

## Melanom BRAF V600

### Genetik und Klinik

Das fortgeschrittene Melanom ist die tödlichste und aggressivste Form von Hautkrebs. Menschen mit metastasiertem Melanom haben typischerweise nur eine kurze Lebenserwartung. Neueste Studien haben gezeigt, dass bestimmte Medikamente, sogenannte BRAF-Hemmer, die Überlebenszeit bei metastasierendem Melanom signifikant verlängern und zu einem Rückgang der Metastasen führen. Diese Medikamente wirken aber nur, wenn im Tumorgewebe im sogenannten BRAF-Gen bestimmte Mutationen nachweisbar sind.

Mutationen an der Aminosäureposition V600 des BRAF-Proteins werden bei etwa 50 Prozent der Melanomfälle beobachtet. Zudem findet man diese Mutationen auch häufig bei anderen Krebsarten (sporadisches Colon-Karzinom mit Mismatch-Repair-Defekten, niedriggradiges seröses Ovarial-Karzinom und papilläres Schilddrüsen-Karzinom). Andererseits schliesst eine negative BRAF V600-Tumorabklärung bei V.a. auf ein hereditäres Non-Polyposis-kolorektales Karzinom (HNPCC) eine kausale Beteiligung der bekannten Mismatch-Repair-Gene (MLH1, MSH2 oder MSH6) weitgehend aus und auf die Abklärung dieser Gene kann verzichtet werden.

### Dienstleistung

**Auftrag:** Nachweis oder Ausschluss von Mutation an Position V600 im BRAF-Gen

**Fachbereich:** Pharmacogenetik

**Methode:** Restriktionsverdau und Mutatationsscanning mittels PCR / Schmelzkurvenanalyse (HRM) und Sequenzierung von Exon 15 des BRAF-Gens

**Gen(e):** BRAF

### Untersuchungsmaterial

**Probe:** 10-20 Mikrotomschnitte von histologisch verifiziertem Tumorgewebe (Bitte keine ganzen Paraffinblöcke einschicken) **Probengefäss:** -

**Menge:** 1-5 ml

### Praktische Informationen

**Zustellung:** A-Post **Dauer:** 2 Wochen

**Preis (TP):** Bei medizinischer Indikation gemäss Tarif Analysenliste

**Bemerkung:** -