

# Molekularpathologie

Real-Time PCR - *ESR1*



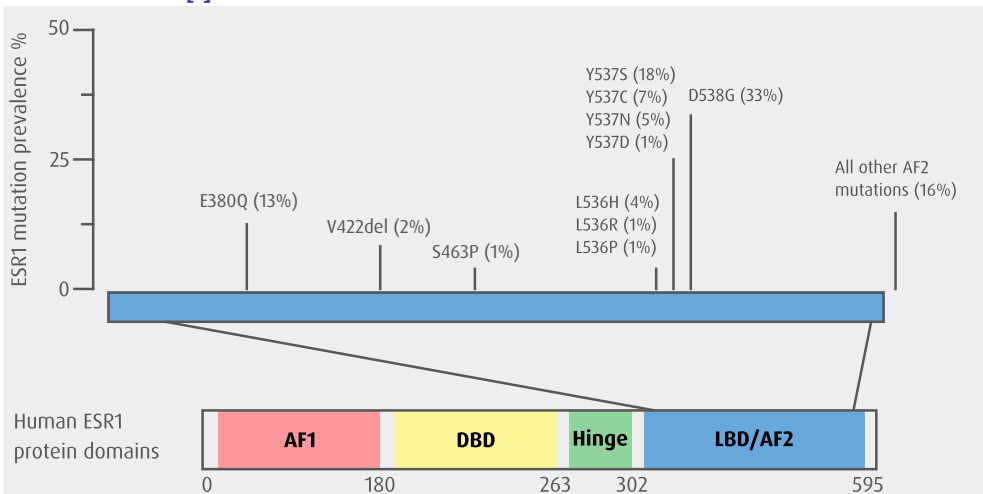
**ZYTO**MED<sup>®</sup>  
SYSTEMS | a ZYTOCOMICS<sup>®</sup> company

## AmoyDx<sup>®</sup> Super-ARMS *ESR1* PCR Kit

Nachweis von *ESR1*-Mutationen in Liquid Biopsy-Proben

Der Östrogenrezeptor  $\alpha$  (ER) ist ein nukleärer Hormonrezeptor, der vom *ESR1* (Estrogen Receptor 1)-Gen kodiert wird. Beim Östrogenrezeptor-positiven Mammakarzinom (ER+) führt die Bindung von Östrogen an die Ligandenbindungsdomäne (LBD) des Östrogenrezeptors zum Tumorwachstum. Bis zu 60% der ER+ Brustkrebs-PatientInnen entwickeln im Verlauf einer Aromatase-Inhibitor-Therapie aktivierende Mutationen in der LBD des *ESR1*-Gens, was dazu führt, dass sie schlecht auf die Inhibitoren ansprechen und eine verminderte Gesamtüberlebensrate aufweisen [1-4].

Die Erhebung des *ESR1*-Status im Therapieverlauf ist somit entscheidend, um eine entstehende Hormontherapie-Resistenz zu erkennen. Um mehrmalige Gewebebiopsien zu vermeiden, kann die Testung bei PatientInnen im fortgeschrittenen Krankheitsstadium an cfDNA aus Blutplasma erfolgen. Diese weist eine gute Korrelation mit dem Primärtumor in Bezug auf den *ESR1*-Mutationsstatus auf und bildet die Mehrheit der Metastasen ab [1].



### Vorteile des AmoyDx<sup>®</sup> Super-ARMS *ESR1* PCR Assays

- Umfassende Analyse von 29 somatischen *ESR1*-Mutationen in weniger als 2 Stunden
- Kosteneffektiver qPCR Assay mit Super-ARMS Technologie für die Analyse von cfDNA
- LoD bis zu 0,1% Allelfrequenz (bei 15 ng cfDNA-Input)
- Zeitersparnis durch vorbefüllte PCR-Streifen
- Verminderung der Kontaminationsgefahr durch Uracil-DNA Glycosylase

Lokalisation und Prävalenz der häufigsten *ESR1* - Mutationen im Endokrintherapie-resistenten ER+Brustkrebs

**AF:** activating function domain, **DBD:** DNA binding domain, **LBD:** ligand binding domain; nach [3]

Das AmoyDx<sup>®</sup> Super-ARMS *ESR1* PCR Kit ist ein qualitativer Real-Time PCR Assay, der für den Nachweis von 29 somatischen Mutationen im *ESR1*-Gen in den Exons 4 - 8 entwickelt wurde. Durch den Einsatz der sensitiven Super-ARMS Technologie ist er speziell für die Analyse von cfDNA aus Blutplasma geeignet. Der Assay enthält mit Primern vorbefüllte PCR-Streifen und ist mit den Plattformen QuantStudio™ 5 und SLAN<sup>®</sup>-96S kompatibel. Durch die Verwendung von Uracil-DNA Glycosylase werden Kontaminationen durch PCR-Produkte vermieden.

### Spezifikationen

Regulatorischer Status	RUO
Erfasste Parameter	29 somatische <i>ESR1</i> -Mutationen
Validierte Real-Time PCR-Geräte	SLAN <sup>®</sup> -96S und QuantStudio™ 5*
Probenmaterial	cfDNA aus Blutplasma
DNA-Inputmenge pro Probe (Fluorometrische Messung z. B. Quantus*)	≥ 10 ng
Fluoreszenzfarbstoffe	FAM, ROX, CY5
LoD	10 ng cfDNA-Input: bis zu 0,2% MAF 15 ng cfDNA-Input: bis zu 0,1% MAF

\* SLAN ist ein eingetragener Markenname der Firma Shanghai Hongshi Medical Technology Co.,Ltd, QuantStudio ist ein eingetragener Markennamen der Firma Thermo Fisher Scientific Inc., Quantus ist ein eingetragener Markenname der Firma Promega.

Dieses Produkt ist nur für Forschungszwecke bestimmt (RUO).

Unser entsprechendes Produktportfolio finden Sie auf der Rückseite

# Molekularpathologie

## Real-Time PCR - ESR1



### ▶ Detektierbare ESR1-Mutationen

Exon	Mutation/ Protein	LoD (10 ng input)	Exon	Mutation/ Protein	LoD (10 ng input)
4	p.G344D	1,5%	8	p.L536K	1,0%
	p.H356D	1,0%		p.L536Q	0,4%
	p.H356Y	2,0%		p.L536H*	0,6%
5	p.L370F	0,5%		p.L536P*	0,2%
	p.L379I	0,6%		p.L536R*	0,5%
	p.E380K	0,4%		p.Y537N*	0,2%
	p.E380Q*	0,2%		p.Y537H	0,4%
6	p.V418E	0,4%		p.Y537D	0,4%
	p.V422del	0,2%		p.Y537S*	0,2%
	p.G442R	0,4%		p.Y537C*	0,5%
7	p.S463P*	0,5%		p.D538Y	0,5%
	p.L469V	0,5%		p.D538N	1,5%
8	p.H524L	0,5%		p.D538G*	0,2%
	p.V534E	0,3%		p.L549P	0,4%
	p.L536G	0,4%			

### Validierung 0,1% MAF für häufige ESR1-Varianten

Um eine maximale Konkordanz zwischen dem Mutationsstatus von cfDNA und Primärtumor zu erreichen, ist ein Detektionslimit von 0,1% Allelfrequenz (MAF, Minor Allele Frequency) optimal [1]. Daher wurde das AmoyDx® Super-ARMS ESR1 PCR Kit mit einer kommerziellen cfDNA-Kontrolle der Firma SenseID getestet, die 9 ESR1-Varianten enthält und mit Wildtyp-cfDNA zu einer MAF von 0,1% verdünnt wurde. Bei einer cfDNA-Inputmenge von 15 ng konnten alle 9 ESR1-Mutationen detektiert werden.

\* Varianten, die bei einer Allelfrequenz von 0,1 % mit 15 ng cfDNA-Input detektierbar sind.

### ▶ Produktinformation

Bezeichnung	Menge	Format	Status	Bestell-Nr.
<b>AmoyDx® Super-ARMS ESR1 PCR Kit</b> Nachweis von 29 ESR1-Mutationen an cfDNA aus Blutplasma	1 Kit (14 Tests)	pre-loaded	RUO	ADX-ESR1-DR ADX-ESR1-JR

ADX-ESR1-DR kompatibel mit: SLAN®-96S | ADX-ESR1-JR kompatibel mit: QuantStudio™ 5

### ▶ Weitere AmoyDx® Kits zur Analyse von cfDNA

Bezeichnung	Menge	Format	Status	Bestell-Nr.
<b>Super-ARMS® EGFR Mutation Detection Kit</b> Nachweis von 31 EGFR-Mutationen in Exons 18-21 an cfDNA aus Blutplasma	1 Kit (12 Tests)	Bulk	CE/IVD RUO	ADX-EG21 ADX-EG21-RG36-R
<b>AmoyDx® Circulating DNA Kit</b> Isolation von cfDNA aus Blutplasma	1 Kit (24 Tests)	Bulk	CE/IVD**	ADX-BL03

### ▶ AmoyDx® Real-Time PCR-Gerät

Bezeichnung	Status	Bestell-Nr.
<b>SLAN®-96S Real-Time PCR System*</b> Gerät verfügt über einen 96 x 0,2 ml Peltier-Heizblock, eine 4,0 °C/s max. Heizrate, eine Temperaturgenauigkeit ± 0,10 °C, 4 Fluoreszenzkanäle (FAM, HEX, ROX, Cy5) und eine Deckelheizung	CE/IVD**	SLAN-96S

\*Verfügbar in Deutschland und Österreich, \*\*CE/IVD-zertifiziert gemäß IVDR

### Literatur

- [1] Raei M *et al.* Diagnostic accuracy of ESR1 mutation detection by cell-free DNA in breast cancer: a systematic review and meta-analysis of diagnostic test accuracy. BMC Cancer 24:908, 2024
- [2] Ascione L *et al.* Endocrine therapy for early breast cancer in the era of oral selective estrogen receptor degraders: challenges and future perspectives. Curr Opin Oncol 36:465-473, 2024
- [3] Grinshpun A *et al.* ESR1 activating mutations: From structure to clinical application. BBA - Reviews on Cancer 1878, 2023
- [4] Dustin *et al.* ESR1 Mutations in Breast Cancer. Cancer 125: 3679-3893, 2019



Bei Fragen wenden Sie sich bitte an Ihren örtlichen Außendienstmitarbeiter oder an unser MolPath-Team (molpath@zytomed-systems.de)

Erfahren Sie mehr: [www.zytomed-systems.de](http://www.zytomed-systems.de)

**Zytomed Systems GmbH** | Anhaltinerstraße 16 | 14163 Berlin | Fon +49 30 804 984 990 | Fax +49 30 804 984 999 | [info@zytomed-systems.de](mailto:info@zytomed-systems.de)  
Lagerstraße 1-5 | Bauteil 1/2. OG/Top 11 | A-2103 Langenzersdorf | Fon +43 664 15 77 889 | [info@zytomed-systems.de](mailto:info@zytomed-systems.de)  
**ZytoMax Schweiz GmbH** | Europaallee 41 | CH-8004 Zürich | Fon +41 79 965 68 67 | [info@zytomax.ch](mailto:info@zytomax.ch)