

Patienteninformation zur Liquid Biopsy

Diagnostische Blutuntersuchung auf zellfreie Tumor-DNA (ctDNA))

im Rahmen molekulargenetischer Analysen bei onkologischen Erkrankungen

1. Hintergrund und Zielsetzung

Die "Liquid Biopsy" ist ein innovatives Verfahren in der modernen Krebsdiagnostik. Es ermöglicht, Informationen über die molekulare Zusammensetzung eines Tumors aus einer einfachen Blutprobe zu gewinnen. Im Gegensatz zur klassischen Gewebebiopsie, bei der ein operativer Eingriff notwendig ist, basiert die Liquid Biopsy auf der Analyse zellfreier Tumor-DNA (ctDNA), die durch Zelluntergang in den Blutkreislauf gelangt und dort mit hochsensitiven Methoden nachweisbar ist.

Die Methode eröffnet neue diagnostische und therapeutische Möglichkeiten. Sie kann ergänzend zur Bildgebung und Gewebediagnostik eingesetzt werden – insbesondere bei schwer zugänglichen Tumoren, zur Überwachung des Therapieansprechens oder zur Früherkennung eines Rückfalls. Auch bei unzureichendem Gewebematerial oder zur Erkennung therapieassoziierter Resistenzmutationen ist sie hilfreich.

2. Analytische Methodik

Die Analyse zirkulierender Tumor-DNA erfolgt in spezialisierten molekulardiagnostischen Laboren unter Verwendung validierter, hochsensitiver Verfahren. In der Regel kommen zwei Haupttechnologien zum Einsatz:

- **Next Generation Sequencing (NGS):** Diese Methode ermöglicht die parallele Untersuchung zahlreicher Gene auf mögliche Mutationen. Zum Einsatz kommen dabei etablierte Genpanels, etwa für solide Tumoren (KRAS, NRAS, BRAF, PIK3CA, EGFR, TP53 u. a.) oder spezifische Tumorentitäten wie Mammakarzinome.
- **Digitale PCR (dPCR, z. B. ddPCR):** Diese Methode dient der gezielten, quantitativen Analyse einzelner Punktmutationen mit besonders hoher Nachweisempfindlichkeit.

Je nach klinischer Fragestellung können zusätzlich Spezialanalysen durchgeführt werden, z. B. zur Mikrosatelliteninstabilität (MSI), Methylierungsmuster (epigenetische Marker) oder zur Bestimmung der Tumorfraktion – also des Anteils ctDNA an der GesamtdNA im Blutplasma.

3. Ablauf der Diagnostik

Vor Durchführung der Untersuchung erfolgt zunächst eine ärztliche Indikationsstellung. Dies geschieht in der Regel durch Ihre behandelnde Ärztin oder Ihren behandelnden Arzt im Rahmen der onkologischen Betreuung. Die erforderlichen klinischen Angaben sowie die Auswahl der gewünschten Analyseverfahren werden im sogenannten Anforderungsformular dokumentiert.

Anschließend erhalten Sie eine ausführliche Aufklärung über den Zweck, die Grenzen und möglichen Konsequenzen der genetischen Untersuchung. Ihre schriftliche Einwilligung ist gesetzlich vorgeschrieben und erfolgt auf einem separaten Formular gemäß GenDG und DSGVO.

Die Blutentnahme erfolgt in der Regel über eine konventionelle Venenpunktion. Für die Analyse werden mindestens 30 ml Blut benötigt, verteilt auf drei spezielle Blutentnahmeröhrchen (z.B. Streck Cell-Free DNA BCT™), die die Stabilität der zellfreien DNA bis zur Analyse sicherstellen. Ggf. sind ergänzende Röhrchen erforderlich, etwa für Serumparameter oder MSI-Analysen.

Die Proben werden nach der Entnahme zeitgerecht an das zuständige molekulardiagnostische Labor versendet. Dort erfolgt die Analyse innerhalb weniger Tage. Die Befunde werden anschließend der behandelnden Einrichtung zur Verfügung gestellt und fließen in die weitere Therapieplanung ein.

4. Aussagekraft und Limitationen

Die Liquid Biopsy stellt ein hochspezialisiertes Verfahren dar, das eine Vielzahl molekularer Informationen liefern kann. Dennoch unterliegt auch diese Methode bestimmten Limitationen. Die Nachweisbarkeit zirkulierender Tumor-DNA hängt von verschiedenen Faktoren ab, wie etwa der Tumorlast, der biologischen Aktivität des Tumors, dem Ort der Metastasierung und der eingesetzten Methodik.

Ein negativer Befund schließt das Vorliegen eines Tumors oder einer spezifischen Mutation nicht mit letzter Sicherheit aus. Die Ergebnisse müssen stets im klinischen Kontext interpretiert werden. Zudem können genetische Veränderungen nachgewiesen werden, deren klinische Bedeutung (noch) nicht abschließend geklärt ist. Ihre Ärztin/Ihr Arzt wird die Befunde mit Ihnen ausführlich besprechen und gemeinsam mit Ihnen das weitere Vorgehen festlegen.

5. Datenschutz und Aufbewahrung

Die Untersuchung erfolgt gemäß GenDG und DSGVO. Daten und Proben dienen ausschließlich der Diagnostik und sind nur autorisiertem Personal zugänglich.

Proben werden nach Analyse vernichtet, sofern keine Zustimmung zur längeren Aufbewahrung (z.B. für Qualitätssicherung oder Forschung) vorliegt. Ergebnisse werden 10 Jahre archiviert. Ein Widerruf Ihrer Einwilligung ist jederzeit möglich – formlos und ohne Nachteile.

6. Rückfragen und Kontakt

Bei Fragen wenden Sie sich bitte an Ihre behandelnde Einrichtung oder an:

Organisation:

CEBIO GmbH – Center for Evaluation of Biomarkers
labor@ceb-io-med.de | Tel.: 089 / 208027 104

Labor:

TUM Universitätsklinikum – Deutsches Herzzentrum München
Institut für Laboratoriumsmedizin | Tel.: 089 / 1218 1011

Diese Information dient Ihrer persönlichen Orientierung und ersetzt nicht das ärztliche Aufklärungsgespräch.