

## Mögliche Ergebnisse des BRCA *Plus* Tests

Ein Gentest kann 3 Arten von Ergebnissen liefern:

### Positiv für eine pathogene Variante (4–8% der Tests):

Das Labor hat eine bekannte genetische Variante festgestellt, die mit einem hereditären Krebsprädispositionssyndrom assoziiert ist. Dieser Befund bestätigt, dass der Patient eine erbliche Veranlagung für Krebs hat, und kann in die Behandlungsentscheidungen einfließen. Das Vorliegen dieser pathogenen Variante weist auf ein erhöhtes Risiko für eine oder mehrere Krebsarten hin, die mit dieser Prädisposition zusammenhängen. Die klinische Betreuung des Patienten muss entsprechend angepasst werden. Auch Angehörige können von der Variante betroffen sein. Diesen ermöglicht das Ergebnis, nach einer genetischen Beratung die eigene Gesundheitsvorsorge entsprechend zu gestalten.

### VUS: Nachweis einer Variante unklarer Signifikanz (3–5%):

Das Labor hat eine genetische Variante festgestellt, die aufgrund fehlender wissenschaftlicher Daten zum Zeitpunkt des Nachweises weder als pathologisch noch als gutartig eingestuft werden kann. Ein solches Ergebnis liefert keinen Aufschluss über das Risiko und muss bei medizinischen Entscheidungen nicht berücksichtigt werden. Die Genetik-Spezialisten von SYNLAB führen regelmässig Neubeurteilungen der VUS auf Grundlage der neuesten wissenschaftlichen Erkenntnisse durch. Ändert sich die Klassifikation einer VUS, wird ein neuer Analysebericht an den verschreibenden Arzt gesendet.

### Negativ (keine Variante gefunden) (> 90%):

- **Richtig-negatives** Ergebnis (nach gezieltem Test)

Die bereits bei einem Familienmitglied (z. B. einem betroffenen Elternteil, Geschwister) nachgewiesene pathogene Variante wurde bei der getesteten Person per Analyse ausgeschlossen. Der Patient hat die bekannte familiäre Prädisposition nicht geerbt, sein Krebsrisiko ist damit ähnlich dem der Allgemeinbevölkerung.

- **Nicht eindeutig negatives Ergebnis** (nach Screening)

Innerhalb der Familie liegt keine pathogene Variante vor und anhand der genetischen Analyse konnte keine pathogene Variante bei der getesteten Person festgestellt werden. Drei Interpretationen sind möglich:

- a. Der Patient weist keine genetische Prädisposition auf.
- b. Bei einem der getesteten Gene könnte eine pathogene Variante vorliegen, ist jedoch mit den verfügbaren Methoden nicht nachweisbar.
- c. Eine pathogene Variante könnte in einem anderen als dem untersuchten Gen vorliegen. Der Patient wird entsprechend seiner persönlichen und familiären Vorgeschichte weiterbetreut.

### Ihre Anlaufstelle bei SYNLAB für wissenschaftliche Fragen:

#### SYNLAB Suisse SA

Abteilung für Genetik  
Chemin d'Entre-Bois 21  
1018 Lausanne

Telefon +41 58 400 15 00  
[genetics.ch@synlab.com](mailto:genetics.ch@synlab.com)



SYNLAB Suisse SA  
Sternmatt 6  
6010 Kriens

[www.synlab.ch](http://www.synlab.ch)



## BRCA *Plus* Test

Erbliche Veranlagung für **Brust-, Eierstock-, Bauchspeicheldrüsen- und/oder Prostatakrebs**



© 2022 SYNLAB Suisse SA. Alle Rechte vorbehalten. Wir übernehmen keine Haftung für allfällige irrtümliche Angaben, Fehler oder Preisungenauigkeiten, soweit dies gesetzlich zulässig ist. Sämtliche Texte, Bilder und Inhalte unterliegen dem Copyright von SYNLAB Suisse SA.

Auflage 03/2022

60008367/DE/10/2022

[www.synlab.ch](http://www.synlab.ch)

# Der SYNLAB BRCA *Plus* Test

- Besteht aus einem anpassbaren NGS-Panel von Genen, die mit der erblichen Veranlagung für Brust- und/oder Eierstockkrebs (engl. Hereditary Breast and Ovarian Cancer, HBOC) sowie Bauchspeicheldrüsen- und Prostatakrebs assoziiert sind.
- Erkennt grosse Deletionen oder Duplikationen der Gene BRCA1 oder BRCA2 (MLPA-Technik).
- Bestätigt pathogene oder vermutlich pathogene Mutationen an einer unabhängigen Probe.
- Die Ergebnisse werden von unseren Experten nach den Kriterien des internationalen Konsortiums ENIGMA interpretiert und klassifiziert.
- Wurde in unserem Labor im Rahmen unserer Akkreditierung gemäss ISO 15189 validiert (SMTS 0023).

- Unterliegt jährlich der externen Qualitätskontrolle (EQC) des EMQN.

## Der BRCA *Plus* liefert Ihren Patientinnen und Patienten somit:

- Ein präzises Ergebnis bezüglich ihrer erblichen Veranlagung für Brust- und/oder Eierstockkrebs sowie Bauchspeicheldrüsen- und/oder Prostatakrebs.
- Informationen zur massgeschneiderten Prävention und/oder Therapie (einschliesslich PARPi) auf Grundlage der Gentest-Ergebnisse.
- Die Möglichkeit gezielter prädiktiver Tests für die Angehörigen.

## Genetische Beratung (gB)

Vor jedem Gentest ist eine genetische Beratung angezeigt (Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen). Diese muss von einer geschulten Person, beispielsweise einem Facharzt oder einem Genetik-Berater durchgeführt werden. Jede potenziell von einem Gentest auf hereditäre Krebsprädisposition betroffene Person kann der onkogenetischen Fachberatung zugewiesen werden. Diese Beratung durch den Arzt, den Genetik-Berater oder eine geschulte Gesundheitsfachperson ermöglicht eine personalisierte Beurteilung und soll dem Patienten die Entscheidung über eventuelle Gentests erleichtern.

### Ablauf der genetischen Beratung:

- Allgemeine Informationen zur Krebsgenetik (Onkogenetik)
- Beurteilung der persönlichen und familiären Situation
- Berechnung des persönlichen Risikos mittels CANRISK (CE-zertifizierte IVD-Software)

- Vorstellung der relevanten Gene (Panel), die entsprechend der persönlichen und familiären Vorgeschichte untersucht werden sollen.
- Vorbereitung des Patienten auf die verschiedenen möglichen Ergebnisse (pathogen/VUS/negativ).
- Unterbreitung der geltenden Empfehlungen im Falle eines positiven Ergebnisses.

Am Ende der Beratung wird ein **Beratungsbericht** an den verschreibenden Arzt gesendet. Darin sind der Risikograd der getesteten Person, die Art der vermuteten Veranlagung (falls zutreffend), die Möglichkeit eines Tests – und dessen Zweckmässigkeit – sowohl für den Patienten als auch für seine Angehörigen aufgeführt. Gegebenenfalls enthält der Bericht mit Zustimmung des Patienten auch ein vorab ausgefülltes Antragsformular für die genetische Analyse, einschliesslich der von ihm zu unterzeichnenden Einwilligungserklärung (obligatorisch vor einem prädiktiven

Gentest). Im gegenseitigen Einvernehmen entscheiden Arzt und Patient, ob die genetische Analyse durchgeführt werden soll oder nicht. Schliesslich helfen die Genetik-Spezialisten von SYNLAB

dem Arzt auch gerne bei der Stellung eines **Gesuchs um Kostengutsprache** an die Krankenkasse, entsprechend den geltenden gesetzlichen Bestimmungen.

## Genetische Beratung: Für wen? Wann?

- Für alle Patientinnen und Patienten, die Klarheit über ihr Krebsrisiko haben möchten
- Alle Patientinnen oder Patienten mit oder ohne Krebserkrankung und mit oder ohne familiäre Krebsanamnese, vor einem genetischen Test
- Nach jedem Gentest, um der betroffenen Person das Ergebnis und dessen Konsequenzen für sie selbst und ihre Familie zu erläutern.

## Gene einer hereditären Krebsprädisposition

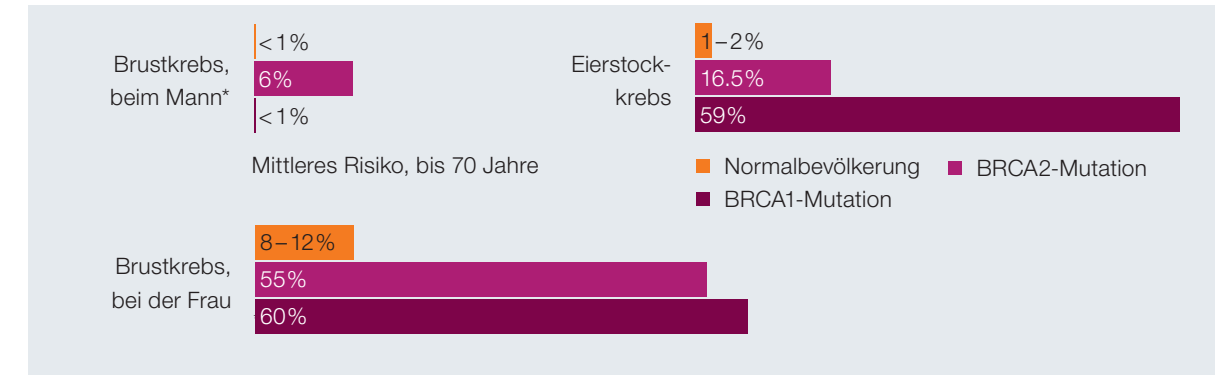
Während die Mehrheit der Brustkrebserkrankungen nicht erblich bedingt sind, wurden in den 1990er Jahren die ersten für Brust- und/oder Eierstockkrebs prädisponierenden Gene identifiziert. Die bekanntesten sind BRCA1 und BRCA2; mittlerweile kennt man jedoch auch viele andere Gene, die an der DNA-Reparatur oder der Steuerung der Zellteilung beteiligt sind und zu erblichen Veranlagungen beitragen. SYNLAB hält sich an die medizinische Fachliteratur und die Empfehlungen vieler Länder, um die Zusammenstellung des Genpanels unter Berücksichtigung der medizinischen Evidenz und des klinischen Nutzens (Handlungsfähigkeit) stets auf dem neuesten Stand zu halten. Das SYNLAB BRCA *Plus* Panel\* umfasst insgesamt 27 Gene, darunter zehn häufig bei Brustkrebs und elf bei Eierstockkrebs beteiligte Gene. Eine Mutation in diesen Genen führt zu einem erhöhten Risiko für Brust- und/oder Eierstockkrebs. Bei Menschen mit einer solchen Mutation besteht auch das Risiko anderer Krebsarten, einschliesslich Prostata-, Bauchspeicheldrüsen- und/oder Hautkrebs (Melanom).

Im Rahmen der genetischen Beratung und im Gespräch mit dem Arzt und dem Labor wird die Auswahl der zu testenden Gene individuell entsprechend der jeweiligen persönlichen und familiären Situation angepasst, um unnötige Analysen oder irrelevante respektive unbrauchbare Ergebnisse zu vermindern.

### Beispiele für personalisierte Panels

Gen	Brust	Eierstock
BRCA1	●	●
BRCA2	●	●
ATM	●	
BRIP1		●
CDH1	●	
CHEK2	●	
MLH1, MSH2, MSH6		●
PALB2	●	
PTEN	●	
RAD51C, D		●
STK11	●	●
TP53	●	

**Das mit der erblichen Veranlagung verbundene Krebsrisiko variiert je nach betroffenem Gewebe, dem Geschlecht der Person und dem spezifischen Gen (respektive sogar der spezifischen Mutation):**



### Literatur:

Breast Cancer Risk Genes – Association Analysis in More than 113,000 Women. N Engl J Med 2021;384:428-39

\***Vollständiges Panel:** APC, ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, HOXB13, MEN1, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, PALB2, PMS2, POLD1, POLE, PTEN, RAD51C, RAD51D, RET, STK11, TP53

## Klinische Anwendungsgebiete

**Patientinnen und Patienten mit Brust-, Eierstock-, Prostata- oder Bauchspeicheldrüsentumoren** zur Bestimmung der möglichen Erblichkeit.

**Bekante familiäre Mutation in einem Krebsprädispositionsgen**

**Familiäre Vorgeschichte von Brust-, Eierstock-, Prostata- oder Bauchspeicheldrüsenkrebs** (nahe weibliche oder männliche Angehörige)

## Vorteile

- ✓ **Multidisziplinäres Know-how**
- ✓ **Kurze Reaktionszeiten**
- ✓ **Umfassende und leicht verständliche Beratungs- und Analyseberichte**

## Praktische Aspekte



**Probeentnahmen: ≥ 3 ml EDTA-Blut + 1 Mundschleimhautabstrich zur Bestätigung**



**Ergebnisse und Beratung liegen in weniger als 3 Wochen vor**



**Personalisierbare Panels für individuell abgestimmte Tests**



**Prioritäre Abwicklung** möglich in Notfällen