

7.02.2024

Laborinformation

ESR1 Liquid Biopsy vor ORSERDU®(Elacestrant)-Therapie

Jährlich erkranken mehr als 71.000 Frauen (Stand 2019) an Brustkrebs¹. Von diesen Neuerkrankungen entfallen ca. 77% auf die Hormonrezeptor (HR)-positiven, Her2/neu-negativen Formen Luminal A (ca. 22%) und Luminal B (ca. 55%). Für diese Patientinnen kommt eine adjuvante Aromatase-Inhibitor Therapie in Frage. Studien zeigen (z.B. Brett et al.²) dass 40% der HR+/Her2/neu- Patientinnen, die zuvor eine Aromatase-Inhibitor Therapie bekamen, eine Variante im Östrogenrezeptor 1, ESR1, entwickeln, welche zu einer ligandenunabhängigen Aktivierung und somit zu einer Resistenz gegenüber einer Anti-Hormon-Therapie führen. Ab dem 01. November 2023 steht nun eine anti-ESR1-Therapie (ORSERDU® / Elacestrant) zur Verfügung, welche als Monotherapie zur Behandlung von postmenopausalen Frauen sowie von Männern mit Estrogenrezeptor-positivem, HER2-negativem, lokal fortgeschrittenem oder metastasiertem Brustkrebs mit einer aktivierenden ESR1- Variante, deren Erkrankung nach mindestens einer endokrinen Therapielinie, einschließlich eines CDK 4/6-Inhibitors, zugelassen ist. Die Wirksamkeit wurde in der EMERALD-Studie belegt: Das progressionsfreie Überleben hat sich in der ESR1-mutierten Patientenkohorte mit Elacestrant von 1,9 Monaten auf 8,6 Monate erhöht (HR=0,41, p=0,0005).

Gemäß Fachinformation ist der Nachweis einer aktivierenden ESR1- Variante an cell-free tumour DNA (cfDNA) durch eine sogenannte Liquid Biopsy obligat. Diese wird in unserem Hause durchgeführt. Aktuell wird diese Analyse noch nicht durch die gesetzlichen Krankenversicherungen übernommen. Bis auf Weiteres kann die Analyse daher nur als IGEL-Anforderung (369,32 €) in unserem Labor in Auftrag gegeben werden. Gleichwohl empfehlen wir, die Kostenübernahme bei der gesetzlichen oder privaten Krankenkasse zu beantragen mittels unseres Formulars, siehe Anhang.

Außerdem finden Sie im Anhang den Anforderungsschein mit Kostenübernahmeerklärung für diese Untersuchung zum Ausdrucken und Ausfüllen.

Zusätzlich bietet sich bei diesen PatientInnen ebenfalls die Sequenzierung von PIK3CA an der Liquid Biopsy an, da bei PIK3CA-mutiertem Mammakarzinom mit ER-positivem, HER2-negativen Status der PIK3-Inhibitor Alpelisib in Kombination mit Fulvestrant das progressionsfreie Überleben signifikant erhöht (SOLAR-1-Studie; Remissionsrate 13,4 vs. 27,2 Monate, progressionsfreies Überleben 5,7 vs. 11 Monate; jeweils Vgl. Fulvestrant-Monotherapie vs. Kombi-Therapie mit Alpelisib). Weitere Informationen siehe auch **LabmedLetter 146 über Tumorthherapie mit PARP-, ESR1- und/oder PIK3-Inhibitoren**.

Methode

Präparation der freien Plasma-DNA, Enrichment-basierte NGS-Analyse von ESR1

Bei Rückfragen wenden Sie sich bitte an:

Dr. rer. nat. Marco Graf Tel.: 0231/9572-6659 E-Mail: graf@labmed.de

Dr. med. Stefanie Schön Tel.: 0231/9572-7232 E-Mail: schoen@labmed.de

1 https://www.krebsdaten.de/Krebs/DE/Content/Krebsarten/Brustkrebs/brustkrebs_node.html

2 Brett et al, ESR1 mutation as an emerging clinical biomarker in metastatic hormone receptor-positive breast cancer, 2021, Breast Cancer Res 23:85



Humangenetik

E-Mail: genetik@labmed.de
Tel: 0231 / 9572 -7210

Empfänger (Krankenkasse):

Absender (Patientin/Patient):

Name: _____

Vorname: _____

Geburtsdatum: _____

Versichertennummer: _____

Antrag auf Übernahme der Kosten für die ESR1-Mutationsdiagnostik zur Therapieplanung mit Elacestrant

Sehr geehrte Damen und Herren,

ich befinde mich derzeit in ärztlicher Behandlung nach der Diagnose eines

- Estrogenrezeptor-positiven, HER2-negativen, lokal fortgeschrittenen oder metastasiertem Brustkrebs nach mindestens einer endokrinen Therapielinie (einschließlich eines CDK4/6 Inhibitors)

Es ist eine Therapie mit dem zur Zeit einzig zugelassenen oralen SERD („selective estrogen receptor degrader“) ORSERDU® (Elacestrant) vorgesehen. Zwingende Voraussetzung dafür ist der Nachweis einer ESR1-Mutation in zellfreier DNA (sogenannte liquid biopsy). Hiermit beantrage ich die Übernahme der hierdurch entstehenden Kosten für die Erbringung der Labor-Analytik. Die Abrechnung des Humangenetiklers/der Humangenetikerin, der/die die ESR1-Mutationsdiagnostik für mich durchführt, erfolgt in Anlehnung an die EBM-GOPs

GOP	Anzahl	Betrag in €
19401	1	16,66
19402	1	47,80
19403	1	44,01
19404	1	27,12
19453	3	233,73

Gesamt: 369,32 €

Den Bericht meiner/meines behandelnde/n Ärztin/Arztes über die Erforderlichkeit der Behandlung und Diagnostik füge ich als Anlage bei. Hiermit bitte ich Sie um eine zeitnahe Antwort und eine verbindliche Zusage der Kostenübernahme.

Mit freundlichen Grüßen

Ort / Datum

Unterschrift der Patientin/des Patienten

Patient (ggf. Patientenetikett)

Name weiblich
 männlich
 divers

Vorname

Straße Geburtsdatum

PLZ, Ort

Einsender (ggf. Stempel)



Laboratoriumsmedizin Dortmund

Brauhausstraße 4
44137 Dortmund

Tel.: 0231-95 72 - 0
Fax: 0231-57 98 34

info@labmed.de
www.labmed.de

Rückfragen an

Name

Tel.-Nr.

Fax-Nr.

Mail

Rechnung

- Rechnung an Patient:in ambulant \$116b
 Überweisungsschein (Muster 10) stationär/Rechnung an Einsender

Nur vom Labor auszufüllen

Auftragsnummer

ESR1 Liquid Biopsy – Anforderungsschein und Kostenübernahmeerklärung

Kontakt: Tel: 0231/9572-7210 E-Mail: genetik@labmed.de

Probenmaterial

- Streck Cell-Free DNA BCT®:

Klinische Angaben / Anamnese (* Bitte nähere Angaben machen und ggf. Unterlagen beifügen.)

- Diagnose auf Estrogenrezeptor-positivem, HER2-negativem, lokal fortgeschrittenem oder metastasiertem Brustkrebs

Gewünschte molekulargenetische Untersuchung

ESR1-Mutationsdiagnostik zur Therapieplanung mit Elacestrant bei Estrogenrezeptor-positiven, HER2-negativen, lokal fortgeschrittenen oder metastasiertem Brustkrebs nach mindestens einer endokrinen Therapielinie (einschließlich eines CDK4/6 Inhibitors)

Bitte führen Sie die genannte Untersuchung durch (Auswahl ankreuzen):

- sobald mir, der Patientin/ dem Patient, die Kostenübernahmeerklärung meiner Krankenkasse vorliegt und ich das Labor darüber informiert habe, dass mit der Analyse begonnen werden kann. (Telefonische Benachrichtigung des Labors unter 0231/9572-6618),

ODER

- sofort nach Eingang des Probenmaterials im Labor. Die Kosten in Höhe von 369,32 € werden mir, der Patientin / dem Patienten als Selbstzahlerleistung getragen.

Die oben genannte, von meiner verantwortlichen Ärztin / meinem verantwortlichen Arzt genannte Untersuchung möchte ich als Privatpatient in Anspruch nehmen. Dieser Wunsch ist nicht durch meine Ärztin /meinen Arzt beeinflusst worden. Die von mir gewünschte Leistung ist nicht Bestandteil der vertragsärztlichen Versorgung. Ich wurde darüber informiert, dass die Leistungen der gesetzlichen Krankenversicherungen ausreichend, zweckmäßig und wirtschaftlich sind und das Maß des Notwendigen nicht überschreiten dürfen. Die Kosten des Tests sind von mir privat zu bezahlen. Es handelt sich um eine Vereinbarung zur privatärztlichen Behandlung gem. §18 ABS. 9BMV-Ä.

Ort, Datum

Name in Druckschrift und Unterschrift **Patientin/Patient** bzw. gesetzl. Vertretung

Name/Stempel und Unterschrift verantwortliche/r **Ärztin/Arzt**