FOUNDATIONONE®CDx

FOUNDATIONONE®CDx

Patienteninformation: Häufig gestellte Fragen

FOUNDATION MEDICINE®

Roche

Wie entsteht Krebs und was sind die genetischen Merkmale eines Tumors?

DIE DIAGNOSE kommt oft völlig unerwartet und sie ist schockierend: Krebs. Doch was ist Krebs eigentlich? Im Laufe der Zeit gab es viele unterschiedliche Definitionen und Erklärungsversuche. Inzwischen aber ist nach übereinstimmender Meinung der Wissenschaft klar: Ausgangspunkt von Krebserkrankungen ist häufig eine Veränderung an einem oder mehreren Genen in unserem Körper. Diese Genveränderungen bringen das extrem sensible Gleichgewicht unserer Zellen ins Wanken und lassen Krebs entstehen. Der Schlüssel für jede Krebserkrankung – und damit auch der Schlüssel für eine erfolgreiche Therapie – liegt also in den Genen des Tumors. Aktuell sind über Hunderte von verschiedenen Mutationen krebsrelevanter Gene bekannt, die in vier Hauptgruppen eingeteilt werden.

Denn zu bestimmen, welche Mutationen ein Tumor trägt, ist essentiell für die weitere Behandlung und ein Schlüsselelement der personlisierten Medizin. Es gibt dabei verschiedene Methoden die Mutationen zu bestimmen (Seite 6).

Was ist ein genetisches Tumorprofil?

Wir wissen immer mehr darüber, wie Krankheiten entstehen – bis hin zu der Ebene der kleinsten Teilchen, den Molekülen, aus denen unsere Zellen aufgebaut sind. Krebs entwickelt sich, wenn sich bestimmte Gene im Erbgut der Zellen verändert haben. Die genetischen Veränderungen sind wie ein Fingerabdruck: Man spricht in diesem Zusammenhang auch von einem „genetischen Tumorprofil“. Das genetische Tumorprofil zeigt somit alle Mutationen in aktuell bekannten krebsrelevanten Genen. Dieses Wissen ist ein Schlüsselelement der personlisierten Medizin.

Worum handelt es sich bei personalisierter Medizin und was sind zielgerichtete Therapien?

ANSATZ DER PERSONALISIERTEN MEDIZIN ist es, Patientengruppen zu ermitteln, die bestimmte Eigenschaften wie beispielsweise dieselben genetischen Veränderungen aufweisen und darum in besonderem Maße von einem darauf abgestimmten Medikament profitieren könnten. Die Ärzte entscheiden dann unter anderem auf Basis der gefundenen genetischen Veränderungen, ob eine Therapie für Sie infrage kommt oder nicht. Dabei berücksichtigen sie auch Ihren allgemeinen Gesundheitszustand.

ZIELGERICHTETE THERAPIEN sind Teil der personalisierten Medizin. Die Behandlung richtet sich direkt gegen die Krebszelle und kann das Wachstum des Tumors hemmen bzw. verlangsamen. Das heißt: Die Wissenschaftler suchen bereits bei der Entwicklung neuer Medikamente nach veränderten Eigenschaften der Krebszelle, die eine zentrale Rolle beim Tumorwachstum spielen. Im Unterschied zu gesunden Körperzellen weisen Krebszellen eine Vielzahl genetischer Veränderungen auf. Es handelt sich aber nicht immer um die gleichen Mutationen – auch dann nicht, wenn es sich um dieselbe Krebsart, beispielsweise Lungenkrebs, handelt. Ob eine zielgerichtete Therapie infrage kommt – und wenn ja, welche – hängt also immer davon ab, ob entsprechende Veränderungen in der Tumor-DNA vorliegen.

Welche unterschiedliche Testverfahren gibt es?

EINZELMARKERTEST
Die zur Zeit häufigste Herangehensweise in der Diagnostik sind die sogenannten Einzelmarkertests. Mit diesen Tests wird in einem bestimmten Gen nach ein oder zwei Klassen genetischer Veränderungen gesucht. Und zwar nach solchen Veränderungen, die einen direkten Zusammenhang mit Krebs aufweisen oder anzeigen, ob eine zielgerichtete Therapie wirksam ist.

MULTIGEN-„HOTSPOT"-TEST
Bei dieser Testung werden bestimmte Genen vordefinierter, bekannter Mutationen bzw. genetischer Veränderungen analysiert. Andere potentiell wichtige genetische Veränderungen für Krebserkrankungen können bei Hotspottests zum Teil nicht analysiert werden. Mithilfe dieser Tests werden zudem zum Teil nicht alle Klassen genetischer Veränderungen erfasst, sondern nur die Veränderungen, nach denen gezielt gesucht wurde.

UMFASSENDES GENETISCHES TUMORPROFIL
Bei einem umfassenden genetischen Tumorprofil werden alle vier mit Krebs in Verbindung stehenden Klassen von Veränderungen auf hunderten von Genen mittels Next Generation Sequencing analysiert. Daher werden diese Tests häufig als „indikationsübergreifend" bzw. anwendbar für alle Krebsarten beschrieben. Beim Beispiel Lungenkrebs kann der Test u.a. gleichzeitig Mutationen bei EGFR, RAS, ALK, ROS sowie alle anderen klinisch relevanten Gene (z.B. MET oder mTOR) in einem einzigen Test identifizieren.

---

*Unter dem Namen Next-Generation Sequencing (NGS) werden einige genanalytische Verfahren zusammengefasst, die eine sehr große Anzahl von DNA-Molekülen parallel bestimmen (sequenzieren) können.

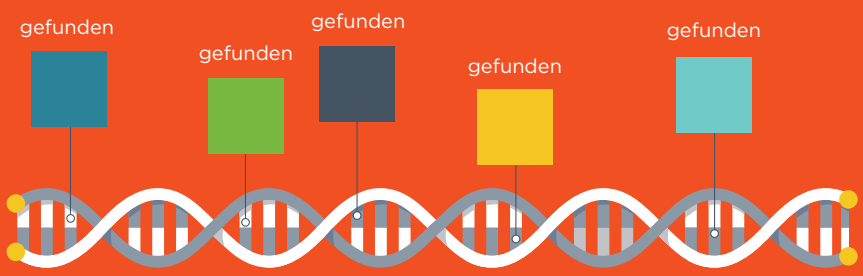
Was ist FoundationOne®CDx?

Tumorprofil, das mithilfe von Next Generation Sequencing mit hoher Genauigkeit alle Mutationen in allen aktuell bekannten krebsrelevanten Genen erkennen kann, die an der Entstehung von soliden Tumoren beteiligt sein können. Darüber hinaus liefert FOUNDATIONONE®CDx eine Übersicht von Therapien und klinische Studien, die basierend auf den identifizierten Genveränderungen relevant sein können.

Das Ergebnis, das in einem Ergebnisbericht aufgeführt wird, kann Ihren Onkologen dabei unterstützen, eine Therapie zu finden, die optimal auf Ihr Tumorprofil zugeschnitten ist.

In einer Studie, die in einer anerkannten wissenschaftlichen Fachzeitschrift veröffentlicht wurde, wurden Genauigkeit und Wiederholbarkeit des Testverfahrens belegt – beides sind Gütekriterien wissenschaftlicher Arbeiten.*

FOUNDATIONONE®CDx



*Frampton GM, Fichtenholtz A, Otto GA, et al. Development and validation of a clinical cancer genomic profiling test based on massively parallel DNA sequencing. Nat Biotech. 2013:31;1023–1031.

Wie hoch ist die Chance, dass FoundationOne®CDx eine relevante genetische Veränderung findet?

Es ist unmöglich vorherzusagen, welcher Tumor welche genetische Veränderung aufweist. Genau aus diesem Grund überprüft FOUNDATIONONE®CDx 324 potentiell krebsrelevante Gene hinsichtlich Genveränderungen sowie den MSI Status. Denn die DNA kann Informationen darüber enthalten, welche Genveränderungen beim Wachstum Ihres Tumors eine Rolle spielen.

Welche Therapieoptionen im Ergebnisbericht von FOUNDATIONONE® CDx aufgeführt werden, hängt davon ab, welche Mutation gefunden wurde. Darüber hinaus sind die Behandlungsmöglichkeiten davon abhängig, wie der aktuelle Forschungsstand zu dieser Mutation im Hinblick auf potenzielle zielgerichtete Medikamente ist. Zudem ist es möglich, dass im Bericht Studien genannt werden, in denen neue Wirkstoffe für die bei Ihnen gefundene Mutation geprüft werden. Jedoch gibt es bislang nicht für jede genetische Veränderung, die mithilfe des Tests identifiziert wurde, ein entsprechendes Therapieangebot.

Generell gilt: Der behandelnde Arzt wägt die Informationen über die Therapieoptionen im Bericht mit verschiedenen anderen Faktoren wie etwa Ihrem Allgemeinzustand sowie möglichen Nebenwirkungen ab. Denn diese Informationen werden im FOUNDATIONONE®CDx-Ergebnisbericht nicht berücksichtigt. Darum kann es sein, dass Ihr Arzt Ihnen auch eine alternative Therapie empfiehlt oder entscheidet, dass Sie für eine bestimmte Therapie nicht infrage kommen.

Macht es einen Unterschied, welche Krebsart ich habe oder wie fortgeschritten der Krebs ist?

FOUNDATIONONE®CDx wurde so entwickelt, dass der Test alle Typen von soliden Tumoren analysiert – unabhängig davon, wo sich der Krebs im Körper befindet und in welchem Stadium er ist.

Was ist, wenn mein Bericht keine genetische Veränderung zeigt?

Es kann passieren, dass keine genetische Veränderung gefunden wird, für die bereits erwiesen ist, dass sie für das Wachstum eines bestimmten Krebstyps verantwortlich ist. Dennoch hilft das Ergebnis dem behandelnden Arzt. Denn es zeigt, dass bestimmte zielgerichtete Therapien in diesem Fall nicht infrage kommen, so dass unnötige Behandlungen vermieden werden.

Muss für den FoundationOne®CDx eine neue Biopsie durchgeführt werden?

Der FOUNDATIONONE®CDx kann auch mit einer Gewebeprobe von einer früheren Biopsie durchgeführt werden. Falls jedoch nicht genügen Gewebe von einer früheren Biopsie vorhanden ist, um die Analyse durchzuführen, kann eine weitere Biopsie erfoderlich sein.
Manchmal empfiehlt der Arzt auch eine neue Biopsie, um eine frische Probe zu erhalten. Ist kein Gewebe mehr zugänglich oder vorhanden, kann der Arzt alternativ auch eine Liquid Biopsy wie FOUNDATIONONE®LIQUID durchführen.

Zeigt FoundationOne®CDx die für mich beste Behandlung?

Nur gemeinsam mit Ihrem Arzt können Sie die für Sie beste Behandlung finden. Denn bei der Entscheidung für oder gegen eine Therapie, spielen weit mehr Faktoren eine Rolle als im Test analysiert werden. Beispielsweise Ihre persönliche Situation, Ihr Alter, Ihr gesundheitlicher Allgemeinzustand, Ihre Wünsche für die Gestaltung Ihres Lebens.

Das Ergebnis des Tests, also Ihr persönliches Tumorprofil, kann Ihnen und Ihrem Arzt jedoch Möglichkeiten aufzeigen, wie Ihr individuelles Mutationsprofil behandelt werden kann. Denn FOUNDATIONONE®CDx findet alle Mutationen in aktuell bekannten krebsrelevanten Genen, die an der Entstehung von soliden Tumoren beteiligt sein können.

Kann FoundationOne®CDx vorhersagen, ob eine Chemotherapie wirkt oder nicht?

Nein. Die umfassende genetische Profilierung wurde nicht dafür entwickelt, um vorherzusagen, wie und ob ein individuelles Mutationsprofil auf eine bestimmte Chemotherapie ansprechen wird. FOUNDATIONONE®CDx zeigt aber möglicherweise, ob eine genetische Veränderung im Tumor vorliegt, die mit sogenannnten zielgerichteten Therapien behandelt werden kann.

Zeigt FoundationOne®CDx, ob eine Mutation genetisch vererbt wurde?

FOUNDATIONONE®CDx zeigt zwar, welche genetischen Veränderungen bei einem Krebstyp vorliegen, allerdings kann er nicht erklären, welche Faktoren ursächlich für die Veränderungen verantwortlich sind. Beispielsweise erkennt der Test, dass Ihr Tumor eine seltene genetische Mutation aufweist, aber er kann nicht bestimmen, ob diese vererbt wurde oder etwa durch externe Einflussfaktoren entstanden ist.

Wie läuft FoundationOne®CDx ab?

Wenn Sie sich gemeinsam mit Ihrem Onkologen entscheiden, dass FOUNDATIONONE®CDx für Sie geeignet ist, kann der Pathologe in der Regel auf eine bereits entnommene Probe Ihres Tumors zurückgreifen. In einigen Fällen kann es jedoch sein, dass eine erneute Entnahme einer Tumorgewebeprobe durchgeführt werden muss. Sollte einmal nicht genügend Tumorgewebe vorhanden sein, steht Ihnen mit FOUNDATIONONE®LIQUID die minimalinvasive Alternative zur Testung aus Blut zur Verfügung.

ABLAUF

1

Der Onkologe fordert eine Mutationssuche an.

2

Das Labor erhält die Tumorprobe

3

Aus der Tumorprobe wird die DNA extrahiert

4

CT AG

Der einzigartige genetische Code Ihres Tumors wird bestimmt.

5

Ein Team von medizinischen Experten bei Foundation Medicine (USA) bewertet die Daten der spezifischen Mutation nach aktuellem Stand der Wissenschaft hinsichtlich gezielter Therapien und klinischer Studien für eine personalisierte Behandlung der Patienten.

6

Ihr Onkologe bespricht mit Ihnen den Ergebnisbericht.

Wie lange dauert es, bis das Testergebnis vorliegt?

Die Analyse und Auswertung der Tumorprobe sowie die Erstellung des Ergebnisberichts dauern etwa 10-14 Tage. Im Anschluss erhält Ihr Arzt den Bericht. Die Ergebnisse können Sie dann gemeinsam besprechen.

Was enthält der Testbericht?

FOUNDATIONONE®CDx liefert ein umfassendes molekulares Tumorprofil, das Ärzten weiterführende Informationen zur Behandlung von Patienten bereitstellen kann. Dabei werden im Testbericht die Gene aufgeführt, bei denen genetische Veränderungen (Mutationen) vorliegen.

WEITERE INFORMATIONEN ZU
FOUNDATIONONE®CDx FINDEN SIE

IM INTERNET UNTER
www.foundationmedicine.de

Redaktion und Gestaltung: lege artis, Münster

Fotos: ©iStockphoto.com/shapecharge, ©iStockphoto.com/amazingmikael,
©iStockphoto.com/PeopleImages

Die verwendeten Bilder dienen Illustrationszwecken.
Bei den abgebildeten Personen handelt es sich um Fotomodelle.

Disclaimer: Therapieentscheidungen liegen in der ärztlichen Verantwortung. Die im Report erwähnten Arzneistoffe sind möglicherweise für bestimmte Patienten nicht geeignet. Die Auswahl eines, aller oder keiner der Arzneistoffe liegt vollständig im Ermessen und der Verantwortung des behandelnden Arztes. Roche und Foundation Medicine® übernehmen keine Haftung für die Vollständigkeit der im Report zu findenden Informationen. Ein klinischer Nutzen wird nicht garantiert: Roche und Foundation Medicine® machen keine Versprechungen und geben auch keine Garantie dafür, dass ein bestimmter Arzneistoff für die Behandlung der Erkrankung bei einem Patienten wirksam sein wird bzw. dass eine Substanz mit fehlendem potentiellen klinischen Nutzen auch tatsächlich keinen klinischen Nutzen hat. Eine Erstattung wird nicht garantiert. Roche und Foundation Medicine® machen keine Versprechungen und geben auch keine Garantie, dass sie selbst oder eine dritte Partei, gleichgültig ob privat oder staatlich, einem Patienten die Kosten für FoundationOne®CDx erstatten werden.

Alle erwähnten Markennamen sind gesetzlich geschützt.

© 2018 Roche Pharma AG, Emil-Barell-Str. 1,
79639 Grenzach-Wyhlen
Roche ist der lizenzierte Anbieter von Foundation Medicine®-Produkten außerhalb der Vereinigten Staaten von Amerika.

Der FoundationOne®CDx Assay des Herstellers Foundation Medicine, Inc., 150 Second Street, 1st Floor, Cambridge, MA 02141, USA, ist nach IVD-Richtlinie 98/79 EG der Europäischen Union zertifiziert und durch Foundation Medicines autorisierten EU-Vertreter, Qarad b.v.b.a, Cipalstraat 3, 2440 Geel, Belgien, für die CE-Kennzeichnung registriert.

© 2018 Foundation Medicine, Inc., Foundation Medicine® und FoundationOne®CDx sind eingetragene Warenzeichen.

FOUNDATION MEDICINE®

Roche