

Hereditäre Tumorsyndrome

Bedeutung für Patient und Angehörige

Hintergrund

5 – 10% aller Krebserkrankungen sind erblich bedingt. Verantwortlich sind Varianten in Genen, welche die Wahrscheinlichkeit erhöhen, an Krebs zu erkranken. Diese Varianten lassen sich molekulargenetisch identifizieren. Viollier bietet je nach klinischer Fragestellung und Familienanamnese folgende Gen-Panels für Tumorerkrankungen an:



**Neue spezifische
Gen-Panels**

- Mamma und Ovar: ATM, BRCA1, BRCA2, BARD1, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53
- Lynch-Syndrom: MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM
- Prostata: BRCA1, BRCA2, HOXB13, ATM, CHEK2
- Pankreas: BRCA1, BRCA2, PALB2, MLH1, EPCAM, MSH2, MSH6, ATM, STK11, TP53, CDKN2A
- Endometrium: MLH1, PMS2, MSH2, MSH6, EPCAM, STK11, PTEN

Interpretation

| | |
|--|--|
| Pathogene Variante | Spezifische Vorsorge, personalisierte Nachsorge Angepasste Behandlungsprotokolle Prädiktive Testung Angehöriger Prophylaktische chirurgische Massnahmen |
| Variante unklarer Signifikanz (VUS) | Kein Einfluss auf Vorsorge- oder Therapieentscheide Keine prädiktive Testung Angehöriger Reevaluation in 3 – 5 Jahren empfohlen |
| Kein Nachweis einer Variante | Weder Ausschluss noch Bestätigung eines erblichen Tumorsyndroms |

Verordnung

Verordnung durch Facharzt mit entsprechendem Zusatztitel
 → siehe Krankenpflege-Leistungsverordnung (KLV), Anhang 3

Methode

Next Generation Sequencing (NGS)
 digital Multiplex Ligation-dependent Probe Amplification (dMLPA)

Material

EDTA-Tube, lila (6)

Preis

Gemäss Analysenliste

Information Literatur auf Anfrage

Dr. phil. II Christoph Noppen, Spezialist für Labormedizin FAMH, Leiter Molekularbiologie
 Dr. rer. nat. Henriette Kurth, Spezialistin für Labormedizin FAMH, Leiterin Molekularbiologie
 Dr. sc. nat. Andrea Salzmann, Kandidatin Spezialistin für Labormedizin FAMH, Molekularbiologie

Redaktion

Dr. med. Uta Deus, FMH Allgemeine Innere Medizin, Spezialistin für Labormedizin FAMH, Stv. Leiterin Inner Corelab
 Dr. med. Maurice Redondo, FMH Hämatologie, Spezialist für Labormedizin FAMH, Bereichsleiter Routinelabors