



Medizinische Universität Graz

Harrachgasse 21/8, A-8010 Graz
humangenetik@medunigraz.at
Tel. +43 / 316 / 380-4111
Fax +43 / 316 / 380-9623

Informationsblatt – TUMORGENETIK

Sehr geehrte Patientin, sehr geehrter Patient,

aufgrund der bei Ihnen und/oder Ihren Angehörigen erhobenen Befunde ist es nach Einschätzung Ihrer behandelnden Ärztinnen und Ärzte möglich, dass eine **Veränderung (Mutation oder Variante) des Erbgutes** besteht, die entweder bereits zu Krankheitszeichen geführt hat oder möglicherweise in Zukunft zu einer Erkrankung führen kann.

Viele Veränderungen des Erbgutes lassen sich durch die Untersuchung einer Blutprobe nachweisen. Für alle genetischen Untersuchungen gilt, dass Sie vorher – gemäß dem Gentechnikgesetz - von Ihrer Ärztin / Ihrem Arzt über Wesen, Bedeutung und Tragweite der jeweiligen Untersuchung informiert werden müssen.

Mit den uns bisher zur Verfügung stehenden Methoden konnten nur einige wenige Gene auf Defekte untersucht werden. Dies ist zeit- und kostenaufwändig – und in vielen Fällen kann keine Ursache identifiziert werden.

Zwischenzeitlich wurde an unserem Institut die Technik des „Next Generation Sequencing“ adaptiert. Diagnostisch können im Bereich der Tumorgenetik nun die Daten von **30 bzw. 38 relevanten Genen** parallel erhoben (Agilent Sure Select/Illumina MiSeq®) werden. Dabei handelt es sich um Gene, welche in der Literatur bereits im Zusammenhang mit vererbten Tumorerkrankungen diskutiert wurden.

Mit dieser Technik kann für die diskutierten Gene in der Regel eine nach internationalen Maßstäben ausreichende Sequenzierqualität und Coverage erzielt werden. Nach unseren bisherigen Erfahrungen werden ca. 95 % aller untersuchten Regionen so abgebildet, dass eine eindeutige Aussage möglich ist. Von wesentlicher Bedeutung ist, dass der bioinformatische Auswertung und Analyse zunächst nur jenen Regionen/Gene zugeführt werden, welche in direktem Zusammenhang mit dem genannten klinischen Krankheitsbild stehen. Die weiterführenden Analysen umfassen in erster Linie gezielt Gene mit hoher Prävalenz / Penetranz, welche bezugnehmend auf Ihre eigen- und familienanamnestischen Angaben erfasst werden. Für diese Gene werden Regionen, die keine eindeutige Aussage erlauben mit einer weiteren Technik vervollständigt. Weitere indikationsspezifische Auswertungen sind als Screeninguntersuchungen zu betrachten.

Sollten hierbei Mutationen identifiziert werden, werden diese mit der traditionellen Sanger-Sequenzierung bestätigt. Limitierend muss auf die Eventualität hingewiesen werden, dass vereinzelt Mutationen unentdeckt bleiben bzw. dass Sequenzveränderungen nachgewiesen werden können, deren Interpretation nur eingeschränkt möglich ist.

Auf Seite 2 finden Sie eine Auflistung der untersuchten Kandidatengene.

Tumorpanel [38 Gene]

<input type="checkbox"/>	Brustkrebs	[22 Gene]	BRCA1, BRCA2, ATM, BAP1, BARD1, BRIP1, CDH1, CHEK2, MRE11A, NBN/NBS1, PALB2, PTEN, RAD50, RAD51C, RAD51D, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD, STK11, TP53
<input type="checkbox"/>	Eierstockkrebs	[9 Gene]	BRCA1, BRCA2, MLH1, MSH2, MSH6, RAD50, RAD51C, RAD51D, PMS2
<input type="checkbox"/>	Li-Fraumeni-Syndrom	[1 Gen]	TP53
<input type="checkbox"/>	HNPCC / Lynch-Syndrom	[6 Gene]	MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, POLD1, POLE
<input type="checkbox"/>	Polypöse Darmerkrankungen	[7 Gene]	APC, BMPR1A, ENG, MUTYH, PTEN, SMAD4, STK11
<input type="checkbox"/>	Gastrointestinale Stromatumore (GIST)	[8 Gene]	KIT, PDGFRA, PRKAR1A, SDHA, SDHAF2, SDHB, SDHC, SDHD
<input type="checkbox"/>	Familiäres Magenkarzinom	[1 Gen]	CDH1
<input type="checkbox"/>	Familiäres Pankreaskarzinom	[2 Gene]	BRCA2, CHEK2, CDKN2A, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, STK11
<input type="checkbox"/>	M. Osler	[3 Gene]	ACVRL1, ENG, SMAD4

Tumorpanel [30 Gene]

<input type="checkbox"/>	Aderhautmelanom	[1 Gen]	BAP1
<input type="checkbox"/>	Paragangliome & Phäochromozytome	[8 Gene]	NF1, RET, SDHB, SDHA, SDHAF2, SDHC, SDHD, VHL
<input type="checkbox"/>	Multiple endokrine Neoplasien (MEN)	[5 Gene]	CDKN1A, CDKN1B, CDKN2C, MEN1, RET
<input type="checkbox"/>	Nieren-/Schilddrüsenkarzinom	[5 Gene]	FH, FLCN, MET, PRKAR1A, VHL
<input type="checkbox"/>	Basalzell-Nävus-Syndrom	[8 Gene]	BAP1, CYLD, HHIP, PTCH1, PTCH2, SHH, SMO, SUFU
<input type="checkbox"/>	Familiäres Melanom	[5 Gene]	BAP1, CDKN2A, CDKN2B, CDKN2D, CDK4
<input type="checkbox"/>	Li-Fraumeni-Syndrom	[1 Gen]	TP53
<input type="checkbox"/>	Hereditäres Retinoblastom	[1 Gen]	RB1
<input type="checkbox"/>	Neurofibromatose Typ1 / Typ 2	[2 Gene]	NF1, NF2
<input type="checkbox"/>	Tuberöse Sklerose	[2 Gene]	TSC1, TSC2