

Diagnostik

Keimbahnanalyse bei Vorliegen von tumor-only Sequenzierdaten (bzw. nur unvollständigen Keimbahnsequenzierdaten)

Stadium

+

Symptome

1. Liegen aktuell nur tumor-only Sequenzierdaten („Tumorvarianten“) vor, soll eine umfangreiche Keimbahnanalyse immer sekundär durchgeführt werden, wenn die in der SOP „Indikationskriterien parallele Keimbahnanalyse bei MTB PatientInnen“ festgelegten Punkte zutreffen („sukzessive Tumor-Keimbahnanalyse“).

2. Bei Verdacht auf ein erbliches Tumorrisikosyndrom (TRS) soll immer eine genetische Untersuchung auf Keimbahnebene durchgeführt werden, die alle assoziierten Gene beinhaltet (s. auch S1-Leitlinie Tumorgenetik – Genetische Diagnostik bei malignen Erkrankungen, Statement 7 (AWMF Registernummer 078 – 017)).

3. Wenn die Punkte 1 und 2 nicht zutreffen, sollte sich die nachträgliche Keimbahntestung auf „actionable“-Varianten beschränken. D. h. bei Feststellung, dass es sich um eine Keimbahnvariante handelt, sollte sich ein konkreter klinischer Nutzen ergeben (z. B. Angebot einer intensivierten Früherkennung/Nachsorge/Therapierelevanz). In Anlehnung an die ESMO-Empfehlungen (Kuzbari et al., 2022, PMID: 36529447) ist eine Empfehlung zur Keimbahnanalyse bei folgenden Konstellationen und Genen gegeben (siehe mitgeltendes Dokument).

4. Eine Keimbahntestung ist im Regelfall nur bei im Tumor detektierten Varianten sinnvoll, die in einer Variantenallelfraktion (VAF) von >30% (SNVs) bzw. >20% (InDels) vorkommen. Varianten mit niedrigerer VAF sind mit hoher Wahrscheinlichkeit somatische Tumorvarianten. (Kuzbari et al., 2022, PMID: 36529447)

5. Tumorvarianten, die als Keimbahnvarianten eine potentielle klinische Relevanz haben könnten, sollten vor Durchführung einer Keimbahndiagnostik nach dem aktuellen ACMG-Schema (Richards et al., 2015, PMID: 25741868) oder den jeweils gültigen speziellen Klassifikationsrichtlinien (z. B. Fortuno et al., 2021 PMID: 33300245 für TP53) für Keimbahnvarianten klassifiziert werden. Nur Tumorvarianten, die somit als Keimbahnvarianten als pathogen bzw. wahrscheinlich pathogen (P/LP) klassifiziert werden können, sollten als Ausgangspunkt für eine gezielte Keimbahnanalyse genutzt werden.

6. Die Untersuchung auf Keimbahnvarianten erfordert eine Aufklärung und Einwilligung nach Gendiagnostikgesetz.

Studien

Prüfung der Studienmöglichkeit und Registeraufnahme nach individuellem Keimbahnbefund

In dieser SOP ist für Patientenvorstellungen in den DNPM-MTBs festgelegt, wann und in welchem Umfang eine Keimbahnanalyse veranlasst werden soll, wenn zum Zeitpunkt der Vorstellung nur tumor-only Sequenzierdaten (bzw. nur unvollständige Keimbahnsequenzierdaten) vorliegen.

SOP CIO ABCD:

Mitgeltende Informationen



Centrum für Integrierte Onkologie
Aachen Bonn Köln Düsseldorf

Geltungsbereich:

- alle Kliniken und Zentren im CIO ABCD
- Kooperierende Kliniken und Praxen

Stand: 9/23

Next Review: 9/24

Verantw. AutorInnen:

Leiter IOP Erbliche Tumorsyndrome (ETS): Prof. Dr. Miriam Elbracht
(CIO Aachen)

[Allgemeine Informationen zu IOPs - Centrum für Integrierte Onkologie
\(krebzentrum-cio.de\)](https://www.krebszentrum-cio.de/allgemeine-informationen-zu-iops)

Nutzungsbedingungen CIO SOPS (Standard Operating Procedures):

Die Medizin unterliegt einem fortwährenden Entwicklungsprozess, sodass alle Angaben, insbesondere zu diagnostischen und therapeutischen Verfahren, immer nur dem Wissensstand zurzeit der Veröffentlichung der CIO SOP entsprechen können. Hinsichtlich der angegebenen Empfehlungen zur Therapie wurde die größtmögliche Sorgfalt angewandt.

Der Benutzer selbst bleibt verantwortlich für jede diagnostische und therapeutische Applikation. Die CIO SOP ist in allen ihren Teilen urheberrechtlich geschützt. Jede Verwertung außerhalb der Bestimmung des Urhebergesetzes ist ohne schriftliche Zustimmung des CIO ABCD unzulässig und strafbar. Kein Teil des Werkes darf in irgendeiner Form ohne schriftliche Genehmigung des CIO ABCD reproduziert werden. Dies gilt insbesondere für Vervielfältigungen, Übersetzungen, und die Einspeicherung, Nutzung und Verwertung in elektronischen Systemen, Intranet und Internet.

Informationen zu Tumorboards im CIO ABCD:

inkl. Anmeldeinformationen auf den Webseiten

[Tumorboards - Centrum für Integrierte Onkologie \(krebzentrum-cio.de\)](https://www.krebszentrum-cio.de/tumorboards)

Aktive Klinische Studien im CIO ABCD:

[Klinische Studien - Centrum für Integrierte Onkologie \(krebzentrum-cio.de\)](https://www.krebszentrum-cio.de/klinische-studien)

Weitere Informationen rund um die Behandlung im CIO ABCD

[CIO - Centrum für Integrierte Onkologie \(krebzentrum-cio.de\)](https://www.krebszentrum-cio.de/cio)