

Diagnose/Methoden-spezifische Hinweise für Einsender

Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom

Indikationsbezogene Qualitätssicherung/Anforderungen

Die nachfolgend aufgeführte indikationsbezogene molekulargenetische Untersuchung der Gene **BRCA1 und BRCA2** darf erst dann durchgeführt werden, wenn aus den Unterlagen gemäß § 6 QSV hervorgeht, dass die u. g. Kriterien an die Indikationsstellung erfüllt sind.

Die Voraussetzung für die Berechnung der Gebührenordnungspositionen 11440 bis 11443 ist bei Erfüllung der Kriterien des **Deutschen Konsortiums für familiären Brust- und Eierstockkrebs** gegeben.

Diese sind nachzulesen im Leitlinienprogramm Onkologie (Deutsche Krebsgesellschaft, Deutsche Krebshilfe, AWMF) Interdisziplinäre S3-Leitlinie für die Diagnostik, Therapie und Nachsorge des Mammakarzinoms, Langversion 3.0, Aktualisierung 2012, AWMF-Register-Nummer: 032-45OL, <http://leitlinienprogramm.onkologie.de/Leitlinien,7.0.html> (Stand 11.12.2014).

Mindestens eines der folgenden Kriterien muss erfüllt sein:

- mind. 3 Frauen aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Brustkrebs, unabhängig vom Alter
- mind. 2 Frauen davon 1 jünger als 50 Jahre aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Brustkrebs
- mind. 2 Frauen aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Eierstockkrebs
- mind. 1 Frau erkrankte an Brustkrebs und 1 weitere Frau an Eierstockkrebs oder 1 Frau erkrankte an Brust- und Eierstockkrebs
- mind. 1 Frau jünger als 36 Jahre erkrankte an Brustkrebs
- mind. 1 Frau jünger als 50 Jahre erkrankte an bilateralem Brustkrebs (Erkrankung vor Vollendung des 50. Lebensjahres)
- mind. 1 Mann erkrankte an Brustkrebs und 1 Frau an Brust- oder Eierstockkrebs

Methode:

Die Diagnostik der Gene **BRCA1** und **BRCA2** erfolgt durch **NGS-Sequenzierung** mittels Illumina TrueSight-Cancer-Panel auf Illumina MiSeq mit nachfolgender Auswertung über Illumina Variant Studio, IGV-Browser, externe Datenbanken und Algorithmen zur UCV-Klassifizierung. Die Abklärung von CNVs erfolgt NGS-Daten-basiert über das Programm Sophia-DDM.

Für die BRCA1/2-Diagnostik erforderliches Material:

Für die Untersuchung wird etwa 3 – 4 ml EDTA-Blut benötigt, das nach Möglichkeit gekühlt werden sollte. Dabei sollten vom Zeitpunkt der Blutabnahme bis zum Eintreffen der Probe in unserem Labor nicht mehr als 2 Tage verstreichen.

Zur Anforderung benutzen Sie bitte unser Formular „Genetische Diagnostik“ (s. Downloadbereich unserer Homepage (www.praenatal.com)).

Weitere Fragen zu der Methode beantworten wir Ihnen gerne unter der Telefonnummer 0911 / 2061014 oder per E-Mail: s.vdhaar@praenatal.com.

Untersuchungszeit:

2-4 Wochen

Kosten:

Die Leistung wird über Kranken- oder Überweisungsschein nach EBM oder GOÄ mit der Krankenkasse abgerechnet. Auf Anfrage erhalten Sie von uns eine Kostenaufstellung. Humangenetische Untersuchungen belasten nicht das Laborbudget.

Stand: Juni 2016