



Informationen für Patienten

# **FAMILIÄRER BRUSTKREBS**

Risiken frühzeitig erkennen



## **Genetische Beratung und molekulargenetische Diagnostik**

Wenn ein genetischer Test indiziert ist, sollte in der Regel zunächst ein erkranktes Familienmitglied (Indexpatient) diagnostisch untersucht werden. Bei einem auffälligen Befund können anschließend die gefährdeten Familienmitglieder identifiziert und getestet werden.

Dabei ist zu beachten, dass die prädiktive Untersuchung gesunder Angehöriger nur nach einer humangenetischen Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik oder einen Arzt mit der Zusatzqualifikation medizinische Genetik erfolgen darf.

Unsere humangenetische Praxis bietet Ratsuchenden aus Risikofamilien eine umfassende Beratung und gegebenenfalls eine molekulargenetische Diagnostik an. Die Erstberatung dauert etwa eine Stunde.

Die Kosten für die humangenetische Beratung sowie die molekulargenetische Untersuchung werden bei entsprechender Indikation von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen. Bei privat Versicherten sollte die Kostenübernahme vor der Testung mit der Krankenkasse abgeklärt werden.

Abhängig von der Familienanamnese kann die Untersuchung individuell angepasst und um zusätzliche Gene erweitert werden.

# Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom (HBOC)

Ein erheblicher Anteil aller Mamma- und Ovarialkarzinome tritt familiär gehäuft auf. In einem Viertel dieser betroffenen Familien werden Mutationen in den Genen *BRCA1* oder *BRCA2* nachgewiesen. Damit gehört das durch *BRCA*-Mutationen verursachte Mammakarzinom mit einer Anlageträgerfrequenz von 1:400 zu den häufigsten erblichen Tumorerkrankungen in Deutschland<sup>1,2</sup>.

Trägerinnen von *BRCA1*- oder *BRCA2*-Keimbahnmutationen haben ein erhöhtes Lebenszeitrisiko von ca. 70 %, an einem Mammakarzinom, und ein 17-prozentiges (*BRCA2*) beziehungsweise 45-prozentiges (*BRCA1*) Lebenszeitrisiko, an einem Ovarialkarzinom zu erkranken. Die Erkrankung tritt bei Anlageträgerinnen häufig in jüngerem Alter auf als bei Frauen ohne erbliche Belastung. Auch Männer mit *BRCA*-Mutationen haben ein überdurchschnittliches Mamma- und Prostatakarzinomrisiko. Mit *BRCA*-Mutationen sind zudem Pankreaskarzinome assoziiert<sup>3</sup>.

Das gehäufte Auftreten von Mamma- und Ovarialkarzinomen in der Familie oder in jungen Jahren deutet auf einen genetischen Hintergrund hin. Eine Einstufung als Risikofamilie erfolgt auf Basis der Familienanamnese (siehe Kasten). Ein genetischer Test ist bei Betroffenen oder nahen Familienangehörigen indiziert, wenn mindestens eines dieser Kriterien erfüllt ist und damit eine Wahrscheinlichkeit von über 10 % für das Vorliegen einer Mutation besteht<sup>4</sup>.

Eine Indikation für die gezielte Testung der Gene *BRCA1* und *BRCA2* besteht darüber hinaus auch dann, wenn bei unauffälliger Familienanamnese bei einer Patientin mit Mamma- oder Ovarialkarzinom der Mutationsstatus für die weitere Therapieplanung (gezielte Therapie mit PARP-Inhibitoren) erforderlich ist.

1. Meindl et al., PMID: 21637635 (2011)
2. Apostolou und Fostira, PMID: 23586058 (2013)
3. Konsensempfehlung des deutschen Konsortiums Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (2024)
4. S3-Leitlinie Früherkennung, Diagnostik, Therapie und Nachsorge des Mammakarzinoms (Version 4.4, 2021)
5. S3-Leitlinie Diagnostik, Therapie und Nachsorge maligner Ovarialtumoren (Version 5.1, 2022)



## **Einschlusskriterien für eine genetische Untersuchung bei Verdacht auf HBOC<sup>4,5</sup>**

In einer Linie der Familie

- sind mindestens 3 Frauen an Brustkrebs erkrankt
- sind mindestens 2 Frauen an Brustkrebs erkrankt, davon 1 vor dem 51. Lebensjahr
- sind mindestens 1 Frau an Brustkrebs und 1 Frau an Eierstockkrebs erkrankt
- sind mindestens 2 Frauen an Eierstockkrebs erkrankt
- ist mindestens 1 Frau an Brust- und Eierstockkrebs erkrankt
- ist mindestens 1 Frau mit 35 Jahren oder jünger an Brustkrebs erkrankt
- ist mindestens 1 Frau mit 50 Jahren oder jünger an bilateralem Brustkrebs erkrankt
- sind mindestens 1 Mann an Brustkrebs und eine Frau an Brust- oder Eierstockkrebs erkrankt



## NGS-Panel-Diagnostik

Für hereditäre Mamma- und Ovarialkarzinome wurden neben Mutationen in *BRCA1* und *BRCA2* auch Mutationen in anderen Genen beschrieben. Daher führen wir bei Verdacht auf eine Anlageträgerschaft für ein hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom eine Panel-Diagnostik durch, die ein ausgewähltes Spektrum weiterer Tumorprädispositionssyndrome abdeckt. Dieses Basis-Panel kann indikationsbezogen oder abhängig vom Tumorspektrum in der Familie erweitert werden.

### **Basis-Panel:**

*BRCA1, BRCA2, CHEK2, PALB2, RAD51C, TP53*

### **erweiterbar um:**

*ATM, BARD1, BRIP1, CDH1, PTEN, RAD51D, STK11, SMARCA4*

## Klinische Konsequenzen und Prävention

Wird eine Mutation in *BRCA1* oder *BRCA2* nachgewiesen, eröffnen sich für Patientinnen und Patienten mit Mamma- oder Ovarialkarzinomen erweiterte therapeutische Möglichkeiten (z.B. Platinderivate, PARP-Inhibitoren oder auch andere operative Empfehlungen).

Sollte ein erhöhtes Erkrankungsrisiko festgestellt werden, kann für bisher nicht betroffene Familienmitglieder ein jeweils genspezifisches, intensiviertes Früherkennungsprogramm erstellt werden. Durch eine Kombination regelmäßiger Tastuntersuchungen und bildgebender Verfahren wie Ultraschalluntersuchung, Magnetresonanztomographie und Mammographie können die Patientinnen engmaschig überwacht werden.



## UNSERE BERATUNGSTELLEN

### Regensburg

Dr. Staber & Kollegen  
MVZ für Humangenetik Regensburg  
Bischof-von-Henle-Straße 2a  
93051 Regensburg

### Weiden

Klinikum Weiden  
Klinik für Kinder- und Jugendmedizin  
Söllnerstraße 16  
92637 Weiden

### Dr. med. Saskia Herbst

Fachärztin für Humangenetik  
Terminvereinbarung  
T: 0941 946822-0

Bitte vereinbaren Sie einen Beratungstermin  
unter der angegebenen Telefonnummer.

Mit freundlicher Unterstützung von



LABOR STABER