

Molekulargenetik des Ovarialkarzinoms Homologe Rekombinationsdefizienz (HRD)

Optimalen
Therapieentscheid
getroffen

Hintergrund Bei Karzinomen mit homologer Rekombinationsdefizienz (HRD) ist die Reparatur von DNA-Doppelstrangbrüchen gestört. Da diese Karzinome daher auf PARP-Inhibitorthherapie ansprechen können, ist die Untersuchung auf HRD therapieentscheidend. Bei Patientinnen mit einer BRCA-Mutation in Keimbahn oder Tumor liegt definitionsgemäss eine HRD vor. Es gibt jedoch eine Gruppe von ca. 20% der Patientinnen, die auch ohne BRCA-Mutation eine HRD aufweist. Diese kann durch die Analyse des Genomic Instability Scores (GIS) detektiert werden.



Modifiziert nach Konstantinopoulos PA, et al. *CancerDiscov* 2015;5:1137–54

Indikation High grade seröses Karzinom des Ovars, der Tube oder des Peritoneums

Interpretation	HRD positiv (Genomic Instability Score \geq 42)	HRD negativ (Genomic Instability Score $<$ 42)
	PARP-Inhibitorthherapie als therapeutische Option	PARP-Inhibitorthherapie nicht indiziert
	Empfehlung zu genetischer Beratung im Befund	Hereditäres Brust- und Ovarialkarzinom-Syndrom unwahrscheinlich

Vorteile

- HRD-Status des Tumors gemäss ASCO Guidelines
- Zusätzlich Mutationsanalyse von 67 Genen (inkl. BRCA1, BRCA2) im Tumor
- Bei Hinweis auf pathogene Keimbahnvariante: zeitnahe genetische Abklärung aus peripherem Blut möglich
- Test neu in der Schweiz bei Viollier durchgeführt. Probenversand in die USA entfällt.

Verordnung Via contact@viollier.ch oder T +41 848 121 121

Methode Next Generation Sequencing mittels TruSight™ Oncology 500 HRD Assay (Illumina, powered by Myriad Genetics)

Material Formalinfixiertes Gewebe, Punktionsmaterial

Information Literatur auf Anfrage

Dr. rer. nat. Henriette Kurth, Spezialistin für Labormedizin FAMH, Leiterin Molekularbiologie
 Dr. med. Sophie Diebold Berger, FMH Pathologie, Zytopathologie, Leiterin Viollier Weintraub SA
 Dr. med. Jean-François Egger, FMH Pathologie
 Dr. med. Katharina Marston, FMH Pathologie, Molekularpathologie
 PD Dr. med. Andreas Zettl, FMH Pathologie, Kandidat Molekularpathologie, Leiter Pathologie

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