

Patienteninformation zum familiären Brust- und Eierstockkrebs sowie zur genetischen Untersuchung

Patienteninformation zum familiären Brust- und Eierstockkrebs sowie zur genetischen Untersuchung

1. Wer ist betroffen und wie häufig kommt der erbliche Brust- und Eierstockkrebs vor?

Etwa 5–10% aller Patientinnen mit Brustkrebs oder Eierstockkrebs sind auf erbliche Faktoren zurückzuführen.

Wesentliche Kennzeichen des erblich bedingten Brust- und Eierstockkrebses sind:

- eine Häufung von Erkrankten in der Familie,
- ein frühes Erkrankungsalter sowie
- Zweittumoren sowohl der Brust als auch der Eierstöcke.

2. Wie wird das Gen vererbt?

- Bisher sind 2 Gene bekannt, deren Mutationen (= eine Veränderung des Erbgutes eines Organismus) für die Entstehung des familiären Brust- und Eierstockkrebs verantwortlich sind. Diese Gene nennt man BRCA1 und BRCA2.

- Der erbliche Brustkrebs wird autosomal-dominant vererbt.

Dieser Vererbungsmodus lässt sich wie folgt erklären: Der menschliche Chromosomensatz besteht aus 22 sog. Autosomen, die paarweise vorliegen, und den beiden Geschlechtschromosomen X und Y.

Bei einem autosomal-dominanten Erbgang besteht das Erkrankungsrisiko bereits dann, wenn nur eine der beiden paarig angelegten Erbanlagen „ungünstig“ verändert ist.

Da man nur eine der beiden Erbanlagen an seine Kinder weiter gibt, beträgt das Risiko für einen erstgradig verwandten Nachkommen 50%, die Mutation zu erhalten.

Beim autosomal-dominanten Erbgang spielt das Geschlecht keine Rolle. Dies bedeutet, dass sowohl Männer als auch Frauen die Mutation erben bzw. diese an ihre Nachkommen weitergeben können.

3. Wie wird eine genetische Untersuchung durchgeführt?

- Es ist grundsätzlich möglich, mit molekulargenetischen Untersuchungsmethoden nach Mutationen in diesen Erbanlagen zu suchen. Gelingt die Aufdeckung einer Mutation in diesen Genen, kann eine eindeutige Diagnose gestellt werden.

Dazu ist zunächst die Blutuntersuchung einer Erkrankten erforderlich.

- Anschließend kann bei jedem Familienangehörigen nach dem Vorliegen dieser Mutation gesucht werden und damit z. B. für Töchter oder Schwestern von Patientinnen vorausgesagt werden, ob sie Anlageträgerin für die Krebs-erkrankung sind oder nicht.

Diese molekulargenetischen Untersuchungen sind aufwendig und dauern erfahrungsgemäß mehrere Monate

- Wird in der Familie eine eindeutig krankheitsauslösende (pathogene) Mutation bei einer erkrankten Person identifiziert, dann wird eine prädiktive genetische Analyse bei gesunden Anverwandten nur nach umfassender gynäkologischer, humangenetischer und ggf. psychotherapeutischer Beratung in den 10 Zentren für familiären Brust- und Eierstockkrebs durchgeführt.
- Wird keine Veränderung in einem der bisher bekannten Gene (BRCA1/2) gefunden, kann leider nicht mit letzter Sicherheit das Vorliegen einer „ungünstig“ veränderten Erbanlage für Brust- und Eierstockkrebs ausgeschlossen werden, da die Erbanlagen BRCA1/2 nur für etwa 50% der erblichen Erkrankungen verantwortlich sind und darüber hinaus bisher keine weiteren Risikogene bekannt sind.

4. Wer kann sich untersuchen lassen?

- Eine genetische Testung der Gene BRCA1 und BRCA2 ist indiziert, wenn in einer Linie der Familie
 - o mindestens 3 Frauen an Brustkrebs erkrankt sind,
 - o mindestens 2 Frauen an Brustkrebs erkrankt sind, davon 1 mit einem Ersterkrankungsalter unter 51 Jahren,
 - o mindestens 1 Frau unter 51 Jahren an beidseitigem Brustkrebs erkrankt ist,
 - o mindestens 1 Frau unter 36 Jahren an einseitigem Brustkrebs erkrankt ist,
 - o mindestens 1 Frau an Brustkrebs und eine weitere Frau an Eierstockkrebs erkrankt sind,
 - o mindestens 1 Frau an Brust- und Eierstockkrebs erkrankt ist,
 - o mindestens 2 Frauen an Eierstockkrebs erkrankt sind (unabhängig vom Alter),
 - o mindestens 1 Mann an Brustkrebs und zusätzlich 1 Frau an Brust- oder Eierstockkrebs erkrankt sind.

• **Achtung!**

Da die genetische Untersuchung mit hohen Kosten verbunden ist, bezahlt die Krankenkasse die genetische Untersuchung nur, wenn eine der o. g. Einschlusskriterien auf die Frau zutreffen. Sollte dies nicht der Fall sein, so muss die Frau die Kosten selbst tragen. Bei vorliegenden Kriterien ist eine Bewilligung vorab durch die Krankenkasse ratsam.

Entschließt sich die Frau zu einer genetischen Untersuchung, so müssen sämtliche Krankenunterlagen (Histologischer Befund, Operationsbericht, etc.) der bereits erkrankten Familienmitglieder gesammelt und in den Zentren für familiären Brust- und Eierstockkrebs vorgelegt werden.

5. Wenn eine genetische Veranlagung festgestellt wurde, welche Maßnahmen sollte eine Frau dann zur Vorbeugung und Früherkennung durchführen lassen?

- Da eine Frau mit einer BRCA1- oder BRCA2-Mutation im Laufe ihres Lebens mit einer Wahrscheinlichkeit von 70-80% an Brustkrebs und mit einer Wahrscheinlichkeit von 20–50% an Eierstockkrebs erkrankt, sind präventive Maßnahmen ganz wesentlich und werden an

spezialisierten Zentren durchgeführt. Die Präventionsmaßnahmen betreffen sowohl die prophylaktische Mastektomie (= operative Entfernung der Brust) und Ovarrektomie (= Entfernung der Eierstöcke) als auch die diagnostischen Möglichkeiten zum Nachweis heilbarer Frühkarzinome. Zu den Früherkennungsprogrammen gehören in der Regel folgende Untersuchungen:

- o regelmäßige Selbstuntersuchung der Brust nach ärztlicher Einweisung (ab dem 25. Lj.)
- o Untersuchungen in 6 monatigem Abstand:
 - ärztliche Tastuntersuchung der Brust (ab dem 25. Lj.)
 - Ultraschalluntersuchung der Brust (mind. 7,5 MHz, ab dem 25. Lj.)
- o Untersuchungen in jährlichem Abstand:
 - Kernspintomographie (MRT) der Brust (25. – 50. Lj.)
 - Mammographie der Brust (ab dem 30. Lj.)
- Die sonstigen normalen gynäkologisch-ärztlichen Krebsvorsorgeuntersuchungen („PAP“, etc.) sollten weiterhin von der Frau bei ihrem Gynäkologen / ihrer Gynäkologin durchgeführt werden lassen.

• **Achtung!**

Diese oben genannten Untersuchungen müssen in einem der 10 zugelassenen Zentren für familiären Brust- und Eierstockkrebs durchgeführt werden, wobei jede Krankenkasse in der Regel einen Kooperationsvertrag mit einem Zentrum abgeschlossen hat.

6. Kurzinformation zur psychologischen Beratung und Betreuung

· Die genetischen Untersuchungen geben die Möglichkeit zur Einschätzung des Risikos einer Frau, an Brustkrebs zu erkranken. Die Art und Weise, wie Menschen mit der Mitteilung, ein erhöhtes Krebsrisiko zu haben, umgehen, ist von Mensch zu Mensch unterschiedlich. Deshalb ist es wichtig, dass sich die Frau frühzeitig damit auseinandersetzt, welche Vor- und Nachteile ihre Entscheidung zur genetischen Untersuchung haben kann. Aus diesen Gründen wird neben der genetischen und gynäkologischen Beratung in der Regel in den Zentren für familiären Brust- und Eierstockkrebs auch eine psycho-therapeutische Beratung angeboten.

· Wie soll eine psychotherapeutische Beratung / Betreuung die Frauen unterstützen?

Ziele der psychotherapeutischen Beratung und Betreuung sind:

- o Hilfestellung bei der Entscheidung für oder gegen die genetische Untersuchung,
- o Hilfe bei der Bewältigung der evtl. durch die Diagnose verursachten seelischen Belastungen,
- o Hilfe, neue und zukunftsorientierte Wege auch mit der Gewissheit der Diagnose zu finden,
- o Hilfe, um generell einen besseren Umgang mit belastenden Lebenssituationen zu finden.

Auf diese Weise können chronische seelische Belastungen wesentlich verringert und die Lebensqualität der betroffenen Frau erhalten bzw. verbessert werden.