

Patient/in: **Gregoria MENDEL**
Geboren am: 02/05/1969
Geschlecht: F
Entnahme datum: 30/08/2020
Probennummer: **20S03595D1**
Analysennummer: 2003950A
Eingangsdatum: 31/08/2020
Anforderung LX: LX000001
Externe Ref.: 12345678
Auftraggeber: Dr. Gregory PINCUS
Kopie an: Dr. Christophe CORDIER

Dr.
Gregory PINCUS
Rue des Petits Pois 21

1018 Lausanne

Lausanne, den 10/09/2020

Genetische Analyse: Panel NGS Brustkrebs

Angeforderte Analyse

Indikation: Karzinom in der linken Brust im Alter von 51 Jahren. Vater starb an Bauchspeicheldrüsenkrebs im Alter von 47 Jahren.
Auftrag: Suche nach einer erblichen Prädisposition für Brustkrebs.
Analysen: DNA-Extraktion. Prüfung auf genetischen Varianten durch NGS (BRCA Hereditary Cancer MASTR Plus). Bioinformatische Analyse (MASTR Reporter). Prüfung auf Deletionen/Duplikationen der *BRCA1*- und *BRCA2*--Genen durch MLPA (MRC-Holland P002-D1, P090-C1). Varianten-Nachweisrate: $\geq 98,4\%$ (Punktmutationen, Deletionen, Duplikationen). Bestätigung des Vorhandenseins der *BRCA2*-Variante durch Sanger-Sequenzierung an einer zweiten Probe (Wangenabstrich).
Material: EDTA-Blut.

Genetische Testergebnisse

Risiko für Brustkrebs	Gene	Ergebnis
Hoch	<i>BRCA2</i>	Eine pathogene Variante (Klasse 5) identifiziert: heterozygot <i>BRCA2</i> c.8878C>T, p.Gln2960* (vorheriger Name Q2960X) Genotyp: LRG_293t1:c.[8878C>T];[=]
	<i>BRCA1, PALB2, CDH1, PTEN, TP53</i>	Keine pathogenen (oder potentiell pathogenen) Varianten entdeckt
Mäßig	<i>STK11, CHEK2, ATM, NBN</i>	Keine pathogenen (oder potentiell pathogenen) Varianten entdeckt

* Es können harmlose Varianten nachgewiesen werden. Diese werden aber nicht berichtet.

Interpretation

Eine pathogene Variante wurde identifiziert: heterozygote *BRCA2* c.8878C>T.

Dieses positive Ergebnis hat Konsequenzen für den Patienten und andere Familienmitglieder und sollte im Rahmen einer spezialisierten genetischen Beratung kommuniziert werden:

- Diese pathogene *BRCA2*-Variante führt zur Bildung eines vorzeitigen Stopcodons und bestätigt das Vorliegen einer vererbten Prädisposition für Brust- und/oder Eierstockkrebs.
- Sie hat ein hohes Risiko, andere Tumore zu entwickeln, die mit dieser Veranlagung zusammenhängen; ihre Nachsorge muss angepasst werden.
- Andere Familienmitglieder können die gleiche Veranlagung haben. Ihnen sollten im Erwachsenenalter eine genetische Beratung und genetische Analyse angeboten werden.

Dr. Michael Morris
FAMH Medizinische Genetik

Dr. Estelle Arnaud Gouttenoire
FAMH Medizinische Genetik

(signé électroniquement)