



Erbliche Tumore - psychischer Stress

Aufgrund einer steigenden Fallzahl von Patienten, die sich hinsichtlich familiär erblicher Krebserkrankungen beraten lassen möchten, habe ich diese Fragestellung mit aktuellen Studien insbesondere zum familiär erblichen Brust- und Eierstockkrebs näher betrachtet.

Hamilton et al 2009, Health Psych, Vol 28 fanden heraus, dass Faktoren wie ein hohes selbst eingeschätztes Krankheitsrisiko, ein Unsicherheitsgefühl hinsichtlich der Möglichkeit, an Krebs zu erkranken, die Familienplanung und das Risiko für Familienangehörige zu einer genetischen Testung führten. Die Folgen einer Testung betrafen vor allem die eigene Gesundheit, persönliche Beziehungen, Zukunftspläne, Versicherungen und eine mögliche Diskriminierung am Arbeitsplatz.

Das Belastungsgefühl durch die Testung wurde nicht nur beeinflusst durch das Ergebnis, sondern auch durch die Unsicherheit über das Auftreten, den Zeitpunkt, den Schweregrad und die Vorsorgemöglichkeiten der Erkrankung. Auch die Möglichkeit und Qualität der genetischen Beratung und medizinischen Betreuung spielte dabei eine Rolle, ebenso wie das Alter und das Geschlecht des Patienten und dessen eigene Vorgeschichte hinsichtlich einer Krebserkrankung oder einer psychischen Erkrankung.

Ein Stressmodell, von Bonnano et al 2004 veröffentlicht, kann auf die Situation einer solchen genetischen Testung angewandt werden. Dabei ist davon auszugehen, dass ein Großteil der Patienten nach anfänglichem Belastungsgefühl gut mit einem Testergebnis umgehen kann und sich nach kurzer Zeit wieder im Alltag als psychisch belastbar zeigt. Ein weiterer Teil der Patienten zeigt zunächst eine stärkere psychische Belastung, erholt sich aber auch wieder auf ein belastbares Alltagsniveau. Nur eine kleine Gruppe von Patienten reagiert verspätet, dann aber mit einem anhaltend hohen Belastungsgefühl oder reagiert sofort mit einem sehr starken Belastungsgefühl. Die Patienten der letzten beiden Gruppen benötigen dann medizinische und psychische Unterstützung.

Drei Patientengruppen sollen in ihrer Reaktion auf ein Testergebnis näher beleuchtet werden:

- 1. Frauen mit einer BRCA Mutation, die bisher noch nicht erkrankt sind*
- 2. gesunde Männer mit einer BRCA Mutation*
- 3. Patienten mit einem nicht informativen Testergebnis*

Frauen mit BRCA Mutationen waren nach den Auswertungen der o.g. Metaanalyse zunächst belastet durch das auffällige Testergebnis, zeigten jedoch bereits 12 Monate nach der Testung wieder eine psychische Situation, die der Ausgangslage entsprach. Graves et al 2012, Cancer Epidemiol Biomarkers Prev, Vol 21 (464 Frauen) konnten jedoch zeigen, dass 5 Jahre nach einer Testung der Alltag dieser Frauen zumindest unterschwellig vom Testergebnis belastet ist.

Julian-Reynier et al. 2011, European J Hum Genet, Vol 19 (246 Frauen) zeigten, dass 5 Jahre nach der Testung Mutationsträgerinnen unter 40 als Vorsorge am häufigsten das Brust- MRT und den vaginalen Ultraschall wahrnehmen, über 40 lassen sich die Frauen in der Regel die Eierstöcke und Eileiter entfernen und gehen ebenfalls zum Brust-MRT. Auch nachgewiesene Non-Carrier wünschen trotz niedrigem realen Risiko oft eine Hochrisikovorsorge. Weiterhin nahm in dieser Studie die Risikoeinschätzung hinsichtlich Brustkrebs/Eierstockkrebs bei Mutationsträgerinnen ohne prophylaktische OP mit der Zeit zu und vice versa. Erstaunlicherweise verminderte eine prophylaktische Operation der Eierstöcke und Eileiter trotz Beratung nicht das selbsteingeschätzte Brustkrebsrisiko.



Die Zeitpanne zwischen Testergebnis und prophylaktischer Operation lag durchschnittlich bei 2 Jahren bei der Mastektomie und bei 9 Monaten bei der Salpingoophorektomie.

Graves et al. 2011, Fam Cancer Vol 10 (98 Männer und 243 Frauen) konnten zeigen, dass die psychische Belastung der männlichen Mutationsträger sich nicht fokussiert auf das eigene Erkrankungsrisiko sondern vielmehr auf das der Angehörigen, insbesondere der Töchter. Daher gilt ein ganz besonderes Augenmerk der Einhaltung der Vorsorgeuntersuchungen dieser Männer.

Frauen mit nicht informativem Testergebnis (also eine unklare Variante oder eine Betroffene mit einer familiären Belastung für Brustkrebs/Eierstockkrebs ohne Mutationsnachweis) wurden von Brédart et al 2013, BJC Vol 108 (273 Frauen mit Brustkrebs) hinsichtlich ihrer psychischen Belastung untersucht. Dabei fiel auf, dass ein Teil der Frauen ihr Ergebnis fälschlich als unauffälliges Ergebnis empfunden haben oder aber das Erkrankungsrisikos überschätzen. Nicht hilfreich ist dabei, dass es für diese Familien keine einheitliche Richtlinie für eine Vorsorge gibt. Nach Aussagen der Autoren ist die Selbsteinschätzung eines genetischen Krebsrisikos vor einer Testung entscheidend für die Angst und das Belastungsgefühl danach.

O'Neill et al. 2009, Psychooncology, Vol 18 (209 erkrankte Frauen) stellten fest, dass für diese Frauen die größere Belastung das eigenes Krankheitsrisiko und damit verbundene Vorsorge und prophylaktische Operationen betrifft und die geringere Belastung die Kommunikation in der Familie und die Sorge um Familienangehörige sei.

Als Fazit können wir für die Beratung und Betreuung dieser Patienten Folgendes feststellen:

In der Regel können wir zuversichtlich sein, dass sich bei den meisten Patienten das initial erhöhte Stresslevel wieder reguliert. Ausgeprägte Angst sollten wir vor einer Testung erkennen und ggf. weitere Unterstützung für die Patienten organisieren. Auch der Zeitpunkt der Testung sollte mit der Patientin überdacht werden. In der Beratung sollte auf die unterschiedlichen Bedürfnisse und Ängste von männlichen und weiblichen Patienten eingegangen werden sowie die Partnerinnen und Partner- wenn möglich- in den Testprozeß einbezogen werden. Häufig ist auch unsere Hilfe gefordert, um das Testergebnis an erwachsene Kinder oder Geschwister zu kommunizieren.

Besonders wichtig erscheint nach den o.g. Ergebnissen die gute fachlich übergreifende ärztliche Kommunikation. Um auch die Patienten mit nicht informativem Testergebnis optimal betreuen zu können, müssen deren Risiken bewertet und in eine Vorsorgestrategie münden.



[Dr. med. Saskia Kleier, Fachärztin für Humangenetik](#)