



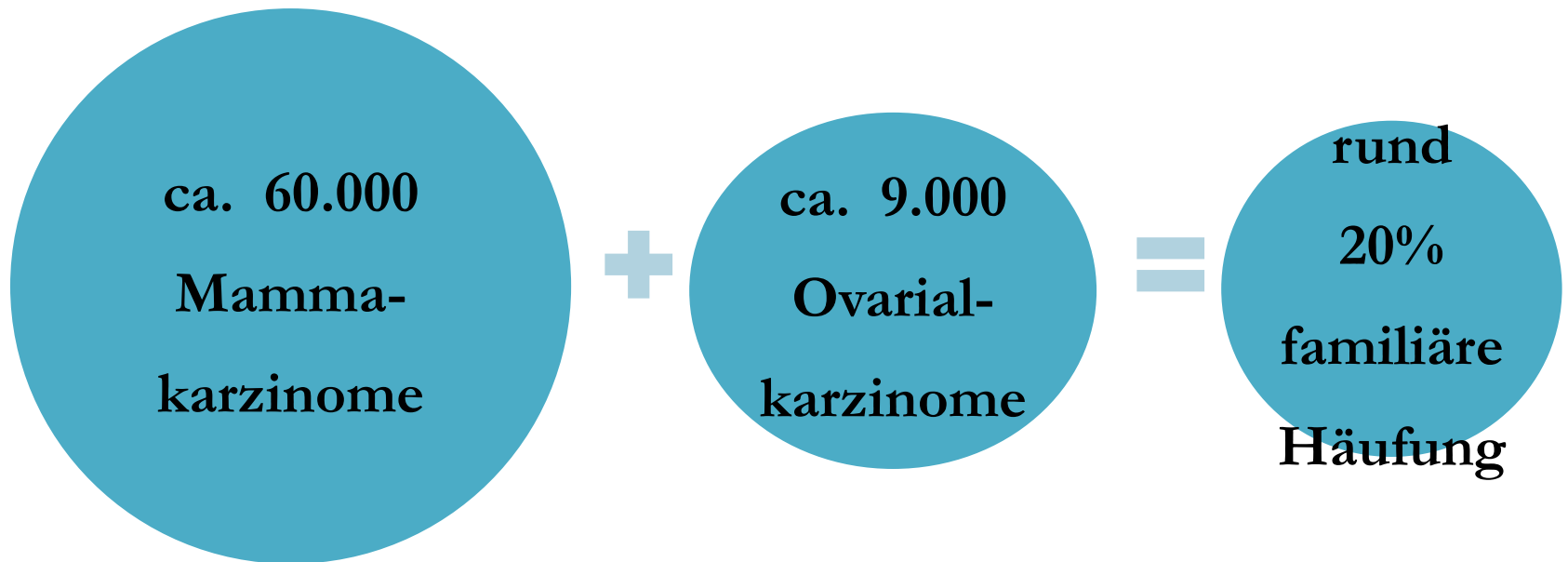
GENETIK
ZENTRUM
Magdeburg

MEDIZINISCHES LABOR Prof. Schenk / Dr. Ansorge & Kollegen GbR
Medizinisches Versorgungszentrum für Labormedizin, Mikrobiologie, Hygiene und Humangenetik

Familiäres Mamma- und Ovarialkarzinome

Dr. med. Carola Altus
(FÄ Humangenetik)

Deutschlandweit erkranken pro Jahr...



Vermutlich 5 – 10 % insgesamt haben ein mutiertes BRCA 1 /2 Gen

Mit familiärer
Häufung (ca.20%)

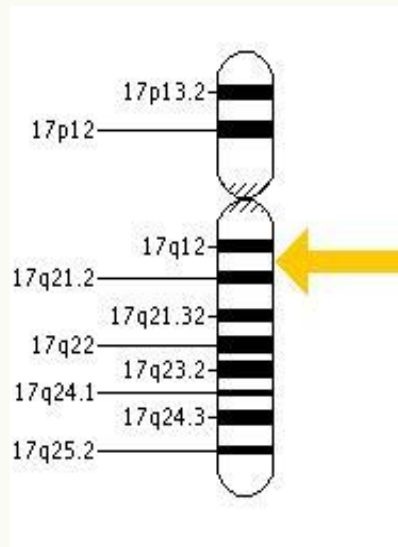
50% mutiertes
BRCA 1/2

Ohne familiäre
Häufung

Die Breast Cancer Gene - hochpenetrant

BRCA 1

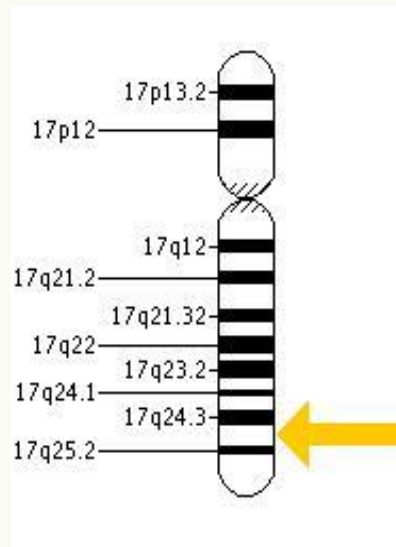
17q21



Bei ca. 15% verändert.

RAD 51C

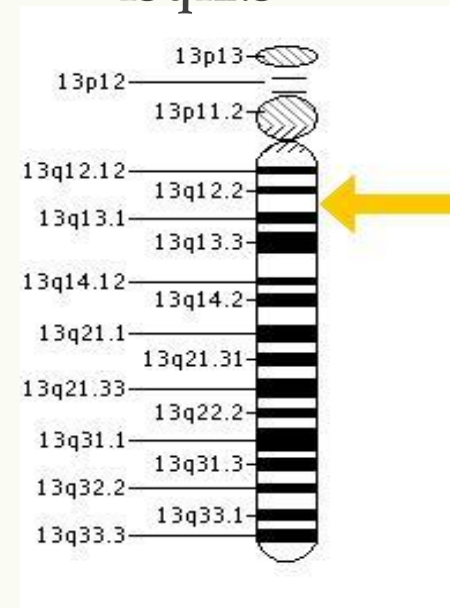
17q25.1



Bei 1,5 - 4% der Brust- und
Eierstockkrebsfamilien verändert.

BRCA 2

13q12.3



Bei ca. 10% verändert.

Die Genetische Beratung

→ BRCA 1/2 Testung setzt eine genetische Beratung voraus!

*Indikationsstellung

Bei Familienuntersuchungen sollte möglichst ein Indexpatient untersucht werden
Prädiktive Untersuchungen bei Nichterkrankten sollten die Ausnahme sein.

Aus meiner Praxis

2012 (Jan.-Dez.)

Anzahl der Beratungen zum Thema 24

Ohne Gentest: 4 mit Mutationen: 8 ohne Mutationsnachweis: 12

2013 (Jan.-Juni)

Anzahl der Beratungen zum Thema 19

Ohne Gentest: 8 mit Mutation: 2 ohne Mutationsnachweis: 1 Ergebnis offen: 7

Familiäre Konstellationen

Familiäre Konstellation <small>Quelle: Deutsches Konsortium für Familiären Brust- und Eierstockkrebs 2011</small>	Mutations- wahrscheinl.
≥ 3 MaCa, davon 2 unter 51J. kein OvCa, kein männl. MaCa	30,7 %
≥ 3 MaCa, unabhängig vom Alter, kein OvCa, kein männl. MaCa	22,4 %
genau 2 MaCa, beide unter 51J. kein OvCa, kein männl. MaCa	19,3 %
genau 2 MaCa davon 1 unter 51J. kein OvCa, kein männl. MaCa	9,2 %
≥ 1 MaCa und ≥1 OvCa unabhängig vom Alter, kein männl. MaCa	48,4 %
2 oder mehr OvCa unabhängig vom Alter, kein weibliches oder männliches MaCa	45,0 %
1 MaCa unter 36J. kein OvCa, kein männl. MaCa	10,1 %
1 bilaterales MaCa, das erste unter 51J. kein OvCa, kein männliches MaCa	24,8 %
≥ 1 männliches MaCa und ≥ 1 weibl. MaCa oder OvCa	42,1 %

Testung auf eine Mutation

Bei Erkrankten:

Mutationsträgerinnen:

vor OP

- Wahl der Operationstechnik
- Beratung von Familienangehörigen

Nach erfolgter OP

- Prophylaktische OP's ?
- Zweitkarzinomrisiko
- Beratung von Familienangehörigen

Bei Nichterkrankten

- Intensiviertes Vorsorgeprogramm
- Prophylaktische OP's ?

Intensiviertes Vorsorgeprogramm

Programm der deutschen Zentren für familiäre Mamma- und Ovarialkarzinome

Bei familiärer Belastung ohne Mutationsnachweis:

- monatliche Selbstuntersuchung der Brust ab 25. LJ
- halbjährliche Brustpalpation durch den Frauenarzt und Mammosonographie (mind. 7,5 Hz) ab 25. LJ
- jährliche Magnetsonographie (MRT) der Brust ab 25. – 55. LJ
- jährliche Mammographie ab 30. LJ

Bei BRCA 1/2 -Mutation oder Ovarialkarzinom in der Familienanamnese:

- halbjährliche gynäkologische Palpation und transvaginale Sonographie der Ovarien ab 25. LJ
- halbjährliche Bestimmung des Tumormarkers CA 125 ab 30. LJ

Präventive Operationen für Mutationsträgerinnen

Prophylaktische Operation

- prophylaktische beidseitige Mastektomie - **PBM**
- beidseitige Salpingo-Oophorektomie - **PBSO**
- kontralaterale Mastektomie - **PCM**

PBM senkt Brustkrebsrisiko um über 95%

PBSO senkt Ovarialkarzinomrisiko um 97% und das Brustkrebsrisiko um 50% und das Risiko für kontralaterales Zweitkarzinom um 30-50%

PCM nach vorheriger individueller Risikobewertung

Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit !

Quellen

- Gadzicki D, Meindl A, Schlegelberger B: **Erblicher Brust- und Eierstockkrebs**. Medgen 2007;Bd.19:202-209. DOI:10.1007/s11825-007-0019-1 Springer Medizin Verlag 2007.
- Holinski-Feder E, Brandau O, Nestle-Krämling C, Derakhshandeh-Peykar P, Murken J, Untch M, Meindl A: **Genetik des erblichen Mammakarzinoms. Grundlagen-Forschung-Diagnostik**. Dtsch Ärztebl 1998; 95: A-600-605 Heft 11
- Meindl A, Ditsch N, Kast K, Rhiem K, Schmutzler RK: **Hereditary breast and ovarian cancer-new genes, new treatments, new concepts**. Dtsch Ärztebl Int 2011;108(19):323-30.DOI:3238/arztebl.2011.0323
- Rhiem K, Schmutzler RK: **Das familiäre Mammakarzinom**. Der Gynäkologe 2010;43:79-86. DOI 10.1007/s00129-009-2506-8 Springer Verlag 2010
- Kast K, Tischert T, Diestler W., Schröck E, Laniado M: **Klinisches Management des familiären Mammakarzinoms. Eine Versorgungsstudie der Krankenkassen**. Ärztebl Sachsen 2006 Heft 2