

Fusionsgenanalyse aus Tumor-RNA – Tumore genauer charakterisieren

Die Fusionsgenanalyse ist die ideale Erweiterung für die **Cancer-Precision®-Analyse**. Fusionsgene stellen wichtige Treibermutationen dar und sind zudem oft geeignete Ziele für einen Therapieansatz. Die **Detektion aus Tumor-RNA** erlaubt einen sensitiveren und wesentlich umfangreicheren Einblick als die Analyse von Fusionsgenen aus Tumor-DNA alleine. Neben der gezielten Anreicherung bereits beschriebener, relevanter Fusionen sind auch Fusionen von bekannten Treibergenen mit bis dato unbekanntem Fusionspartnern möglich. Es ist empfehlenswert, die Fusionsgenanalyse aus RNA zusammen mit dem CancerPrecision®-Panel anzufordern. Die Fusionsgenanalyse kann aber auch separat erfolgen oder nachgeordnet werden.

Die Fusionsgenanalyse umfasst 106 Gene, 85 Fusionsgene mit definierten Bruchpunkten und 15 intragenische Transkriptvarianten, die parallel sequenziert und hinsichtlich einer möglichen Therapierelevanz im Befund eingeordnet werden.

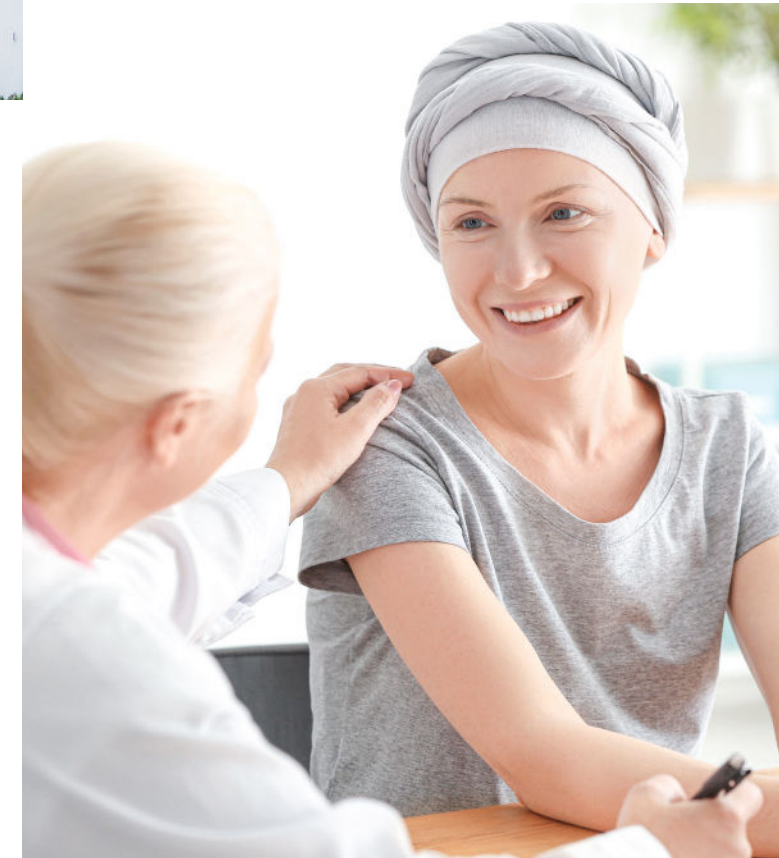
Der Weg zu uns

Sie finden uns an der **Ecke Waldhäuserstraße und Paul-Ehrlich-Straße** in Tübingen. Im Parkhaus am Ende der Paul-Ehrlich-Straße befinden sich Praxisparkplätze, die gerne genutzt werden können. Zudem befinden sich direkt vor dem Gebäude zwei Behindertenparkplätze.



Tumordiagnostik

Grundlage der individualisierten Therapie



Befund somatische Tumordiagnostik – Doe, Jane (*01.01.1900)

ERGEBNISSE IN DER ÜBERSICHT

| | | | | |
|--|---|--|--|--|
| Tumorgewebe & Tumorgehalt Probe des Primärtumors (aus 05/2019) 80% (histologisch) Mindestens 20% (bioinformatisch) | Mutationslast (TMB) 1,5 Var/Mb Hoch ab 10 | Mikrosatelliteninstabilität (MSI) Kein Hinweis Score 0,17 Hinweis auf MSI ab 0,3 | HRD (BRCAness) Kein Hinweis Score 21 Hinweis auf HRD ab 30 | Virale Infektion Kein Hinweis auf HPV / EBV |
| Keimbahn-Varianten Kein Hinweis auf pathogene und wahrscheinlich pathogene Veränderungen | Tumor-Treiber EGFR NF1 CDKN2A CDKN2B TERT Relevante Gene ohne onkol. Veränderung IDH1 IDH2 | Fusionen, Strukturvarianten EGFRV8 Detektion aus DNA, RNA | Pharmako-Genetik Kein Hinweis auf relevante Veränderungen | |

2023.1.0



Accredited by DAKKS according to
DIN EN ISO 15189:2014

Zentrum für Humangenetik Tübingen
Dr. med. Dr. rer. nat. Saskia Biskup
Paul-Ehrlich-Straße 23
D-72076 Tübingen

Tel: + 49 (0) 7071 565 44 00

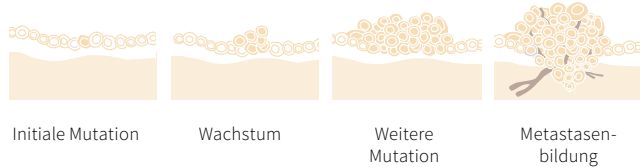
Fax: + 49 (0) 7071 565 44 22

www.humangenetik-tuebingen.de
info@humangenetik-tuebingen.de

Terminvereinbarung
Montag bis Donnerstag 9 bis 18 Uhr, Freitag 9 bis 16 Uhr

Wozu Tumordiagnostik?

Jeder Tumor trägt individuelle **Veränderungen im Erbgut** (Mutationen), die für dessen Entstehen, das Überleben der Tumorzellen, das Auftreten von Resistenzen, aber auch für die Sensitivität gegenüber bestimmten Therapieansätzen verantwortlich sind (Malone et al., 2020, PMID: 31937368). Das Wissen über die Mutationen in einem Tumor hilft dabei, eine möglichst effiziente Therapie zu finden und damit nicht aussichtsreiche Therapieansätze zu vermeiden. Zudem hat fast jeder fünfte Tumor eine erbliche Ursache. Damit wird die Tumordiagnostik auch für Familienangehörige relevant.



Grafik: Tumorentstehung und Zunahme der genetischen Vielfalt

Die **Genetik des Tumors** wird in der modernen Versorgung im Rahmen von interdisziplinär aufgestellten Teams, sogenannten molekularen Tumorboards, immer mehr fester Teil der onkologischen Grundversorgung. Hier setzt die Tumordiagnostik des Zentrums für Humangenetik Tübingen an, bei der eine **umfassende Analyse der Erbgutveränderungen des Tumors** erstellt wird. Um bestmögliche Ergebnisse zu erreichen, werden die Erbinformationen aus Tumor- und Normalgewebe miteinander verglichen. Dazu werden sämtliche Gene, die einen Einfluss auf Tumorentstehung, -wachstum und -therapie haben, analysiert. Die Durchführung von Sequenzierung, Analyse und Interpretation aus einer Hand in einem akkreditierten Labor gewährleistet hochwertige und **zuverlässige Entscheidungsgrundlagen** für das bestmögliche Therapieregime.

In unserem diagnostischen Befund werden alle potenziell therapierelevanten Veränderungen aufgelistet. Damit stehen dem behandelnden Ärzteteam wichtige molekulargenetische Informationen zur Therapieentscheidungen zur Verfügung. Vor und auch nach der Tumordiagnostik beraten wir Ratsuchende zudem individuell und persönlich – denn die Patientinnen und Patienten stehen bei uns im Mittelpunkt.

Untersuchungsprozess

(Dauer 2 Wochen)



Eingang von Tumorgewebe im Labor

(≥ 20 % Tumoranteil; FFPE oder tiefgefroren), Normalgewebe (1-2 ml EDTA-Blut) und des Einsendeformulars. Abweichendes Probenmaterial auf Nachfrage möglich (z. B. Liquid Biopsy).



Parallele Sequenzierung des Tumor- und Normalgewebes.



Detektion und Identifizierung

von therapierelevanten Mutationen durch die bioinformatische Analyse der Sequenzierdaten.



Interpretation und Diskussion

der Ergebnisse durch ein interdisziplinäres Team.



Zusammenfassung

der Ergebnisse für die behandelnde Ärztin oder den behandelnden Arzt.

Unsere umfassende Tumordiagnostik im Überblick

- > **Schnell**
- > **Umfangreich**
- > **Qualitätsgesichert**

- Relevant für alle Tumorentitäten
- CancerPrecision®-Panel für Analyse von >700 Genen sowie von therapierelevanten Translokationen in 31 Genen, in denen Mutationen und/oder Kopienzahlveränderungen bekannt sind
- Möglichkeit der parallelen Fusionsgenanalyse aus Tumor-RNA. Ergebnisintegration der Analyse im CancerPrecision® Befund
- Bestimmung der homologen Rekombinationsdefizienz (HRD), der Tumormutationslast (TMB); Ermittlung von viralen Infektionen (HPV/EBV) und der Mikrosatelliteninstabilität (MSI)
- Parallele Untersuchung der Keimbahn / Erbllichkeit von Tumorerkrankungen
- Höchste Datenqualität durch Vergleich der DNA aus Tumor- und Normalgewebe (Blut)
- Die durchschnittliche Abdeckung von 500-1.000x erlaubt die Detektion von therapierelevanten Varianten in Subklonen
- Unterstützt ärztliche Kolleginnen und Kollegen bei der Auswahl einer zielgerichteten Therapie
- Kompletter Workflow aus einer Hand – keine Daten verlassen das Zentrum für Humangenetik Tübingen
- Eine fachärztliche Überweisung ist empfohlen aber nicht notwendig