







231 / 01.2016
Mehr als ein Newsletter für Labormedizin
Dr. med. Edouard H. Viollier, FMH Innere Medizin
Dominic Viollier, lic. oec. HSG

BRCA1- und BRCA2-Gentest

Früherkennung familiärer Mamma- und Ovarialkarzinome

Hintergrund

Bei rund 10% der Patientinnen mit einem **Mammakarzinom** liegt eine genetische Disposition vor. Davon sind ca. 75% auf Mutationen in den *BRCA1*- oder *BRCA2*-Genen zurückzuführen.

Für 15% der **Ovarialkarzinome** ist eine hereditäre *BRCA1/2*-Mutation verantwortlich.

Indikationen

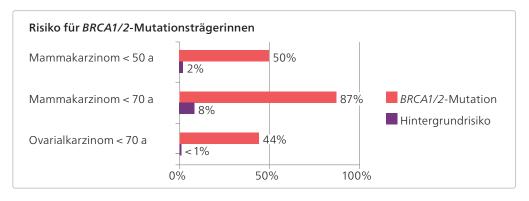
- Mammakarzinom vor dem 50. Lebensjahr
- Mammakarzinom, welches histologisch mit BRCA1/2-Mutationen assoziiert ist (z.B. 'triple negative', d.h. immunhistochemisch keine Expression des Östrogen- und des Progesteronrezeptors sowie Her2-neu nachweisbar)



- Mehrere Mammakarzinome bei derselben Person
- Mehrere Fälle von Mammakarzinomen, speziell wenn Männer betroffen sind, und / oder von Ovarialkarzinomen in der Familie
- Bekannte BRCA1/2-Mutation in der Familie
- → KLV Art. 12d, Massnahmen zur Früherkennung

Interpretation

Bei Trägerinnen und Trägern einer *BRCA1/2*-Mutation ist das Erkrankungsrisiko markant erhöht. Eine genetische Abklärung der Angehörigen ist deshalb indiziert.



Vorteile

- Klinisch relevante Ergebnisse
- Tiefe Rate von Varianten unklarer Signifikanz (VUS)
- Analyse und Interpretation in < 14 Tagen

Methode

DNA-Sequenzierung und Testung grosser Gen-Rearrangements BRCA1 und BRCA2

Material

 $2 \times EDTA$ -Tube, lila (6), unzentrifugiert

Preis

CHF 3'661.-

Individuelle Abklärungen wie gezielte Suche familiär bekannter Mutationen auf Anfrage

Information Literatur auf Anfrage

Dr. phil. II Christoph Noppen, FAMH Labormedizin, Leiter Genetik / Molekularbiologie Dr. rer. nat. Henriette Kurth, FAMH Labormedizin, Stv. Leiterin Genetik / Molekularbiologie

Redaktion