

# LEVI G A R O

193/ 01.13

Praxisnahe Aktualität aus der Labormedizin

Dr. med. Edouard H. Viollier, FMH Innere Medizin

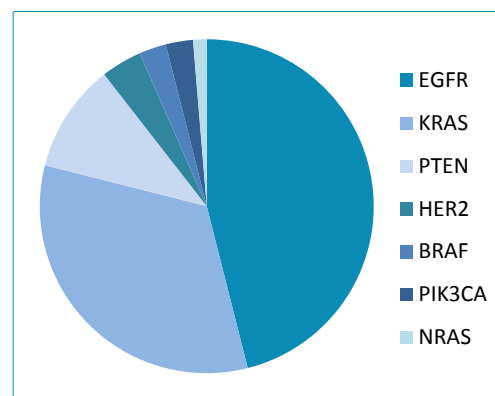
Dominic Viollier, lic. oec. HSG

## Next-Generation Sequencing

### Tumor-assoziierte Genmutationen: umfassende Sequenzanalyse

#### Hintergrund

Die meisten Malignome entstehen durch eine Akkumulation von Mutationen. Diese genetischen Veränderungen sind relevant für Diagnose und Prognose. Sie unterstützen die Indikation für spezifische Therapien z.B. mit monoklonalen Antikörpern oder Tyrosinkinaseinhibitoren.



Therapie-relevante Mutationen Lungenkarzinom  
(www.mycancergenome.org)

#### Sinn

##### Personalisierte Tumorthherapie

Die Hochdurchsatz-Sequenzierung liefert die Grundlage für eine wirksame Tumorthherapie. Selbst aus kleinen Biopsien mit geringem Tumorzellgehalt ist sie möglich.

#### Diagnostik

Analyse und Interpretation von über 700 Punktmutationen und Insertionen / Deletionen in 46 Tumor-assoziierten Genen (AmpliSeq Cancer Panel, Life Technologies).

**Tumordiagnostik  
State of the Art**

Tumor	Relevante Gene	Medikament
Kolonkarzinom	KRAS, BRAF, NRAS, PIK3CA, PTEN	Cetuximab (Erbix®)
Adenokarzinom der Lunge	EGFR, BRAF, KRAS, HER2, PIK3CA, PTEN, NRAS	Gefitinib (Iressa®), Erlotinib (Tarceva®)
Malignes Melanom	BRAF, KIT, NRAS, KRAS, HRAS, PTEN	Vemurafenib (Zelboraf®)
Gastrointestinale Stromatumoren	KIT, PDGFRA, BRAF	Imatinib (Glivec®)

#### Methode

Extraktion von DNA aus Tumormaterial, Amplifikation der Zielsequenzen durch Multiplex-PCR, anschliessende Sequenzanalyse durch Next-Generation Sequenzierung (Ion Torrent Technologie)

#### Material

Biopsie, fixiert

#### Preis

KRAS, BRAF Mutationen	CHF 520.–
EGFR Mutationen	CHF 1'040.–
Tumorspezifisches Cancer Panel	CHF 2'080.–

#### Information

Literatur auf Anfrage  
Dr. phil. II Christoph Noppen, FAMH Labormedizin, Leiter Genetik / Molekularbiologie

Dr. rer. nat. Henriette Kurth, cand. FAMH Labormedizin, Genetik / Molekularbiologie

PD Dr. med. Andreas Zettl, FMH Pathologie, Leiter Pathologie

Dr. med. Jonathan Weintraub, Board Certification – Anatomic and Clinical Pathology, Viollier Weintraub SA

**Redaktion** Dr. med. Dieter Burki, FAMH Labormedizin, Bereichsleiter Produktion West  
contact@viollier.ch | www.viollier.ch