem oder metastasiertem Mammakarzinom zugelassen, wenn eine endokrine Therapie einschließlich eines CDK 4/6-Inhibitors fortgeschritten ist und eine aktivierende ESR1-Mutation vorliegt.

**Leistungsspektrum** Zu unserem Leistungsspektrum gehören die wichtigsten, therapierelevanten ESR1 Mutationen, welche gezielt und minimal invasiv als Liquid Biopsy direkt aus dem Patientenblut bestimmt werden können.

Ermöglicht wird diese Diagnostik durch das Verfahren der digitalen PCR, die es erlaubt, die Ergebnisse zeitnah und mit einer extrem hohen Sensitivität von  $\leq 0.1\%$  VAF (Variant Allel Frequency) nachweisen zu können.

Getestet wird die häufigsten aktivierenden ESR1 Mutationen E380Q; D538G; L536H; Y537C; L536P; Y537N; L536R und Y537S.

**Hinweis** Bitte verwenden Sie bei der Einsendung ausschließlich die von uns zur Verfügung gestellten Spezialröhrchen zur Konservierung der zellfreien im Blut zirkulierenden DNA (ccfDNA). Die Proben sind in den Spezialröhrchen ca. 5 Tage bei RT haltbar und müssen daher schnellstmöglich ins Labor gesendet werden.



## ESR1 - Mutationsnachweis in zirkulierender Tumor DNA (Liquid Biopsy)

### Bestellung von Abnahmesets

Die zur Materialentnahme notwendigen Abnahmesets können kostenlos über unser [Bestellformular](#) bezogen werden. Bitte senden Sie die ausgefüllten Formulare per Mail oder Fax an:

Email [versand@laborvolkmann.de](mailto:versand@laborvolkmann.de)

Fax 0721-85000-269