

Hereditärer (erblicher) Brustkrebs und Eierstockkrebs

BRCA1, BRCA2 und andere Gene

Kann das Ergebnis eine negative Auswirkung auf meine Anstellung oder Krankenversicherung haben?

Nein. Alle genetischen Untersuchungen unterliegen den strengen Regeln des Gen-Diagnostik Gesetzes (Gen-DG). Darin wird der Zugang zu diesen Daten geregelt, auch die Beratungsstruktur und Befundmitteilung. Das Gesetz wurde unter anderem dafür konzipiert, informationelle Selbstbestimmung zu schützen. Arbeitgeber und Versicherungen dürfen keinen Zugang zu diesen Informationen erhalten und ihn auch nicht verlangen.

Wie und wo kann ich mich informieren und untersuchen lassen?

Unsere FachärztInnen für Humangenetik sind sehr erfahren in der molekulargenetischen Diagnostik und genetischen Beratung, gerade bei hereditären (erblichen) Tumoren.

Sie können gerne einen Beratungstermin vereinbaren oder zunächst Ihre Fragen an molekulargenetik@praenatal-medizin.de schreiben. Wir antworten Ihnen innerhalb eines Tages.

Nach Eingang der Blutproben im Labor brauchen wir etwa 10 bis 14 Tage für die molekulargenetische Analyse. Die Ergebnisse besprechen wir direkt mit Ihnen im Rahmen einer Befundberatung.

Wir freuen uns, wenn wir Ihnen helfen können.

Eurofins Humangenetik Genetische Beratung und Diagnostik

Eurofins Humangenetik

Friends Tower I
Friedenheimer Brücke 19, 80639 München
Tel. +49 89 130744-0, Fax. +49 89 130744-99
info@praenatal-medizin.de

Humangenetik in Augsburg

Viktoriastraße 3b
2. Etage im Regus Business Center
Zugang auch von Gleis 1 bei D
86150 Augsburg
Tel. +49 821 7898-5042, Fax +49 821 7898-5001
info@humangenetik-in-augsburg.de
www.humangenetik-in-augsburg.de

Labor für molekulare Genetik

Aiblingerstraße 8, 80639 München
Tel. +49 89 130744-22
molekulargenetik@praenatal-medizin.de

Fachärzte für Humangenetik (Tumorgenetik)

Priv.-Doz. Dr. med. Moneef Shoukier
Dr. med. univ. Niklas Hirschberger
Dr. med. Cornelia Daumer-Haas
Daniela Liebrecht
Dr. med. Katja Gahle

Eurofins Humangenetik und Pränatal-Medizin MVZ GmbH

Geschäftsführer:
Dr. Florian Vogel
Marcus Cholewa (Sprecher der Geschäftsführung)

www.praenatal-medizin.de



Genetische Diagnostik bei hereditärem Krebs

Warum sollte eine solche Untersuchung gemacht werden?

Eine von acht Frauen erkrankt in Deutschland im Laufe ihres Lebens an Brustkrebs, um den Faktor zehn seltener ist Eierstockkrebs. 5 bis 10 % dieser Krebsarten sind vererbt, das heißt, sie kommen familiär vor.

Wichtige Risikofaktoren sind:

- Krebsdiagnose in einem frühen Lebensalter (unter 50 Jahren)
- Krebserkrankung in mehreren Generationen
- Seltene Krebsformen (Brustkrebs bei Männern)
- Mehrere Krebsformen bei einer verwandten Person
- Beidseitiger Brustkrebs
- Triple-negativer Brustkrebs
- Eierstockkrebs (unabhängig vom Erkrankungsalter)

Wenn bei Ihnen bereits ein Tumor diagnostiziert wurde oder wenn Sie gesund sind, jedoch aus einer Risikofamilie stammen, kann Ihnen ggf. eine molekulargenetische Untersuchung angeboten werden. Sollten wir hierbei bei Ihnen eine Mutation im BRCA1- oder BRCA2-Gen nachweisen, können Sie von einer intensivierten Vorsorge oder zusätzlichen medikamentösen und operativen Optionen profitieren.

Was sind die BRCA1- und BRCA2-Gene?

Jeder wird mit den Genen BRCA1 und BRCA2 geboren. Solange diese Gene regelrecht arbeiten, schützen sie uns vor Krebs (Tumorsuppressor-Gene). Eine Veränderung oder Mutation in diesen Genen kann ihre Fähigkeit, einen Tumor zu verhindern, beeinflussen. Als Folge dessen haben Menschen, die eine Mutation in diesen Genen aufweisen, eine höhere Wahrscheinlichkeit im Laufe ihres Lebens an Krebs zu erkranken.

Wenn ich eine BRCA1- oder BRCA2-Mutation trage, mit welcher Wahrscheinlichkeit werde ich dann welchen Krebs bekommen?

Wenn Sie eine Mutation im BRCA1- oder BRCA2-Gen tragen, haben Sie ein signifikant höheres Risiko, Brust- oder Eierstockkrebs zu bekommen. Männer mit einer solchen Mutation haben darüber hinaus ein erhöhtes Risiko für Prostatakrebs.

Zum Beispiel hat eine Frau mit einer BRCA1-Mutation eine Wahrscheinlichkeit von 50 bis 60%, im Laufe ihres Lebens an Brustkrebs zu erkranken. Männer mit einer BRCA2-Mutation haben eine 16- bis 40-prozentige Wahrscheinlichkeit für ein Prostatakarzinom.

Das Wissen um eine familiär bekannte Mutation kann für Ihre Kinder und Geschwister von Relevanz sein. Diese können sich ebenfalls molekulargenetisch untersuchen lassen und so ihr Erkrankungsrisiko möglicherweise reduzieren.

Es ist immer wichtig zu wissen, dass der Träger einer Mutation wichtige Schritte tun kann, um das Erkrankungsrisiko zu vermindern.

Merkmalsträger		
Frauen	Brustkrebs	50 – 60%
	Eierstockkrebs	20 – 45%
Männer	Prostatakrebs	16 – 40%
	Brustkrebs	2 – 10%

Gibt es auch andere Gene, die eine solche Wirkung haben?

Es sind einige weitere Gene bekannt, die bei Vorliegen eines Gendefektes die Fähigkeit verlieren, die Entstehung eines Tumors zu verhindern. Ihr Einfluss bei Brustkrebs ist eher gering, aber nicht unwichtig. Diese Gene (ATM, BARD, BRIP1, CDH1, CHEK2, MLH1, MSH2, MSH6, MUTYH, NBN, PALB2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11 und TP53) werden im Rahmen der molekulargenetischen Analyse bei v. a. hereditären (erblichen) Brust- und Eierstockkrebs gleichzeitig mituntersucht (Multi-Gen Panel).

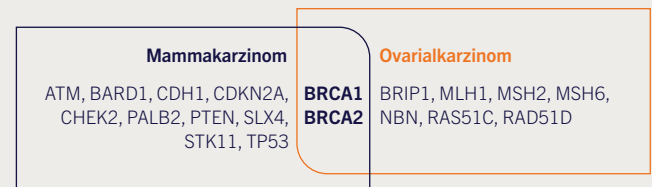


Abb. modifiziert nach Lee et al., 2019, Genet Med. 2019 July; 21(7): 1497–1506.

Sind die Testergebnisse relevant für meine Behandlung?

Die Ergebnisse fließen ein in die Entwicklung einer individuellen Behandlungsstrategie („personalisierte Medizin“). Sie sind z. B. relevant bei der Therapie eines triple-negativen oder bereits metastasierten Mammakarzinoms oder eines Ovarialkarzinoms.

Wird die Untersuchung auf hereditären (erblichen) Krebs von der Krankenkasse bezahlt?

In Deutschland wurden Kriterien erarbeitet, die vor der molekulargenetischen Diagnostik eine Wahrscheinlichkeit eines auffälligen Ergebnisses bei 1 von 10 Untersuchten erwarten lassen:

- Brustkrebs bei drei Frauen in einer Linie der Familie, unabhängig vom Alter bei Erkrankung
- Brustkrebs bei zwei Frauen einer Linie in der Familie, davon eine erkrankt vor dem 51. Lebensjahr
- Eierstockkrebs bei zwei Frauen aus einer familiären Linie
- Brustkrebs bei einer Frau und Eierstockkrebs bei einer Frau oder beide Tumoren bei einer Frau
- Brustkrebs bei mindestens einer Frau vor dem 36. Lebensjahr
- Beidseitiger Brustkrebs, das erste Auftreten vor dem 51. Lebensjahr
- Brustkrebs bei einem Mann und einer Frau der gleichen familiären Linie (oder Eierstockkrebs)
- Triple-negativer Brustkrebs
- Eigene Erkrankung an Eierstockkrebs (unabhängig vom Alter)

In diesen Fällen besteht eine Indikation und die Kosten für die Untersuchung sollten von den Krankenkassen und den sonstigen Kostenträgern übernommen werden. Die genetische Beratung über Ihre individuelle Situation ist in jedem Fall eine Leistung der Krankenkassen. Dabei findet eine umfassende Aufklärung über den Vererbungsmodus, Ihr persönliches Risiko und die möglichen Konsequenzen, die sich aus der molekulargenetischen Untersuchung ergeben, statt. Vielleicht stellt sich schon bei der Beratung heraus, dass Ihre Sorge unbegründet ist.