



Mamma

# MIA!

**Spezial**

3. aktualisierte Auflage 2019

## Das Brustkrebsmagazin

[www.mammamia-online.de](http://www.mammamia-online.de)



### Komme ich aus einer Krebsfamilie?

Informationen für Männer und Frauen zum  
familiären Brust- und Eierstockkrebs

# Inhalt

- 3 Editorial
- 4 Vorwort
- 8 Auf einen Blick

## 1

### **Komme ich aus einer Krebsfamilie?**

- 11 Familiärer Brust- und Eierstockkrebs
- 14 Genetische Aspekte des Brustkrebses
- 19 Welche Arten einer familiären Veranlagung gibt es?
- 25 Unklare Sequenzvarianten (UCV) in den Genen *BRCA1* und *BRCA2*
- 29 Die genetische Testung

## 2

### **Wohin kann ich mich wenden?**

- 35 Das Deutsche Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs
- 38 Sektorenübergreifende Versorgung aus Sicht der zertifizierten Zentren
- 42 Das BRCA-Netzwerk
- 45 Der Austausch mit anderen Betroffenen

## 3

### **Sind familiäre Tumoren etwas Besonderes?**

- 49 Pathologische Besonderheiten des erblichen Brustkrebses
- 51 triple-negativ = *BRCA*?
- 53 Pathologische Besonderheiten des erblichen Eierstockkrebses
- 56 Radiologische Besonderheiten familiärer Tumoren

## 4

### **Bin ich etwa selbst betroffen?**

- 67 Informationen zur Beratung und Genanalyse
- 72 Kostenübernahme bei familiärer Belastung – Was ist zu beachten?

## 5

### **Welche Optionen habe ich als Risikopatient(in)?**

- 77 Vorsorgliche Maßnahmen bei familiärem Brustkrebs
- 83 Risikominimierung

- 88 Die Behandlung familiärer Tumoren
- 92 Erstdiagnose Ovarialkarzinom
- 94 Hormone, Hormone, Hormone? – Von Antibaby-Pille bis DemenZ

## 6

### Wie kann ich seelisch mit einer familiären Belastung umgehen?

- 101 Ängste und Sorgen
- 104 Wie sage ich es meinen Verwandten?
- 108 Zum seelischen Umgang von Kindern und Jugendlichen mit einer Genmutation

## 7

### Welchen Beitrag kann ich selbst leisten?

- 113 Welchen Beitrag kann ich selbst leisten?
- 117 Die LIBRE Studie

## 8

### Welche Auswirkungen hat die Genanalyse sonst noch?

- 121 Nebenwirkungen der Genanalyse
- 124 Das Gendiagnostikgesetz
- 127 Das Gendiagnostikgesetz im klinischen Alltag: viele Fragen und Unsicherheiten
- 131 Nachgefragt

## 9

### BRCA-Mutation und Kinderwunsch?

- 133 Familienplanung mit BRCA1/2-Mutation
- 136 Kinderwunsch

## 10

### Können auch Männer betroffen sein?

- 139 Krankheitsassoziierte Genvarianten bei familiärem Brustkrebs
- 143 Erfahrungsbericht
- 146 Netzwerk Männer mit Brustkrebs e.V.

## 11

### Anhang

- 151 Spezialisierte Zentren in Deutschland
- 155 Gesprächskreise
- 158 Genetische Beratungsstellen in Österreich
- 159 Genetische Beratungsstellen in der Schweiz
- 166 Glossar
- 178 Impressum



**1**

*Komme ich aus einer  
Krebsfamilie?*

# Familiärer Brust- und Eierstockkrebs

## Erfahrungen einer Betroffenen

Dass irgendetwas in unserer Familie nicht stimmt, war mir eigentlich immer schon bewusst. Alle meine weiblichen Vorfahren mütterlicherseits sind sehr jung an Brustkrebs erkrankt und auch verstorben. Meine Großmutter habe ich nie kennengelernt und meine Mutter verlor ihren Kampf gegen Brustkrebs, als ich 15 Jahre alt war.

Je älter ich selbst wurde, umso mehr kam in mir die Angst auf, ebenfalls zu erkranken. Ich führte viele Gespräche – mit anderen Familienmitgliedern, Freunden

und auch meiner Frauenärztin. Alle versuchten mich zu beruhigen, meine Angst wurde eher belächelt. Zu dieser Zeit war das Wissen um die Genmutation noch nicht so verbreitet wie heute. Glücklicherweise hat sich das mit der Zeit jedoch geändert. In den Medien wurde mehr und mehr darüber berichtet, dass Brust- und auch Eierstockkrebs durch vererbte Veränderungen in den Genen ausgelöst werden kann. Mir schien das auch für meine Familie sehr logisch. Das würde erklären, warum praktisch in jeder Generation mindestens eine Frau erkrankt ist.



## Aufklärung und professionelle Beratung gefragt

Von Natur aus bin ich sehr neugierig und ebenso wissenschaftlich interessiert: Ich muss immer ganz genau wissen, warum und wie etwas passiert. Nach der Geburt meiner beiden Kinder habe ich daher sehr viel zum Thema erblicher Brust- und Eierstockkrebs recherchiert und gelesen. Bis ich mich schließlich entschloss, in einem der Zentren des deutschen Konsortiums für Brust- und Eierstockkrebs einen Beratungstermin zu vereinbaren. Gesagt, getan. Allerdings stellte sich bereits das erste Gespräch etwas schwieriger heraus als gedacht. Ein Verdacht einer genetischen Komponente lag nahe, doch galt es nun erst einmal, einen detaillierten Familienstammbaum zu erstellen. Wenn möglich mit Geburts- und Sterbedaten sowie genauen Erkrankungen der Verwandten. Puh, das stellte mich schon vor eine große Aufgabe! Wie sollte man Informationen zu einer Großmutter oder Ur-Großmutter erhalten, wenn diese schon lange verstorben sind?

So gut es ging versuchte ich alles zu rekonstruieren, führte viele Gespräche mit anderen Familienmitgliedern und versuchte sogar, Krankenakten meiner Mutter aus der Klinik anzufordern. Doch auch das war eine Sackgasse, die Daten waren bereits vernichtet, ihr Tod schon zu lange her. Um es kurz zu machen: Meine Informationen waren wenig aussagekräftig. Zu allem Übel informierte mich der Genetiker dann auch noch darüber, dass man ohne Indexpatientin (also einer erkrankten Familienangehörigen) keinen Gentest durchführen würde. Das war eine Ernüchterung. Von meiner Mutter lagen ja keine Krankenakten mehr vor, auch Tumorproben gab es von ihr nicht mehr. All die Arbeit und dann konnte ich nicht mal getestet werden. Was mir angeboten wurde, war die Teilnahme am intensivierten Früherkennungsprogramm – halbjährliche Ultraschalluntersuchungen im Klinikum. Ein Angebot, das ich gerne annahm.

## Stammbaumanalyse nicht immer ganz einfach

Veränderung brachte ein paar Jahre später die Erkrankung meiner Cousine. Meine Mutter hatte zwei Halb-Brüder (mit demselben Vater, aber einer anderen Mutter), die wiederum auch Kinder hatten. Eine davon war besagte Cousine, die mit 33 Jahren an Brustkrebs erkrankte. Wer sich etwas mit der Vererbungslehre auskennt, wird nun vielleicht stutzig. Ich hatte erzählt, dass alle weiblichen Vorfahren mütterlicherseits erkrankt waren. Also konnte eine Weitergabe einer eventuellen Genmutation über meinen Großvater nicht erfolgt sein. Genauso dachte ich auch und glaubte, die Erkrankung der Cousine hätte nichts mit mir zu tun. Tja, falsch gedacht. In einem Gespräch mit meiner (Stief-)Großmutter, der dritten Frau meines Großvaters, kam ein paar Jahre später nämlich ans Licht, dass meine Großmutter und die meiner Cousine ebenfalls blutsverwandet waren. Mein Großvater hatte nach dem Tod seiner ersten Frau deren Cousine geheiratet. Was damals durchaus üblich war. Hier war also die Verwandtschaft. Etwas kompliziert, ich weiß, aber ich möchte damit verdeutlichen, dass es nicht immer ganz einfach ist, den eigenen Stammbaum zu erstellen und auch richtig zu deuten.

## Der lange Weg zum Gentest

Bei meinem nächsten Termin im Klinikum brachte ich die neuen Erkenntnisse rund um meinen Stammbaum zur Sprache. Und tatsächlich: Ein Gentest wäre nun möglich, wenn sich meine Cousine zuerst testen lassen würde und so Indexpatientin für mich wäre. Einerseits war ich froh, nun vielleicht doch noch Gewissheit bezüglich einer Genmutation zu erhalten, andererseits war diese Situation nun auch nicht gerade toll. Damit ich etwas erfahren kann, musste erst meine Cousine die Entscheidung treffen, sich testen zu lassen. Keine schöne Situation. Irgendwie hatte ich das Gefühl, ich würde sie unter Druck setzen, würde sie dazu zwingen,

einen Test machen zu lassen, den sie gar nicht wollte. Mein Arzt wies mich darauf hin, dass sie das Testergebnis ja gar nicht erfahren müsse, ich es aber trotzdem nutzen könne. Doch was sich theoretisch vielleicht gut anhört, ist in der Praxis eigentlich kaum umsetzbar. Wie würde sie wohl reagieren, wenn ich nach erfolgtem Test prophylaktische Maßnahmen durchführen lassen würde. Spätestens dann wäre ihr ja wohl klar, wie das Testergebnis aussah. Das kam für mich also nicht in Frage. Einzige Lösung waren ausführliche Gespräche mit meiner Cousine. Besser gesagt eigentlich mit allen meinen Verwandten mütterlicherseits. Neben der bereits erkrankten gab es noch zwei weitere Cousinen. Gemeinsam wägen wir alle Vor- und Nachteile ab und entschlossen uns Wochen später gemeinsam zum Gentest. Ergebnis: Mutation in *BRCA1*.

### Gentest erfolgt – und was nun?

Nun hatte ich schwarz auf weiß, was ich bereits mein ganzes Leben lang vermutet hatte. Irgendwie war ich erleichtert. Nun kannte ich meinen „Feind“ und konnte gegen ihn vorgehen. Doch das warf neue Fragen und weitere Entscheidungen auf. Zum Glück hatte ich zu diesem Zeitpunkt bereits zwei wunderbare Kinder, die Familienplanung war mit Mitte 30 also abgeschlossen. Mit dem Für und Wider, auch mit einer Genmutation Kinder zu bekommen, musste ich mich also nicht mehr auseinandersetzen. Auch erleichterte dies die Entscheidung bezüglich einer prophylaktischen Operation: Relativ zeitnah lies ich mir die Eierstöcke und Eileiter entfernen. Nach reiflicher Überlegung folgte dann einige Monate später auch die prophylaktische Mastektomie, also die Entfernung des Brustdrüsengewebes.

In meinem Umfeld war dies ein „überzogener“ Schritt, für mich aber genau das Richtige. All die Jahre hatte ich mir überlegt, wie ich im Fall einer Genmutation vorgehen würde und für mich war die Operation die einzige Lösung. So muss das aber nicht für jeden sein. Von uns

vier Cousinen sind alle getestet, neben mir haben noch zwei andere die Genmutation geerbt. Wie bereits erwähnt, ist eine davon leider erkrankt. Die andere hat sich ganz bewusst gegen die vorsorglichen Operationen entschieden und lässt sich im Rahmen der intensivierten Früherkennung regelmäßig untersuchen. Und das ist auch gut so: Jeder muss hier seinen eigenen, ganz individuellen Weg finden.

Eine Frage, die für mich nun offen bleibt ist: Wie und wann sage ich es meinen Kindern? Ein Gespräch, das sicherlich für alle nicht leicht wird. Zu sagen, wann der richtige Zeitpunkt dafür ist, ist für mich momentan sehr schwierig. Meine Kinder sind jetzt im Teenager-Alter. Da eine Testung vor dem 18. Lebensjahr derzeit sowieso nicht möglich ist und auch eine Erkrankung in diesem jungen Alter sehr unwahrscheinlich ist, schiebe ich die Gedanken zu diesem Thema derzeit ehrlich gesagt noch weg. Aber irgendwann werde ich mich damit befassen müssen, schließlich haben sie ein 50:50 Risiko, den Gendefekt von mir geerbt zu haben.

Glücklicherweise bin ich auch mit dieser Situation nicht allein: Meine Cousinen haben ebenfalls Kinder und zu gegebenem Zeitpunkt werden wir gemeinsam mit allen sprechen. So haben auch die Kinder die Möglichkeit, sich untereinander auszutauschen und zu unterstützen. Mir bleibt dann nur zu hoffen, dass sich die Gene meines Mannes im Falle des *BRCA*-Gens durchgesetzt haben und sich meine Kinder keine weiteren Gedanken deswegen machen müssen. ☺

### Autorin

**Anonym**  
45 Jahre