

Hereditärer (erblicher) Brustkrebs und Eierstockkrebs

BRCA1, BRCA2 und weitere Gene



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
praenatalmedizin@ctde.eurofinseu.com

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
humangenetik-in-augsburg@ctde.eurofinseu.com
www.humangenetik-in-augsburg.de

Labor für molekulare Genetik
Lochhamer Straße 15, 82152 Planegg
Tel. +49 89 130744-22
humangenetik@ctde.eurofinseu.com

Humangenetik in Ingolstadt
Am Westpark 1
85057 Ingolstadt
Tel. +49 89 130744-0, Fax +49 89 130744-99
humangenetik@ctde.eurofinseu.com
www.eurofins-clinical.de/humangenetik-ingolstadt

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 humangenetik@ctde.eurofinseu.com schreiben. Wir antworten Ihnen innerhalb eines Tages.

Nach Eingang der Blutproben im Labor brauchen wir etwa 1–2 Wochen für die molekulargenetische Analyse. Die Ergebnisse besprechen wir direkt mit Ihnen im Rahmen einer Befundberatung.

Wir freuen uns, wenn wir Ihnen helfen können.

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
- Krebserkrankung in mehreren Generationen
- Brustkrebs bei Männern
- Mehrere Krebsformen bei einer Person
- Beidseitiger Brustkrebs
- Triple-negativer Brustkrebs

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 krankheitsverursachende Variante (pathogene Veränderung) in den Genen BRCA1 oder BRCA2 nachweisen, können Sie von einer intensivierten Vorsorge oder zusätzlichen medikamentösen und operativen Optionen profitieren.

Was sind die Gene BRCA1 und BRCA2?

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

Wenn ich eine pathogene Veränderung in den Genen BRCA1 oder BRCA2 trage, mit welcher Wahrscheinlichkeit werde ich dann welchen Krebs bekommen?

Wenn Sie eine pathogene Veränderung in den Genen BRCA1 oder BRCA2 tragen, haben Sie ein signifikant höheres Risiko, Brust- oder Eierstockkrebs zu bekommen. Männer mit einer solchen Veränderung haben darüber hinaus ein erhöhtes Risiko für Prostatakrebs.

Zum Beispiel hat eine Frau mit einer pathogenen BRCA1-Veränderung eine Wahrscheinlichkeit von 50 bis 60%, im Laufe ihres Lebens an Brustkrebs zu erkranken. Männer mit einer pathogenen BRCA2-Veränderung haben eine 16- bis 40-prozentige Wahrscheinlichkeit für ein Prostatakarzinom. Das Wissen um eine familiär bekannte pathogene Veränderung 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 pathogenen Veränderung wichtige Schritte tun kann, um das Erkrankungsrisiko zu vermindern.

Pathogene BRCA1-/BRCA2-Veränderung		
Frauen	Brustkrebs	50 – 60 %
	Eierstockkrebs	20 – 45 %
Männer	Prostatakrebs	16 – 40 %
	Brustkrebs	2 – 10 %

Tumorrisiko für Personen mit einer pathogenen Veränderung in den Genen BRCA1 oder BRCA2

Gibt es auch andere Gene, bei denen eine pathogene Veränderung zu einem erhöhten Risiko für Brust- bzw. Eierstockkrebs führt?

Es sind einige weitere Gene bekannt, die bei Vorliegen eines Gendefektes die Fähigkeit verlieren, die Entstehung eines Tumors zu verhindern. Ihr Einfluss bei der Entstehung von Brust- bzw. Eierstockkrebs ist zwar nicht so hoch wie der von BRCA1 und BRCA2, kann aber dennoch entscheidend dazu beitragen. Diese Gene (ATM, BARD1, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11 und TP53) können im Rahmen der molekulargenetischen Analyse bei V. a. hereditären (erblichen) Brust- und Eierstockkrebs gleichzeitig mituntersucht werden (Multi-Gen Panel).

Sind die Testergebnisse relevant für meine Behandlung?

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

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. Geburtstag
- Eierstockkrebs bei zwei Frauen aus einer familiären Linie
- Brustkrebs bei einer Frau und Eierstockkrebs bei einer Frau
- Brust- und Eierstockkrebs bei einer Frau
- Brustkrebs bei mindestens einer Frau vor dem 36. Geburtstag
- Beidseitiger Brustkrebs, mit Ersterkrankung vor dem 51. Geburtstag
- Brustkrebs bei einem Mann
- Triple-negativer Brustkrebs bei einer Frau vor dem 60. Geburtstag
- Eierstockkrebs vor dem 80. Geburtstag

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.