

Nach einer humangenetischen Beratung sollen die Ratsuchenden u. a. folgende Fragen für sich beantworten können:

- Welche Vorteile oder Risiken sind mit einer genetischen Untersuchung für mich bzw. meine Familie verbunden?
- Welche Konsequenzen hat ein auffälliges (sog. „positives“ Ergebnis) für mich?
- Welche Möglichkeiten stehen bei einem auffälligen Ergebnis zur Verfügung?
- Wer könnte ebenfalls ein erhöhtes Risiko haben, wenn ich „positiv“ getestet werde?
- Wie kann meine Familie mit einem ungünstigen Ergebnis umgehen?
- Wer unterstützt meine Entscheidung?

Individuelle, persönliche Entscheidung für oder gegen eine genetische Testung

Gesunde Verwandte wie Geschwister und erwachsene Kinder von Brustkrebspatientinnen mit nachgewiesenem Risiko haben die Möglichkeit, prüfen zu lassen, ob auch sie Träger dieses Risikos sind (prädiktive Gendiagnostik). Vor der Entscheidung zur molekulargenetischen Untersuchung sollen gesunde Verwandte im Rahmen einer genetischen Beratung umfassend beraten werden. Die Entscheidung für oder gegen eine molekulargenetische Testung ist immer individuell und persönlich.

Die Kosten der Beratung und ggf. einer Anlagetragertestung werden von den gesetzlichen Krankenkassen getragen.

* Deutsche Krebsgesellschaft, Deutsche Krebshilfe, AWMF: S3-Leitlinie Früherkennung, Diagnose, Therapie und Nachsorge des Mammakarzinoms, Version 4.1, 2018

LADR Laborzentrum Recklinghausen
LADR MVZ Recklinghausen eGmbH

Berghäuser Straße 295
45659 Recklinghausen
T: 02361 30 00-201
F: 02361 30 00-211
www.LADR.de



Ihre Ansprechpartner:

PD Dr. med. Bianca Mitterski

Fachärztin für Humangenetik
Ärztliche Leitung Humangenetik

PD Dr. rer. nat. Larissa Arning-Bünder

Fachhumangenetikerin (GfH), Clinical Laboratory Geneticist (EBMG)

Dr. rer. nat. Beatrix Böckmann

Diplom-Biologin Molekulargenetik

Dipl. Biologin Anne Purczeld

Zytogenetik

M. Sc. Gesa Wiel

Medizinische Biologin

Prof. Dr. med. Klaus Zerres

Facharzt für Humangenetik

humangenetik@LADR.de

Brustkrebs

Mögliche Ursachen erkennen
und Lösungen finden



Brust- und Eierstockkrebs kann erblich sein.

Brustkrebs ist häufig und tritt typischerweise im fortgeschrittenen Lebensalter auf. Bei ca. 10 % aller Frauen wird im Laufe des Lebens die Diagnose Brustkrebs gestellt. In 5–10 % der Fälle ist eine erbliche Veranlagung für dessen Entstehung wesentlich verantwortlich.

Da Brustkrebs häufig ist, ist es nicht ungewöhnlich, wenn in einer Familie mehrere Verwandte erkranken, ohne dass in diesen Familien erblicher Brustkrebs vorliegen muss.

Wir kennen heute zahlreiche Erbanlagen (Gene), die für ein erhöhtes Erkrankungsrisiko verantwortlich sind, wenn krankheitsverursachende Erbgutveränderungen (Mutationen) in diesen Genen vorliegen. Die wichtigsten „Brustkrebsgene“ sind das *BRCA1* (breast cancer) 1- und *BRCA2*-Gen. Inwieweit weitere Risikogene in einer Familie molekulargenetisch analysiert werden sollten, kann in der humangenetischen Beratung diskutiert werden.

Warum ist die Erkennung der erblichen Formen von Brust- und Eierstockkrebs wichtig?

Die Diagnose erblicher Brust- und Eierstockkrebs hat für betroffene Familien wichtige Konsequenzen:

- Anlageträgerinnen einer Mutation in einem der „Brustkrebsgene“ *BRCA1* oder *BRCA2* tragen ein deutlich erhöhtes Risiko von bis 80 % für Brust- und, in Abhängigkeit von der genetischen Veränderung, von 15–40 % für Eierstockkrebs.

- Nahe Verwandte betroffener Personen haben ein deutlich erhöhtes Anlageträgerrisiko. Es beträgt für Kinder von Anlageträgern 50 %, von denen Töchter selbst wiederum ein stark erhöhtes Erkrankungsrisiko tragen. Risikopersonen (mögliche Anlageträgerinnen) mit einem statistischen Erkrankungsrisiko von mindestens 30 % und gesicherten Anlageträgerinnen wird empfohlen, ein spezielles engmaschiges Vorsorgeprogramm wahrzunehmen, das die Früherkennung erleichtern und damit die Heilungschancen deutlich verbessern kann.

Die Diagnose erblicher Brust- und Eierstockkrebs kann jedoch erst durch den molekulargenetischen Nachweis einer krankheitsverursachenden Mutation in einer der verantwortlichen Erbanlagen aus dem Blut endgültig gesichert werden, auch wenn z. B. wegen der familiären Belastung bereits vor der Testung der dringende Verdacht hierfür bestehen kann.

Wann sollte betroffenen Frauen eine genetische Testung angeboten werden?

Das Deutsche Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs rät, Frauen eine genetische Testung dann anzubieten, wenn die Wahrscheinlichkeit für den Nachweis einer Mutation im *BRCA1*- oder *BRCA2*-Gen mindestens 10 % beträgt.* Dies trifft zu, wenn in einer Linie der Familie:

- mind. drei Frauen an Brustkrebs erkrankt sind
- mind. zwei Frauen an Brustkrebs erkrankt sind, davon eine vor dem 51. Lebensjahr
- mind. eine Frau an Brustkrebs und eine Frau an Eierstockkrebs erkrankt sind

- mind. zwei Frauen an Eierstockkrebs erkrankt sind
- mind. eine Frau an Brustkrebs und Eierstockkrebs erkrankt ist
- mind. eine Frau mit 35 Jahren oder jünger an Brustkrebs erkrankt ist
- mind. eine Frau mit 50 Jahren oder jünger an beidseitigem Brustkrebs erkrankt ist
- mind. ein Mann an Brustkrebs und eine Frau an Brust- oder Eierstockkrebs erkrankt sind

Wie erfolgt eine genetische Testung?

Ihr betreuender Arzt wird diese Frage mit Ihnen ausführlich diskutieren und anhand der genannten Kriterien mit Ihnen die Frage prüfen, ob es sich in Ihrer Familie um erblichen Brust- und Eierstockkrebs handeln könnte. Die Entscheidung zur Testung sollte immer wohlüberlegt erfolgen. Eine genetische Beratung vor einer molekulargenetischen Untersuchung ist sinnvoll, sie bietet Gelegenheit, alle Aspekte einer genetischen Testung ausführlich zu diskutieren.

Was geschieht in der humangenetischen Beratung?

Eine humangenetische Beratung ist ein Gespräch mit dem beratenden Facharzt für Humangenetik, in dem ermittelt wird, ob überhaupt eine spezielle Risikosituation besteht und eine genetische Testung sinnvoll sein kann. Der individuelle Sachverhalt wird den Ratsuchenden verständlich erklärt und danach schriftlich zusammengefasst.

Genetische Beratung im Vorfeld sinnvoll

