







234 / 05.2016

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

BRCA1- und BRCA2-Gentest

Für Patientinnen mit fortgeschrittenem Ovarialkarzinom

Hintergrund

Das Ovarialkarzinom gehört zu den aggressivsten Tumoren und ist die zweithäufigste bösartige Erkrankung der weiblichen Geschlechtsorgane.

Zielgerichtete Therapie

In 7% der Fälle ist eine somatische und in 15% der Fälle eine erbliche *BRCA1/2*-Mutation die genetische Ursache des Tumors.



Neue Behandlungsoption Olaparib (Lynparza™) wurde neu als erste zielgerichtete Erhaltungstherapie für Patientinnen mit

BRCA1/2-mutiertem, fortgeschrittenem Ovarialkarzinom zugelassen. Der orale Inhibitor der Poly-ADP-Ribose-Polymerase (PARP) inhibiert gezielt DNA-Reparaturmechanismen, was selektiv zum Zelltod von *BRCA1/2*-mutierten Tumorzellen führt. Patientinnen mit nachgewiesener *BRCA1/2*-Mutation zeigen unter Lynparza™-Therapie ein signifikant längeres progressionsfreies Überleben als mit Placebo behandelte Patientinnen (11.2 vs. 4.3 Monate).

Voraussetzung für Therapie

- Seröses Ovarialkarzinom vom highgrade Subtyp
- Rezidivierender, Platin-sensitiver Tumor
- Nachweis einer pathogenen BRCA1/2-Mutation (erblich oder nur im Tumor)

Primär ist eine *BRCA1/2*-Testung aus Tumorgewebe indiziert. Im Falle einer nachgewiesenen *BRCA1/2*-Mutation ist eine zusätzliche Testung aus peripherem Blut empfehlenswert. Der Nachweis der Mutation im Tumor und im Blut spricht für eine erbliche *BRCA1/2*-Mutation (→ Le Vigaro 231).

Vorteile

- Klinisch relevante Ergebnisse
- Erfahrung in der Diagnose von BRCA1/2-Mutationen
- Analyse und Interpretation in 7 10 Tagen

Methode

Next-Generation Sequenzierung der Gene BRCA1 und BRCA2

→ Next-Generation Sequenzierung ist bei Viollier nach EN/ISO 17025 und 15189 akkreditiert.

Material Tumorbiopsie, fixiert

Preis CHF 2'379.–

Information Literatur auf Anfrage

Dr. rer. nat. Henriette Kurth, FAMH Labormedizin, Stv. Leiterin Genetik / Molekularbiologie Dr. phil. II Christoph Noppen, FAMH Labormedizin, Leiter Genetik / Molekularbiologie PD Dr. med. Andreas Zettl, FMH Pathologie, Leiter Pathologie

Dr. med. Jonathan Weintraub, Board Certification - Anatomic and Clinical Pathology, Stv. Leiter Pathologie

Redaktion

Dr. med. Maurice Redondo, FMH Hämatologie, FAMH Labormedizin, Bereichsleiter Produktion West