

ESR1/PIK3CA Mutationsnachweis aus peripher venösem Blut mittels digitaler PCR (Liquid Biopsy)

Brustkrebs ist die häufigste Krebserkrankung bei Frauen mit etwa 70.550 Neuerkrankungen jährlich. Zwei Drittel dieser Fälle sind ER-positiv/HER2-negativ und können mit endokrinen Therapien behandelt werden. Etwa 40% der Patientinnen entwickeln eine Resistenz gegen diese Therapien, oft aufgrund von Mutationen in den Genen *ESR1* oder *PIK3CA* (30-40%). Therapien mittels *ESR1* degradern (z.B. Elacestrant) oder *PIK3CA* Inhibitoren (z.B. Alpelisib) können das Tumorwachstum bei Vorliegen solcher Mutationen verlangsamen.

Die molekulargenetische Diagnostik auf *PIK3CA* oder *ESR1*-aktivierende Mutationen mittels Liquid Biopsy kann dabei helfen, wichtige Therapieentscheidungen zu treffen und das progressionsfreie Überleben von Brustkrebspatientinnen verlängern. Der Mutationsnachweis erfolgt nichtinvasiv auf zellfreie Tumor DNA in venösem Blut und kann bei lokal fortgeschrittenem oder metastasiertem ER+/HER- Mammakarzinom zur gezielten Behandlung nach Resistenzentwicklung, als Kassenleistung angeboten werden.

Die Analyse mittels digitaler PCR hat eine Sensitivität von 0.1% MAF und umfasst die folgenden, therapielevanten Mutationen:

Genname	Analysierte Hotspotbereiche	Sensitivität	EMB-Ziffer
ESR1	E380Q, L536H, L536P, L536R, D538G, Y537C, Y537N, Y537S	0.1%	19466
PIK3CA	E542K, E545K, H1047R, H1047L	0.1%	19463

Beide Untersuchungen finden Sie einzeln oder als Kombination auf unserem aktuellen Liquid Biopsy Anforderungsschein. Die Abnahmesets bestehend aus 3x cfDNA Exact Röhrchen, Abnahmesystem und Anforderungsschein können über unser Bestellformular kostenlos erworben werden (weitere Infos und Kontaktdaten finden Sie auf der Rückseite).

Bitte beachten Sie die folgenden Hinweise zur Probenentnahme und Versand:

- Für die Bestimmung des *ESR1* oder *PIK3CA* Mutationsstatus benötigen wir 3 x 9.2 ml Vollblut in cfDNA Exact-Monovetten.
- Wenn beide Analysen gewünscht sind, entspricht dies 6x 9.2 ml.
- Die Proben sind in den Spezialröhrchen bei Raumtemperatur nur begrenzt haltbar und müssen schnellstmöglich ins Labor gesendet werden.
- Die Proben keinesfalls einfrieren!
- Bitte benutzen Sie bei der Abnahme ausschließlich, das zur Verfügung gestellte Abnahmeset.

Abnahmeset

ESR1/PIK3CA



ESR1+PIK3CA



Anforderungsscheine und Bestellungen

Link zum Anforderungsschein



Link zum Bestellformular



Ihre Ansprechpartner

Bestellung von Abnahmesets:

Bitte senden Sie uns ihre ausgefüllten
Bestellformulare an

✉ 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



MVZ Labor Volkmann
KARLSRUHE

MVZ Labor PD Dr. Volkmann und Kollegen SE & Co. eG&R
Gerwigstraße, 63, 76131 Karlsruhe
Tel.: +49 721 85000-0
www.laborvolkmann.de