

Patient	XXX, XX
ID X	weiblich (*TT.MM.JJJJ)
Befunddatum	xxx
Befund-ID	R#

CancerMRD Fingerprint Report

Auf Basis Ihrer Proben wurde ein „MRD-Fingerprint“ erstellt. Dabei handelt es sich um eine Liste von genetischen Veränderungen, die Ihren Tumor von Ihren gesunden Körperzellen unterscheiden. Mit diesem Fingerprint können wir in zellfreier DNA aus Blutproben (sogenannte „Liquid Biopsies“) nach kleinsten Spuren von Tumorzellen suchen. Damit ist eine regelmäßige Diagnostik aus Blutproben hinsichtlich der Veränderung des Tumoranteils über mehrerer Analysen im Verlauf möglich.

Für den Fingerprint Ihres Tumors wurden 1501 Varianten ausgewählt.

Die Sensitivität der Verlaufsdagnostik wird u.a. von der Anzahl der Varianten im Fingerprint bestimmt. Eine höhere Anzahl erlaubt die Detektion von geringeren Mengen Tumor-DNA im Blut.

Ausgehend von der Größe des hier ermittelten Fingerprints erwarten wir sensitive Detektion ab 0,1 % Tumor-DNA im Blut.

Für Rückfragen stehen wir selbstverständlich jederzeit gerne zur Verfügung.

Dieser Bericht wurde automatisch erstellt.

Mit freundlichen Grüßen



Dr. med. Dr. rer. nat. Saskia Biskup
Fachärztin für Humangenetik

Ergänzende Informationen

Auftrag	Bestimmung des MRD-Fingerprints als Grundlage für zukünftige MRD-Verlaufsuntersuchungen
Probenmaterial	Tumorgewebe: Tumor-DNA Probenentnahme MM/JJJJ Tumor-DNA-Isolierung aus FFPE-Material (FFPE-ID: #) mit geschätztem Tumorgehalt von 70 % (HE Färbung) Normalgewebe: EDTA-Blut
Probeneingang	TT.MM.JJJJ (Normal-DNA: EDTA-Blut, ID P#) TT.MM.JJJJ (Tumor-DNA, ID P#)
Methoden	DNA-Isolierung: Die Isolierung der Tumor- und Normal-DNA wurde durch die CeGaT GmbH durchgeführt. Falls nötig wurde eine Makrodissektion durchgeführt. Die Begutachtung des Tumormaterials erfolgte durch einen Facharzt für Pathologie.. Die pathologischen Leistungen (Bestätigung der histologischen Diagnose, Bestimmung des Tumorgehaltes) erfolgten in unserem Auftrag durch einen Facharzt für Pathologie. Die Leistungen der Pathologie gehören nicht zum Akkreditierungsumfang der ISO 15189. Probenqualität: Die Eignung einer Probe für molekulargenetische Analysen wird durch den Tumorgehalt und die Qualität des Ausgangsmaterials (z.B. chemische und physikalische Komponenten bei der Fixierung) beeinflusst (Arreaza et al., 2016 PMID: 27657050; Einaga et al., 2017, PMID: 28498833; Jones et al., 2019, PMID: 31061401). Die Detektion von Veränderungen sowie die Generierung des MRD-Fingerprints können dadurch unter Umständen nur stark eingeschränkt oder gar nicht erfolgen. Sequenzierung (WGS): Es wurde DNA aus Normalgewebe und Tumorgewebe mittels Hochdurchsatz-Sequenzierung auf dem Illumina NovaSeq 6000/NovaSeq X Plus System analysiert. Im genomweiten Durchschnitt wurde für die Tumorprobe eine Abdeckung von 34.43 Reads und für die Normalprobe eine Abdeckung von 34.77 Reads erreicht. Bioinformatik: Die Sequenzierdaten wurden mit Illumina bcl2fastq2 aufbereitet. Mitsequenzierte Adaptersequenzen wurden mit Skewer entfernt und die so erhaltenen Sequenzen durch Illumina DRAGEN 4.2.4 gegen das humane Referenzgenom (hg19) aligniert. Somatische Sequenzvarianten (nur Einzelnukleotidaustausche) wurden durch Vergleich von Tumor- und Normalprobe bestimmt. Aus diesen wurde der Fingerprint erzeugt.