



## Hereditäres Mamma-Ovarialkarzinom: Für wen kommt eine molekulargenetische Gendiagnostik in Frage?

Etwa 20 % aller Brust und Eierstockkrebsfälle treten mit einer familiären Häufung auf. Neben „Hochrisiko-Genen“ *BRCA1* und *BRCA2* sind weitere Genvarianten in anderen Genen bekannt, die eine moderate Risikoerhöhung um das 2-4fache verursachen (z.B. *Rad51C* und *Chek2*) bzw. sehr selten sind *CDH1*, *TP53* (siehe Tabelle 2). Das deutsche Konsortium für familiären Brust- und Eierstockkrebs (bestehend aus 15 universitären Zentren und der Deutschen Krebshilfe) hat 2015 die Kriterien für den Verdacht eines Hereditären Mamma-Ovarialkarzinoms aktualisiert sowie die Risikogene klassifiziert. Diese nachfolgenden Kriterien sind Grundlage für die Kostenübernahme durch die Gesetzlichen und Privaten Kassen:

- 3 Frauen mit Brustkrebs, unabhängig vom Alter
- 2 Frauen mit Brustkrebs, davon eine vor dem 51. Geburtstag erkrankt
- eine Frau mit Brustkrebs und eine Frau mit Eierstockkrebs
- 2 Frauen mit Eierstockkrebs
- ein Mann und eine Frau mit Brustkrebs
- eine Frau mit Eierstockkrebs und ein Mann mit Brustkrebs
- eine Frau mit Brustkrebs vor dem 36. Geburtstag
- eine Frau mit beidseitigem Brustkrebs, wobei die Ersterkrankung vor dem 51. Geburtstag war
- eine Frau mit Brust- und Eierstockkrebs

In der nachfolgenden Tabelle sind Mutationswahrscheinlichkeiten beispielhaft für ausgewählte familiäre Konstellationen aufgeführt:

Tabelle 1: Wahrscheinlichkeit des Nachweises von *BRCA1*-, *BRCA2*-Mutationen im Kontext mit der Familienanamnese.

Familiäre Konstellation (MaCa = Mammakarzinom, OvCa = Ovarialkarzinom)	Mutationswahrscheinlichkeit Für <i>BRCA1</i> / <i>BRCA2</i> -Mutationen
≥ 3 MaCa, davon 2 unter 51J., kein OvCa, kein männl. MaCa	30,7 %
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 %

Das lebenslange Risiko einer Mutationsträgerin beträgt für Brustkrebs 70 bis 80% und für Eierstockkrebs 20-50%.



**Tabelle 2:**  
**Lebenszeitrisiko für Anlageträgerinnen von Mutationen/Genvarianten in zusätzlichen Risikogenen für Mamma- bzw. Ovarialkarzinom (modifiziert Meindl et al. medgen 2015).**

„Core Genes“	Lebenszeitriskien für	
	Mammakarzinom	Ovarialkarzinom
CHEK2	25-45%	-
PALB2	35-65%	-
ATM	25-45%	-
NBN	25-50%	-
RAD51C	15-25%	10-20%
RAD51D	15-25%	10-20%
TP53	80-90%	-
CDH1	40-60%	-

Bei Verdacht auf familiären Brustkrebs von nicht erkrankten Personen (**prädiktive Untersuchung**) ist nach dem Gendiagnostikgesetz eine Beratung durch einen Humangenetiker oder Arzt mit Zusatzqualifikation, für die fachgebundene genetische Beratung, zwingend erforderlich. Bei einer bestehenden Tumorerkrankung (**diagnostische Untersuchung**) dürfen alle Ärzte unabhängig von ihrer Fachrichtung derartige Untersuchungen veranlassen.

Die humangenetische Beratung von Ratsuchenden und Patienten kann durch Frau **Dr. med. Carola Altus** (Praxis: Förderstedter Str. 30, 39112 Magdeburg, Tel.: 0391/622 12 22) erfolgen. Für weitergehende Fragen stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung (Tel.: 0391-24468-0).

*Ihr Spezialist für Labormedizin*