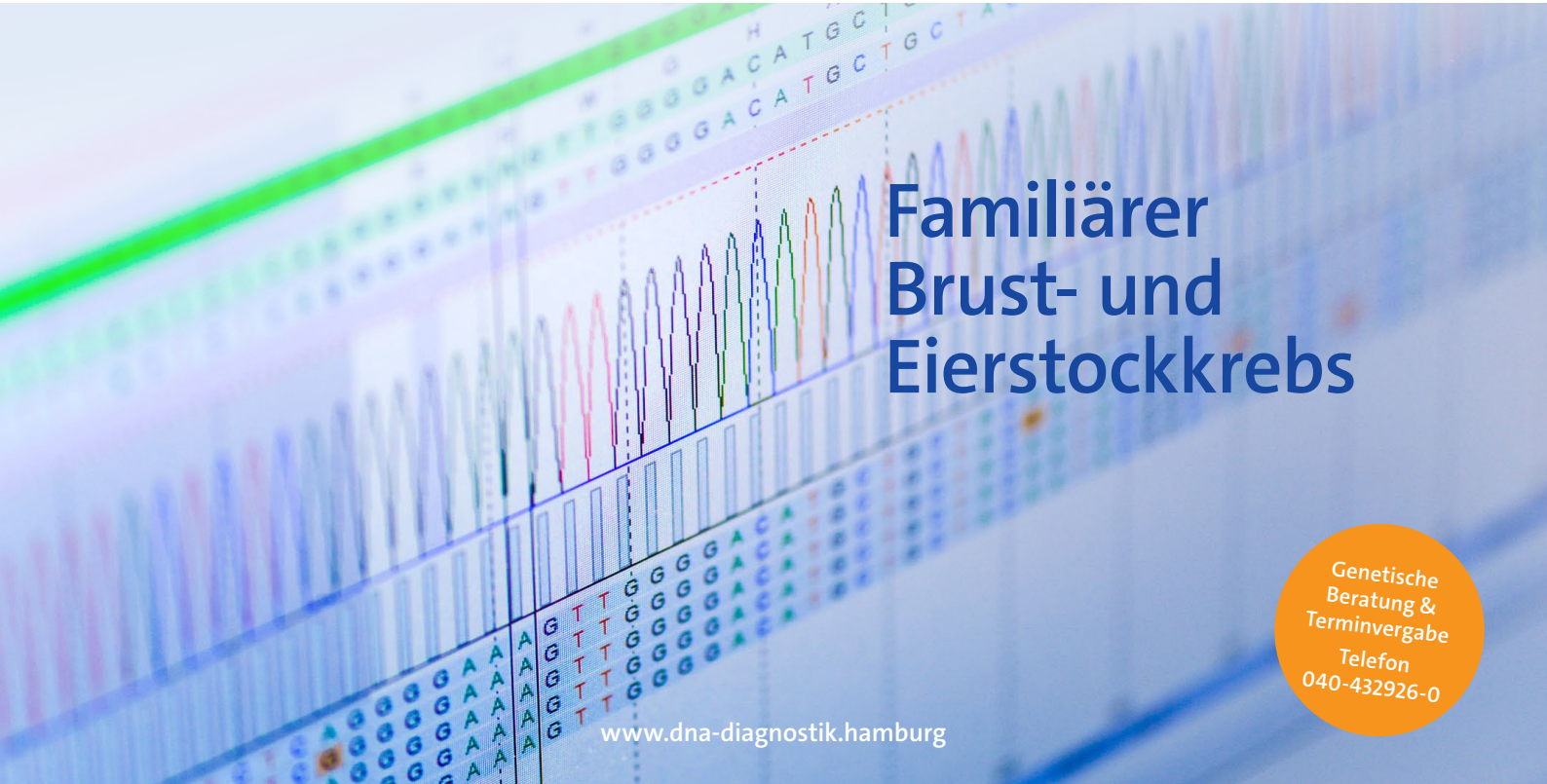
GEMEINSCHAFTSPRAXIS
FÜR HUMANGENETIK & GENETISCHE LABORE
DRES. PETERS | KLEIER | PREUSSE

in Kooperation mit dem Pränatalzentrum Hamburg

DAkkS
Deutsche
Akkreditierungsstelle
D-ML-21979-01-00



Familiärer Brust- und Eierstockkrebs

Genetische Beratung & Terminvergabe
Telefon
040-432926-0

www.dna-diagnostik.hamburg

Familiärer Brust- und Eierstockkrebs

Brustkrebs ist die häufigste Krebserkrankung der Frau. Das Risiko jeder Frau bis zum 85. Lebensjahr an Brustkrebs zu erkranken, liegt bei 12 % (1 von 8 Frauen). Das Risiko bis zum 85. Lebensjahr für eine Krebserkrankung der Eierstöcke liegt bei ca. 2 % (1 von 50 Frauen).

Bei etwa 25 % aller betroffenen Frauen gibt es in der Familie mindestens eine weitere an Brustkrebs erkrankte Frau im Sinne einer familiären Häufung. Die meisten dieser familiären Tumorerkrankungen entstehen multifaktoriell, d. h. durch ein Zusammentreffen vieler verschiedenere ursächlicher Faktoren, z. B. Schadstoffbelastung, hormonelle Faktoren, Strahlenbelastung, Lebensstilfaktoren u. a. m. Auch genetische Faktoren sind beteiligt, jedoch in diesen Fällen nicht die Hauptursache.

5 – 10 % aller Brustkrebserkrankungen und bis zu 20 % der Eierstockkrebserkrankungen werden durch eine einzelne angeborene Genveränderung verursacht. Die erblichen Brust- und Eierstockkrebserkrankungen werden überwiegend autosomal dominant vererbt, d. h. Kinder eines Trägers der Genveränderung haben eine Wahrscheinlichkeit von 50 %, die Genveränderung (= pathogene Variante) zu erben. **Auch Männer können die pathogene Variante vererben.**

Eine solche pathogene Variante zu erben bedeutet nicht, dass eine Frau sicher an einer Krebserkrankung erkranken wird. Es bedeutet aber, dass für diese Frau ein deutlich erhöhtes Erkrankungsrisiko besteht. Die Höhe des Risikos ist abhängig vom spezifischen Gen, das verändert ist sowie von der familiären Tumorhäufung.

Es sind inzwischen viele Gene bekannt, in denen pathogene Varianten zu einem erhöhten Brustkrebsrisiko führen können. Die meisten Gene führen, wenn sie verändert sind, nicht nur zu einem erhöhten Risiko für eine Brustkrebserkrankung, sondern auch zu einem erhöhten Risiko für andere Tumorerkrankungen. Pathogene Varianten in den beiden hauptverantwortlichen Genen *BRCA1* (Chromosom 17) und *BRCA2* (Chromosom 13) führen z. B. auch zu einem erhöhten Risiko für Eierstockkrebs.

Zum aktuellen Zeitpunkt können mehr als 20 Gene für die Fragestellung relevant sein.

Dr. med. Saskia Kleier während eines Beratungsgesprächs

Es ist anzunehmen, dass es weitere Gene gibt, die zum erblichen Brustkrebs führen können. Das bedeutet, dass ein unauffälliger genetischer Befund der o. g. Gene eine erbliche Tumorerkrankung nicht hundertprozentig ausschließen kann, vor allem nicht, wenn die Familiengeschichte für eine erbliche Erkrankung spricht.

Basierend auf groß angelegten Studien wurden offizielle **Einschlusskriterien** ermittelt, in welchen Familien der Verdacht auf eine erbliche Brust- und/oder Eierstockkrebserkrankung besteht:

- 3 Frauen mit Mamma-Ca; unabhängig vom Erkrankungsalter
- 2 Frauen mit Mamma-Ca; eine bei Diagnose jünger als 51 Jahre
- 1 Frau mit Mamma- und 1 Frau mit Ovarial-Ca
- 1 Frau mit Mamma- und Ovarial-Ca
- 2 Frauen mit Ovarial-Ca
- 1 Frau mit Ovarial-Ca; bei Diagnose jünger als 41 Jahre
- 1 Frau mit beidseitigem Mamma-Ca; bei Diagnose jünger als 51 Jahre
- 1 Frau mit einseitigem Mamma-Ca; bei Diagnose jünger als 36 Jahre
- 1 Mann mit Mamma-Ca

Allgemeine Hinweise auf eine erbliche Krebsdisposition in einer Familie können ein junges Erkrankungsalter sein, das Auftreten von Tumorerkrankungen bei vielen Familienmitgliedern in mehreren aufeinander folgenden Generationen, mehrere verschiedene Tumorerkrankungen bei einer Person sowie bestimmte histologische Tumoreigenschaften (z. B. Triple negativer Tumor).

Eine genetische Untersuchung erfolgt aus einer Blutprobe. Wenn möglich, sollte zuerst eine bereits erkrankte Frau in der Familie untersucht werden, um die in dieser Familie zugrunde liegende pathogene Variante erst einmal zu identifizieren. Dann können andere Familienmitglieder gezielt und mit eindeutiger Aussage auf diese Veränderung hin untersucht werden, sofern sie bereits 18 Jahre alt sind und eine Testung wünschen.

Vor einer genetischen Testung sollte eine genetische Beratung erfolgen, bei der der Stammbaum erhoben wird und alle Fragen ausführlich beantwortet werden. Mit Hilfe von Computerprogrammen, die anhand großer Studien entwickelt wurden, kann aufgrund der individuellen Familiendaten ein Erkrankungsrisiko berechnet werden.

Eine genetische Beratung wahrzunehmen, bedeutet nicht, dass man sich schon für die genetische Testung entschieden hat. Die Beratung hat die Aufgabe, ausführlich zu informieren, damit die Patientin/der Patient dann mit ausreichender Bedenkzeit entscheiden kann, ob sie/er eine Testung wünscht.

Vorbeugung durch gezielte Vorsorge

Die Kenntnis des individuellen erblichen Risikos ermöglicht es, ein gezieltes Vorsorgeprogramm zu entwickeln, um die betroffene Person zu schützen.

Die meisten Tumorerkrankungen sind heilbar, wenn sie rechtzeitig entdeckt werden. Manche Tumorerkrankungen können sogar ganz verhindert werden. Dabei spielen neben Vorsorgeuntersuchungen ggf. vorbeugende Operationen und auch der gesunde Lebenstil eine wichtige Rolle.

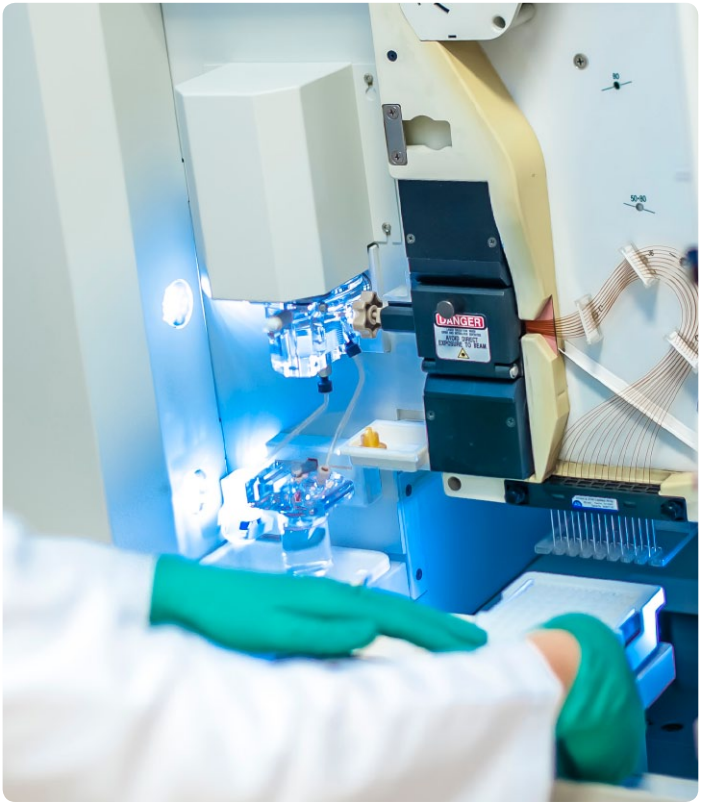
Inzwischen konnte in mehreren Studien belegt werden, dass das Wissen um eine solche Genveränderung und das angepasste Vorsorge- und Vorbeugemanagement die Wahrscheinlichkeit langfristig gesund zu bleiben, deutlich erhöht. Dabei hat sich gezeigt, dass das Ergebnis einer genetischen Testung von den Patienten um so besser verarbeitet werden kann, je besser die ärztliche Aufklärung und Begleitung ist.

Das Angebot einer psychoonkologischen Unterstützung ist in diesem Zusammenhang hilfreich und kann in unserer Praxis wahrgenommen werden.

Wenn man eine pathogene Variante bei einer Frau nachweist, ergeben sich daraus nachfolgend genannte Aspekte:

- Weist man im Blut einer Frau eine pathogene Variante im *BRCA1*- oder *BRCA2*-Gen nach, so besteht für diese Frau ein Lebenszeitrisiko (bis zum 85. Lebensjahr) von ca. 45 – 85 %, an Brustkrebs zu erkranken und von 20 – 60 %, an Eierstockkrebs zu erkranken.
- Das Risiko wird von der Häufigkeit, mit der eine entsprechende Krebserkrankung bereits in der Familie aufgetreten ist, beeinflusst, d.h. es ist höher in Familien, in denen viele Karzinome der Brust, bzw. Eierstöcke vorkommen. Auch das Risiko eines Karzinoms des Bauchfells (Peritoneum) und der Eileiter ist erhöht.
- Hatte eine Frau mit einer pathogenen Variante in den o.g. Genen bereits Brustkrebs, ist das Risiko für ein zweites Mammakarzinom erhöht. Das Risiko für ein Zweitkarzinom ist geringer, wenn die erste Brustkrebserkrankung nach dem 50. Lebensjahr aufgetreten ist. Es ist für Trägerinnen einer pathogenen Variante im *BRCA1* Gen höher als für Trägerinnen einer pathogene Variante im *BRCA2* Gen. Dieses Zweitkarzinom tritt in den nächsten 10 Jahren häufiger in der primär nicht betroffenen Brust auf, zumindest, wenn bei der Ersterkrankung eine Chemo- und Strahlentherapie erfolgt ist.

Die Erkrankungsrisiken können je nach zugrunde liegendem Gen variieren und werden im Rahmen einer ausführlichen Befundbesprechung nach Abschluss der Untersuchungen erläutert.



Mit familiärem Brust- und Eierstockkrebs assoziierte Gene:
Hohes Risiko: *BRCA1, BRCA2, PALB2*

Liste der Risikogene, die in unserem Labor untersucht werden:
ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CDKN2A, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, NBN, PALB2, PMS2, POT1, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53

Veränderungen/pathogene Varianten in den oben genannten Genen führen zu einem unterschiedlich hohen Risiko, dass die Ratsuchende im Laufe ihres Lebens (bis zum 85. Lebensjahr) an Brust-/ Eierstockkrebs erkrankt.

Die genannten Gene können – hinsichtlich möglicher Veränderungen – molekulargenetisch in unserem Labor untersucht werden. Je nach Familienanamnese kann es sinnvoll sein, weitere Gene in die Analyse mit einzubeziehen.

Molekulargenetische Untersuchungen sind keine rein automatisierten Laborleistungen, sondern zum großen Teil noch „Hand- und Kopfarbeit". Sie erfordern höchste Sorgfalt und Sachkenntnis der Untersucher. Unser Team der Gemeinschaftspraxis für Humangenetik besteht aus ausgewählten Fachkräften mit hoher Kompetenz: Fachärzten, Molekularbiologen und technischen Assistenten. Unser molekulargenetisches Labor ist nach DIN EN ISO 15189 akkreditiert.

Lassen Sie sich von uns beraten

Frauen mit einer pathogenen Variante in einem Risiko-Gen wird eine so genannte **intensivierte Früherkennung** empfohlen. Diese Früherkennung beginnt ab dem 25. Lebensjahr oder in Familien mit noch früher aufgetretenen Erkrankungen 5 Jahre vor dem jüngsten Erkrankungsalter in der Familie.

- **Alle 6 Monate Abtasten der Brust durch den Frauenarzt**
- **Alle 6 Monate Brust- und Vaginalultraschall**
- **Alle 12 Monate MRT der Brust (Kernspintomografie) ab dem 25. Lebenjahr**
- **Ab dem 40. Lebensjahr alle 12-24 Monate Mammografie**

Bei deutlich erhöhtem Risiko für ein Eierstockkarzinom kann **eine prophylaktische Entfernung der Eileiter und Eierstöcke ab dem 38. Lebensjahr** zu einer deutlichen Senkung des Erkrankungsrisikos führen.

Für die gesunde Frau mit nachgewiesener pathogener Variante im *BRCA1*- oder *BRCA2*-Gen liegen bislang keine Studiendaten vor, die zeigen, dass die prophylaktische Entfernung des Brustdrüsengewebes im Vergleich zur intensivierten Vorsorge einen signifikanten Überlebensvorteil bedeutet.

Frauen, die in der prophylaktischen Situation die intensivierte Vorsorge wahrnehmen, haben offenbar vergleichbar gute Überlebenschancen.

Erste Langzeitstudien scheinen zu zeigen, dass die bereits an Brustkrebs erkrankte Frau mit nachgewiesener pathogener Variante im BRCA1/2-Gen durch die prophylaktische Brustdrüsenentfernung langfristig höhere Sicherheit erreicht. Eine abschließende Bewertung bleibt nach Verbesserung der Studienlage abzuwarten.

Durch den genetischen Befund werden bei erblichem Brust- und Eierstockkrebs sowohl das operative Vorgehen bei Frauen, die bereits an Brustkrebs erkrankt sind, als auch die medikamentöse Therapieplanung (Chemotherapie, PARP-Therapie) maßgeblich beeinflusst.

Die genetische Testung wird daher zunehmend zu Therapieentscheidungen herangezogen und ist eine Kassenleistung, die von allen Krankenkassen übernommen wird.

Um Patienten so schnell wie möglich Gewissheit zu verschaffen und ihnen eine optimale Therapie zu ermöglichen, kommt es auf Zuverlässigkeit und Geschwindigkeit an. Deshalb bieten wir in besonderen Situationen eine **Schnellanalyse** (Fast Track-Verfahren) der beiden Hochrisiko-Gene *BRCA1* und *BRCA2* an:
Wir liefern Ihnen die Ergebnisse unserer genetischen Analyse je nach Probeneingang innerhalb von 7 Werktagen.

GEMEINSCHAFTSPRAXIS
FÜR HUMANGENETIK & GENETISCHE LABORE
DRES. PETERS | KLEIER | PREUSSE

DAkkS
Deutsche
Akkreditierungsstelle
D-ML-21979-01-00

Die Humangenetik spielt in der Medizin eine zunehmend wichtige Rolle in Diagnostik und Therapie. Unsere humangenetische Praxis mit angeschlossenen genetischen Laboren wird von drei erfahrenen Fachärztinnen für Humangenetik geführt.

In unserer **Gemeinschaftspraxis für Humangenetik** betreuen wir seit 2004 Familien mit genetisch bedingten Erkrankungen. Unser molekulargenetisches Labor ist nach DIN EN ISO 15189 akkreditiert. Bei unseren Untersuchungen richten wir uns nach aktuellen Leitlinien, neuesten wissenschaftlichen Studien und modernen Standards. In enger Kooperation mit Ärztinnen und Ärzten anderer Fachrichtungen helfen wir bei der Realisierung sinnvoller Vorsorgeprogramme und prophylaktischer Maßnahmen.

Wenn Sie eine humangenetische Beratung wünschen, können Sie gern einen **Beratungstermin** vereinbaren unter Telefon 040-432 926-0 oder per Fax: 040-432 926-20

Der Empfangsbereich unserer Praxis in der Altonaer Straße 61

Dr. med. Saskia Kleier

Dr. med. Usha Peters

Dr. med. Astrid Preuße

GEMEINSCHAFTSPRAXIS
FÜR HUMANGENETIK & GENETISCHE LABORE
DRES. PETERS | KLEIER | PREUSSE

Was benötigen wir für die genetische Beratung?

- Medizinische Vorbefunde und Untersuchungsergebnisse
- Unterlagen zu sich selbst, sowie gegebenenfalls zu betroffenen Familienangehörigen (Stammbaum)
- Medizinische Vorbefunde/Mutterpass/Kinderuntersuchungsheft
- Ultraschall-, Röntgen-, CT- und MRT-Befunde

Da wir insbesondere die bisher erhobenen Befunde benötigen, sind Kopien der Arztbriefe hilfreich. Sollten Sie diese in der Kürze der Zeit nicht mitbringen können, ist es auch möglich, dass wir, mit Ihrem Einverständnis, die ärztlichen Befunde für Sie anfordern.

Bitte bringen Sie beim ersten Gesprächstermin zur genetischen Beratung die Anschriften der betreuenden Ärzte mit.

So erreichen Sie uns

Unsere Gemeinschaftspraxis für Humangenetik & Genetische Labore ist gut erreichbar im Hamburger Stadtteil Eimsbüttel gelegen.

PKW-Anfahrt: Richtung Hamburg Centrum / Hamburg Messe

Per Fernbahn: Bis Hauptbahnhof oder Bahnhof Dammtor, dann S-Bahn bis Sternschanze, ab dort fünf Minuten Fußweg

Per U-/S-Bahn oder Bus: U3 Sternschanze, dann noch fünf Minuten Fußweg

S11, S21, S31 Sternschanze, dann noch fünf Minuten Fußweg

Bus 15, 181 Weidenallee oder Sternschanze, dann noch fünf Minuten Fußweg

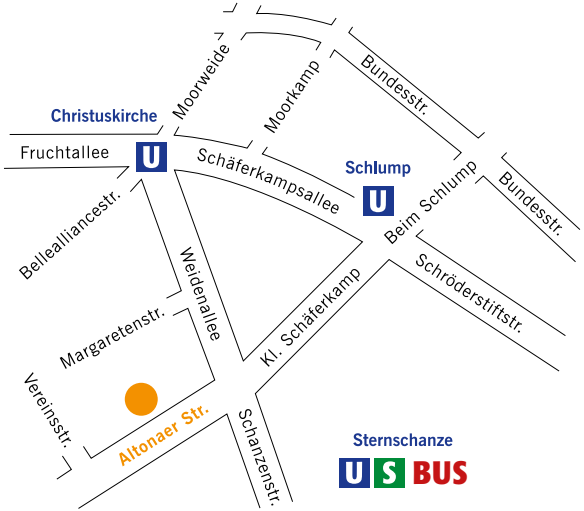
Kundenbetreuung & Service

Tel. 040-432 926-65

Genetische Beratung & Terminvergabe

Tel. 040-432 926-0 Fax 040-432 926-20

Hauseingang Nr. 61 **Fahrstuhl vorhanden**



WWW.IDEL.ORG 02_2023 FOTOGRAFIE: WWW.ZITZLAFF.COM