

## PIK3CA-Mutationsnachweis aus peripher venösem Blut mittels Liquid Biopsy

Sehr geehrte Frau Kollegin, sehr geehrter Herr Kollege,

wir freuen uns Ihnen mitzuteilen, dass wir ab dem 23.09.2024 zusätzlich zur ESR1 Diagnostik, den Nachweis auf **PIK3CA-aktivierende Mutationen als Liquid Biopsy** anbieten können.

Der Mutationsnachweis erfolgt nichtinvasiv auf zellfreie Tumor DNA in venösem Blut und kann bei lokal fortgeschrittenem oder metastasiertem HR+/HER- Mammakarzinom zur gezielten Behandlung nach Resistenzentwicklung als Kassenleistung angeboten werden.

Die Mehrheit der resistenzvermittelnden aktivierenden Mutationen bei Mammakarzinomen ist dabei auf vier Hotspot-Mutationen (E542K, E545K, H1047R und H1047L) zurückzuführen, deren Nachweis wir mittels digitaler PCR anbieten. Die digitale PCR erlaubt eine schnelle Bearbeitungszeit sowie eine sehr hohe Sensitivität beim Nachweis der Mutanten-Genkopien im Blut (Nachweisgrenze 0.1%).

Bereits seit dem 01.07.24 kann bei uns der Nachweis auf die häufigsten **ESR1-aktivierenden Mutationen** ebenfalls als Liquid Biopsy angefordert werden.

Beide Untersuchungen finden Sie einzeln oder als Kombination auf unserem aktuellen Liquid Biopsy Anforderungsschein ([https://laborvolkmann.de/analysenspektrum/DOCS/23/anforderungsschein\\_16.pdf](https://laborvolkmann.de/analysenspektrum/DOCS/23/anforderungsschein_16.pdf)).

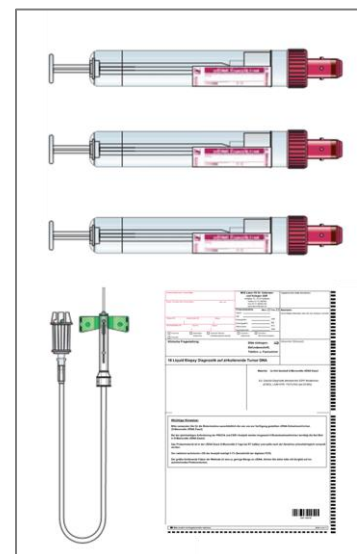
Aufgrund der sehr hohen Anforderungen an das Untersuchungsmaterial möchten wir Sie bitten, ausschließlich die von uns kostenlos zur Verfügung gestellten Abnahmesets zu verwenden. Bestellen können Sie die Sets über unser Bestellformular. Das ausgefüllte Formular können Sie uns papierfrei einfach per Fax oder Mail übermitteln. Die Abnahmesets für eine Einzelanalyse bestehen aus jeweils 3 Spezialröhrchen (3x8ml cfDNA Exact), einem Abnahmesystem mit spezieller Nadelgröße und dem Anforderungsschein (siehe Abbildung). Die Proben sind in den Spezialröhrchen nur begrenzt bei Raumtemperatur haltbar und müssen daher schnellstmöglich ins Labor gesendet werden.

### WICHTIGE HINWEISE

Wir bitten Sie zu beachten, dass für die Bestimmung des PIK3CA-Mutationsstatus 3 x 8 ml Vollblut (**ggf. 6 x 8 ml in Kombination mit ESR1**) in speziellen cfDNA-Monovetten eingesandt werden müssen (Abbildung). Die Proben sind in den Spezialröhrchen nur begrenzt bei Raumtemperatur haltbar und müssen daher schnellstmöglich ins Labor gesendet werden (Proben keinesfalls einfrieren!). Bitte benutzen Sie keine anderen Nadeln bei der Abnahme, da dies zu einer Kontamination der Proben mit zellulärer DNA führen kann. Sollten Sie aus bestimmten Gründen weitere Nadeln benötigen, treten Sie gerne mit uns in Kontakt.

Wir bitten um Verständnis, dass aufgrund der begrenzten Haltbarkeit der Kits nur eine Bestellung von maximal 10 Einheiten möglich ist. Sollte eine größere Menge an Kits benötigt werden, wenden Sie sich bitte direkt an unsere Einsender Betreuung 0721-85000-248.

Abnahmeset



## Ihre Ansprechpartner

---

### **Bestellung von Abnahmesets:**

Bitte senden Sie uns ihre Ausgefüllten  
Bestellformulare an

✉ [versand@laborvolkmann.de](mailto:versand@laborvolkmann.de)  
oder

☎ 0721-85000-269

### **Einsender Betreuung**

Frau Brussmann  
0721-85000-248

### **Befundauskünfte**

Telefonzentrale  
0721 85000-0

---

### **Technisch-/Methodische Fragen**

Herr Dipl. Biol. Fabian Ripp  
072185000-104

### **Medizinische Fragen**

Herr Dr. med. Nicolas Thornton  
0721 85000-296

Herr Dr. med. Bernhard Miller  
0721 85000-192

Mit freundlichen Grüßen,

Ihr Labor Volkmann in Karlsruhe

