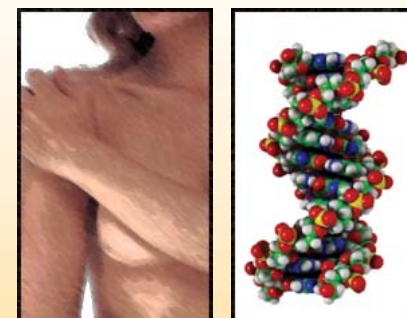


Erblicher Brust- und Eierstockkrebs

Kurzinformation zur Beratung in den Frauenkliniken der Ludwig-Maximilians-Universität München: Klinikum Großhadern und Klinikum Innenstadt



Liegt keine Mutation in der Familie vor, ist keine eindeutige Entlastung möglich. Ist eine Mutation in der Familie aufgetreten, können alle Nicht-Mutationsträger sicher entlastet werden. Es besteht dann das Erkrankungsrisiko der Allgemeinbevölkerung.

Früherkennungs- und Präventionsmaßnahmen

Früherkennungsmaßnahmen werden bei Vorliegen einer der o.g. Risikokonstellationen aufgrund der Familienvorgeschichte oder aufgrund des Testergebnisses (Heterozygotenrisiko $> = 20\%$, Lebenszeitrisiko $\geq 30\%$, nachgewiesene BRCA-Mutation) empfohlen.

Ab dem 25. Lebensjahr (bzw. 5 Jahre vor dem frühesten Erkrankungsalter in der Familie) sollten folgende Untersuchungen durchgeführt werden:

Häufigkeit der Untersuchungen:

- Monatlich: Selbstuntersuchung der Brust
- Halbjährlich: Tastuntersuchung durch den Frauenarzt, Brustultraschall, Gynäkologische Untersuchung mit vag. Sonographie, Tumormarker CA 125
- Jährlich: Mammographie in 2 Ebenen (ab 30. Lebensjahr)
MRT (bis ca. 50 Lebensjahr)

Alle Patientinnen werden auch über prophylaktische Maßnahmen aufgeklärt:
 Eierstockkrebs-Risikoreduktion nach prophylaktischer Eierstock- und Eileiterentfernung bis 96%
 Brustkrebs-Risikoreduktion nach prophylaktischer Eierstock- und Eileiterentfernung bis 53%
 Brustkrebs-Risikoreduktion durch prophylaktische Brustentfernung bis 96%

Präventive Einnahme von Medikamenten (innerhalb von Studien):
•IBIS II (multizentrische Präventionsstudie):
 Vergleich von Anastrozol (Arimidex®) vs. Placebo
 konzipiert für postmenopausale Hochrisiko-Patientinnen
•IBIS II DCIS: Anastrozol/Placebo versus Tamoxifen/Placebo bei postmenopausalen Frauen

Ein Zurücktreten von dem Untersuchungsangebot – auch nach erfolgtem Test – ist jederzeit möglich.

Direktor: Prof. Dr. med. K. Friese
 Klinische Leitung des Projektes: Funktionsoberärztin Dr. N. Ditsch
 Leiter der Genetik: Prof. A. Meindl (Abt. gynäkologische Tumorgenetik an der Frauenklinik am Klinikum rechts der Isar)

Ansprechpartner:

Frau Dr. N. Ditsch
 Frau I. Rühl
 Frau Dr. D. Rjosk-Dendorfer
 (Frauenklinik Innenstadt)

Anmeldung für beide Kliniken:

Frau M. Jähmig
 Frauenklinik Großhadern
 Marchioninstr. 15
 81377 München
 Tel: 089/7095-7572
 Fax: 089/7095-7573

Erblicher Brust- und Eierstockkrebs

Als häufigste Krebserkrankung der Frau tritt Brustkrebs bei ca. 46.000 Frauen (8-10%) in Deutschland jährlich neu auf. Aus bisher durchgeführten Untersuchungen wird angenommen, dass ca. 5-7% dieser Erkrankungen auf eine erbliche Form zurückzuführen sind.

Der in Deutschland mit einer Häufigkeit von ca. 7.500 betroffenen Frauen (1-2%) pro Jahr einhergehende Eierstockkrebs wird mit einer erblichen Häufigkeit von 5-10% angenommen.

Die erbliche Prädisposition für Brust- und Eierstockkrebs kann auf Veränderungen in den „Brustkrebsgenen“ (*breast cancer gene*) *BRCA1* (auf Chromosom 17q21.3) und *BRCA2* (auf Chromosom 13q13) beruhen. In ca. 60% der Familien mit Brust- und Eierstockkrebs und 40% der Familien mit häufigem Auftreten von Brustkrebs findet man Veränderungen in diesen Genen. Für die übrigen Fälle werden u. a. Veränderungen in noch nicht identifizierten Brustkrebsgenen verantwortlich gemacht (u.a. *BRCAX*).

Im Falle einer *BRCA1*- und/oder *BRCA2*-Mutation liegt eine 50%ige Wahrscheinlichkeit der Weitervererbung vor (autosomal dominanter Erbgang).

Wann liegt eine Risikokonstellation vor?

A. Hohe Wahrscheinlichkeit für *BRCA1/2* Veränderungen:

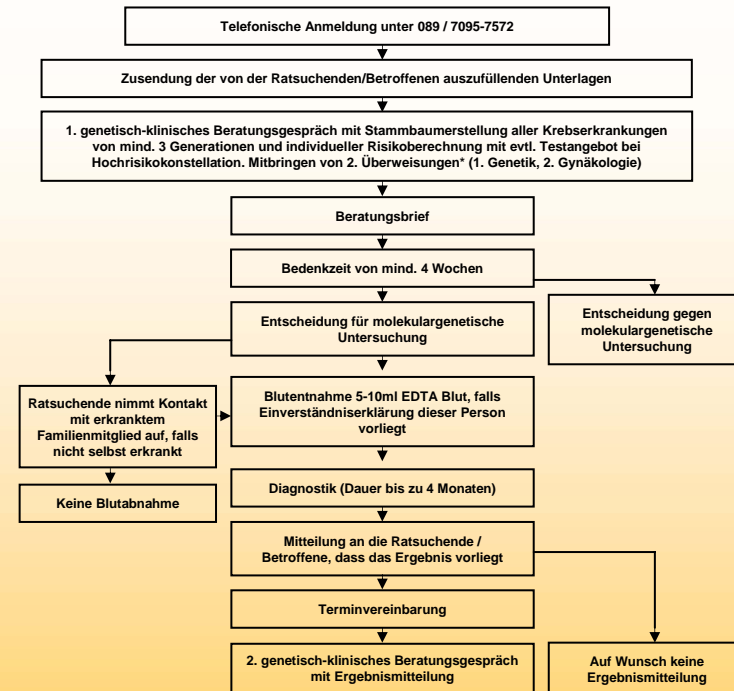
1. Bei mehreren Erkrankungen an Brust- und Eierstockkrebs innerhalb einer Familie
2. Bei Auftreten von Brust- und Eierstockkrebs bei einer Frau
3. Bei 2 oder mehr Fällen von Eierstockkrebs innerhalb einer Familie
4. Bei 2 oder mehr Fällen von Brustkrebs, davon 2 Erkrankungen vor dem 50. Lebensjahr

B. Moderate Wahrscheinlichkeit für *BRCA1/2* Veränderungen:

1. Einseitiger Brustkrebs bei einer vor dem 35. Lebensjahr erkrankten Frau
2. Beidseitiger Brustkrebs bei einer Frau
3. Bei 2 Erkrankungen an Brustkrebs innerhalb einer Familie, davon eine Erkrankung vor dem 50. Lebensjahr
4. Bei 3 oder mehr Erkrankungen an Brustkrebs innerhalb einer Familie nach dem 50. Lebensjahr

→ Bei Vorliegen von A oder B: Vorstellung in der genetischen Sprechstunde

Ablauf der Beratung



* Liegt keine Risikokonstellation nach o.g. Kriterien vor (z.B. nur ein männlicher Brustkrebs in der Familie, nur ein Eierstockkrebs einer Frau oder 2 Brustkrebserkrankungen nach dem 50. Lebensjahr), kann eine klinisch-genetische Beratung auf Wunsch durchgeführt werden. In diesem Fall werden 2 Überweisungsscheine zur regulären ambulanten Klinikaufnahme benötigt (bei jeder Erstvorstellung bitte mitbringen, da die endgültige Risikofestlegung im Beratungsgespräch erfolgt!)

Jeder Frau wird eine psychologische Mitbetreuung angeboten.

Konsequenzen des *BRCA*-Genests:

Vorliegen einer *BRCA1*-Mutation: Lebenszeirisiko für Brustkrebs bis 90%
Lebenszeirisiko für Eierstockkrebs bis 50%
Lebenszeirisiko für Darmkrebs und bei Männern für Prostatakrebs erhöht

Vorliegen einer *BRCA2*-Mutation: Lebenszeirisiko für Brustkrebs bis 80%
Lebenszeirisiko für Eierstockkrebs bis 15%
Lebenszeirisiko bei Männern für Brustkrebs stark erhöht