

# BRCA / DAS FAMILIÄRE KREBSRISIKO

## Liebe Frau

aktuell erkranken in Deutschland ungefähr 7.400 Frauen jährlich an Eierstockkrebs.<sup>1</sup> Bei 10-15% der an Eierstockkrebs erkrankten Frauen liegt eine **genetische Disposition** durch veränderte **BRCA-Gene** vor. Bei weiteren 9% werden spontan erworbene Mutationen der **BRCA-Gene** festgestellt.<sup>2</sup> Bei allen Patientinnen mit einem neu aufgetretenen Eierstockkrebs sollte mit Hilfe eines Gentests festgestellt werden, ob eine Mutation des **BRCA1-** oder **BRCA2-Gens**

vorliegt. Bei Patientinnen mit Eierstockkrebs ist das Wissen um das Vorliegen einer **BRCA-Mutation** entscheidend, da es Auswirkungen auf die Therapiewahl haben kann. Zudem stehen Frauen mit erblichen **BRCA1-** und **BRCA2-Mutationen** bestimmte intensivierete Vorsorgeprogramme (z. B. Brustkrebs) zur Verfügung. Für wen die Testung auf eine **BRCA-Mutation** außerdem sinnvoll sein kann, finden Sie auf den folgenden Seiten.

**Ob in Ihrem Fall ein begründeter Verdacht auf familiären Eierstock- oder Brustkrebs besteht, können Sie beim Ausfüllen dieser Checkliste herausfinden:**

### Checkliste genetischer Brust- und/oder Eierstockkrebs

Liegt bei Ihnen eines der folgenden Kriterien vor, könnte eine genetische Vorbelastung vorliegen. Bitte sprechen Sie dann Ihren Arzt an. Allen Frauen mit Eierstock-, Eileiter- oder Bauchfellkrebs sollte eine genetische Beratung angeboten werden.

#### Familien mit:

- mind. drei Frauen sind oder waren an Brustkrebs erkrankt, unabhängig vom Alter
- mind. zwei Frauen sind oder waren an Brustkrebs erkrankt, davon eine vor dem 51. Lebensjahr
- mind. eine Frau ist oder war an Brustkrebs und eine Frau an Eierstockkrebs erkrankt
- mind. zwei Frauen sind oder waren an Eierstockkrebs erkrankt
- mind. eine Frau ist oder war an Brust- und Eierstockkrebs erkrankt
- mind. eine Frau ist oder war mit 35 Jahren oder jünger an Brustkrebs erkrankt
- mind. eine Frau ist oder war an beidseitigem Brustkrebs erkrankt, davon das erste Mal mit 50 Jahren o. jünger
- ein Mann war oder ist an Brustkrebs erkrankt und eine Frau ist an Brust- oder Eierstockkrebs erkrankt, unabhängig des Alters
- eine Frau ist oder war vor ihrem 50. Lebensjahr an triple negativem Brustkrebs erkrankt
- eine Frau ist oder war vor dem 80. Lebensjahr an Eierstockkrebs erkrankt

Bitte berücksichtigen Sie hier alle Mitglieder Ihrer Familie (alle Blutsverwandte und auch sich selbst)



© Peter Hermes Furber - Fotolia.com

### GUT ZU WISSEN

Sprechen Sie Ihren Arzt unbedingt an, wenn mind. eines dieser Kriterien bei Ihnen zutrifft. Zusammen können Sie klären, ob in Ihrem Fall eine ausführliche genetische Beratung an einem spezialisierten Zentrum sinnvoll ist und eine Testung im Blut oder Tumorgewebe durchgeführt werden soll. Generell wird Frauen mit Eierstock-, Eileiter- oder Bauchfellkrebs die genetische Testung empfohlen.

## FAKTEN

- |    |  |  |
|----|--|--|
| 01 | <b>Das erhöhte Erkrankungsrisiko</b>   | ... das Vorhandensein einer <i>BRCA1</i> - oder <i>BRCA2</i> -Mutation bedeutet nicht, dass man zwingend an Eierstock- und/oder Brustkrebs erkranken wird.<br>Im Laufe des Lebens erkranken ca. 4 von 10 Frauen mit einer <i>BRCA1</i> -Mutation und ca. 1-2 von 10 Frauen <sup>2</sup> mit einer <i>BRCA2</i> -Mutation an Eierstockkrebs.  |
| 02 | <b>Die Kosten</b>  | ... für alle Beratungs- und Untersuchungstermine übernimmt i. d. R. die Krankenkasse, soweit bei Ihnen eines oder mehrere der Einschlusskriterien zutreffen.   |
| 03 | <b>Vorsorgeuntersuchungen</b>  | ... der Eierstöcke, die das (Wieder-)Auftreten der Erkrankung frühzeitig feststellen lassen können, gibt es bis heute leider nicht. Bei Frauen mit einer familiären Vorbelastung kann das Erkrankungsrisiko durch prophylaktische Maßnahmen deutlich gesenkt werden, wie z. B. die beidseitige Entfernung der Eierstöcke mit Eileitern.  |
| 04 | <b>Prophylaktische Operation zur Entfernung der Eierstöcke (Ovarektomie)</b> | ... werden empfohlen:<br>– nach abgeschlossener Familienplanung<br>– nach dem 40. Lebensjahr<br>– fünf Jahre vor der jüngsten in der Familie an Eierstockkrebs Erkrankten  |
| 05 | <b>Die genetische Beratung und Testung</b>                                   | ... ist freiwillig und sollte stets von Experten in einem auf familiären Brust- und Eierstockkrebs spezialisierten Zentrum durchgeführt werden. Das Deutsche Konsortium familiärer Brust- und Eierstockkrebs stellt eine Übersicht deutschlandweiter Ansprechpartner bereit. Kinder dürfen nicht getestet werden.  |
| 06 | <b>Bekannte Risikogene</b>   | ... stellen unter anderem <i>BRCA1</i> , <i>BRCA2</i> , <i>CDH1</i> , <i>CHEK2</i> , <i>NBN</i> , <i>PALB2</i> , <i>RAD51C</i> , <i>RAD51D</i> und <i>TP53</i> dar. Die Identifikation weiterer, bislang unbekannter Risikogene ist auch heute noch zentraler Gegenstand der Forschung. Daher ist es sinnvoll, sich regelmäßig über den aktuellen Forschungsstand, z. B. über das Internet zu informieren.   |
| 07 | <b>Auswirkungen der <i>BRCA</i>-Genmutation auf die Krebstherapie</b>        | ... betreffen Informationen zum Ansprechen auf eine platinhaltige Chemotherapie, die Therapieprognose einer Patientin sowie das Ansprechen auf eine Therapie mit so genannten PARP-Hemmern.<br>Aktuelle Forschungsergebnisse haben gezeigt, dass <i>BRCA</i> -mutierte Patientinnen besonders gut auf eine Erhaltungstherapie mit dieser Wirkstoffklasse ansprechen, dass diese Medikamente aber auch bei Patientinnen ohne <i>BRCA</i> -Mutation wirksam sind.<br> Siehe Kapitel 10 » <i>Rezidiv</i> sowie Kapitel 6 » <i>Medikamente und Nebenwirkungen</i> |



Film / Video:  
[www.brca-infotour.de/infos/mediathek](http://www.brca-infotour.de/infos/mediathek)



Deutsche Krebshilfe, Blauer Ratgeber  
*Familiärer Brust- und Eierstockkrebs*



## WANN SOLLTE DIE BRCA-TESTUNG IDEALERWEISE ERFOLGEN?

**Hier muss zwischen bereits an Eierstockkrebs erkrankten Frauen und gesunden Frauen unterschieden werden.**

Bei bereits **erkrankten Frauen** kann die Mutation sowohl über das Blut als auch über das Tumorgewebe nachgewiesen werden. Neben vererbten *BRCA*-Mutationen gibt es auch spontan aufgetretene *BRCA*-Mutationen (sog. somatische Mutationen), für deren Nachweis Tumorzellen erforderlich sind. Daher stellt die Operation zur Entfernung des Tumorgewebes den optimalen Zeitpunkt zur Bestimmung der *BRCA*-Mutation dar. Das Gewebe wird aufbewahrt und kann zu jedem Zeitpunkt nach der OP auf eine genetische Veränderung getestet werden. Besteht bei **gesunden Frauen** der Verdacht auf

ein erhöhtes familiäres Risiko für Brust- und/oder Eierstockkrebs, vermittelt Ihnen Ihr Arzt gerne den Kontakt zu einem auf familiären Brust- und Eierstockkrebs spezialisierten Zentrum. Dort findet nach einer ausführlichen genetischen Beratung, bei der im Vorfeld mögliche Konsequenzen mit der betroffenen Frau besprochen und abgewogen werden, ggf. die Gen-Testung (nur über Blutuntersuchung) statt. Wegen des Vererbungsrisikos wird die Bluttestung im Rahmen spezialisierter Zentren (z. B. Zentren des Konsortiums für familiären Brust- und Eierstockkrebs) empfohlen.

### Prof. Dr. med. Dr. h.c. Jalid Sehoul

Leiter des Europäischen Kompetenzzentrums für Eierstockkrebs, Charité und Gründer der Deutsche Stiftung Eierstockkrebs



© Jasper Precht

*Wir empfehlen die genetische Testung bereits sehr früh, bei Erstdiagnose, also sobald die Diagnose Eierstock-, Eileiter- oder Bauchfellkrebs vorliegt.*

## MYTHOS UND WAHRHEIT \*

Bei mir wurde eine Gen-Mutation nachgewiesen. Jetzt muss ich meinen Kindern mitteilen, dass auch sie diesen Gendefekt geerbt haben.

**Stimmt teilweise:** Eine *BRCA*-Mutation in der Keimbahn wird mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 % an die Nachkommen vererbt. Ob eine Mutation bei Ihren Kindern vorliegt, kann erst ab dem 18. Lebensjahr über eine Gentestung Ihres Kindes (!) herausgefunden werden. Jeder entscheidet selbst, ob und zu welchem Zeitpunkt die Testung erfolgen soll.

Obwohl mind. ein Kriterium der Checkliste zum familiären Brust- und Eierstockkrebs in meinem Fall vorliegt, war das Ergebnis der *BRCA*-Testung negativ. Nun habe ich keinen Anspruch auf die Teilnahme am intensivierten Vorsorgeprogramm (Brustkrebs).

**Falsch:** Tritt in Ihrer Familie gehäuft Brust- oder Eierstockkrebs auf, können Sie auch bei einem negativen *BRCA*-Testergebnis in das intensivierte Vorsorgeprogramm aufgenommen werden. Denn die relevanten Risikogene sind noch nicht vollständig erforscht. Besprechen Sie dieses Thema bei einer Beratung in einem Zentrum für familiären Brust und Eierstockkrebs.

\* aus Themensammlung des Magazins „Die zweite Stimme“

Viele Frauen kommen in unseren Gesprächskreis mit der Frage „Gehöre ich zu einer Hochrisikofamilie und wenn ja, was kann ich dann tun?“ Die Frauen profitieren dann neben einer Aufklärung vor allem von dem Erfahrungsaustausch untereinander.



© Jasper Precht

### Steffi Stegen

Mitglied des Vorstandes BRCA Netzwerk Deutschland e. V.

## GLOSSAR



### BRCA1 bzw. BRCA2

BRCA steht für **BR**east **CA**ncer und ist der Name eines Gens, der ihm wegen seiner Assoziation zu Brustkrebs verliehen wurde. Liegt in einem der BRCA-Gene eine Mutation vor, begünstigt dies bspw. die Entstehung von Brust- oder Eierstockkrebs. Eine Keimbahn-BRCA-Genmutation ist erblich und Trägerinnen haben ein erhöhtes Risiko, im Laufe ihres Lebens an Brust- und/oder Eierstockkrebs zu erkranken.

### Mutation

Eine Mutation bezeichnet eine Veränderung des Erbmaterials. Diese kann im Laufe des Lebens spontan auftreten, aber auch vererbt werden. Eine Mutation ist per se weder gut noch schlecht, es gibt jedoch Mutationen, die Auswirkungen auf die Gesundheit haben können.

### Genetische Disposition

Eine genetische Disposition bezeichnet eine von Geburt an bestehende, vererbte Genmutation, die im Falle der BRCA-Gene mit einem erhöhten Erkrankungsrisiko für Brust- oder Eierstockkrebs einhergeht. Liegt diese genetische Veranlagung vor, liegt die Vererbungswahrscheinlichkeit an Nachkommen bei 50 %.

### Hochrisikofamilien

In sog. Hochrisikofamilien besteht ein erhöhtes Lebenszeitrisiko an Brust- und/oder Eierstockkrebs zu erkranken. Das Deutsche Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs hat bestimmte Einschlusskriterien für die Zugehörigkeit zu Hochrisikofamilien definiert.

## WEITERE INFORMATIONEN:

### BRCA-Netzwerk

Als Vertretung selbst Betroffener wurde 2010 der Verein BRCA-Netzwerk - Hilfe bei familiärem Brust- und Eierstockkrebs e. V. gegründet. Ziel ist es, leicht zugängliche Austausch- und Informationsmöglichkeiten aufzubauen.

[www.brca-netzwerk.de](http://www.brca-netzwerk.de)

#### Kontakt

E-Mail: [info@brca-netzwerk.de](mailto:info@brca-netzwerk.de)

Telefon: 0228 - 338 89-100

© MelissendeVector.com - Fotolia.com



**Literaturtipp:** Bildband *ANSICHTSSACHE*. Wissen und Entscheidungen bei familiärem Brust- und Eierstockkrebs. Bonn, 2016 (bestellen unter: [info@brca-netzwerk.de](mailto:info@brca-netzwerk.de)) oder telefonisch unter 0228 - 33889-100

### Deutsches Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs

Das Deutsche Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs ist ein Zusammenschluss von 25 universitären Zentren in Deutschland. Ziel ist es, die Versorgung auf dem Gebiet des familiären Brust- und Eierstockkrebs bundesweit und sektorenübergreifend anzubieten und neueste wissenschaftliche Erkenntnisse in die Versorgung von betroffenen Familien zu integrieren. Ratsuchende mit einer familiären Belastung für Brustkrebs und Eierstockkrebs werden hier von Experten beraten. Darüber hinaus bieten bundesweit qualifizierte humangenetische Zentren eine humangenetische Beratung sowie eine BRCA-Testung an.

[www.konsortium-familiaerer-brustkrebs.de](http://www.konsortium-familiaerer-brustkrebs.de)

### GUT ZU WISSEN

Seit 2016 findet die deutschlandweite Informationstour „BRCA Infotour“ der Deutschen Stiftung Eierstockkrebs statt. Die Veranstaltung bietet Experten, Betroffenen und Interessierten eine gute Plattform für Informationen, Fragen und Diskussion.

[www.brca-infotour.de](http://www.brca-infotour.de)



DE-24933/20