Diagnostik bei Verdacht auf erblichen Brust- und Eierstockkrebs (HBOC)

genetikum

Bei etwa 5-10 % der onkologischen PatientInnen liegt eine erbliche Tumorerkrankung vor. Der frühe Nachweis einer genetischen Disposition ermöglicht es geeignete Maßnahmen zur Früherkennung der Erkrankung zu planen und beeinflusst individuelle Risiko-Scores bzw. die Prognoseeinschätzung. Zudem ist die genetische Diagnostik für viele der erkrankten Personen von therapeutischer Relevanz und auch für weitere Familienmitglieder von Bedeutung.

Wann ist eine genetische Diagnostik bei Brust- oder Eierstockkrebs sinnvoll?

Eine genetische Untersuchung kann bei Betroffenen angeboten werden, wenn mindestens eines der folgenden Kriterien bei den Betroffenen selbst bzw. in der gleichen Linie einer Familie erfüllt sind (Erhebung eines Stammbaums über mindestens drei Generationen) :

- mind. 3 Frauen sind an Brustkrebs erkrankt
- mind. 2 Frauen sind an Brustkrebs erkrankt sind, davon 1 mit 50 Jahren oder jünger
- mind. 1 Frau ist an Brustkrebs und 1 Frau ist an Eierstockkrebs erkrankt
- mind. 1 Frau ist an Brust- und Eierstockkrebs erkrankt
- mind. 1 Frau ist mit 79 Jahren oder jünger an Eierstockkrebs erkrankt
- mind. 2 Frauen sind an Eierstockkrebs erkrankt
- mind. 1 Frau ist mit 35 Jahren oder jünger an Brustkrebs erkrankt
- mind. 1 Frau ist mit 50 Jahren oder jünger an bilateralem Brustkrebs erkrankt
- mind. 1 Frau ist mit 59 Jahren oder jünger an triple-negativem Brustkrebs erkrankt
- mind. 1 Mann ist an Brustkrebs erkrankt

(Quelle: S3-Leitlinie Mammakarzinom | Version 5.02 | Juni 2025)

Was benötigen wir?

- ✓ Überweisungsschein **Muster 10**
- ✓ Probeneinsendeformular inkl. unterschriebener Einwilligungserklärung (nach § 8 GenDG) der Patientin/des Patienten
- ✓ 3ml EDTA-Blut für die Untersuchung des HBOC-Panels bzw. für die gezielte Untersuchung einer familiären Variante per Sanger-Sequenzierung

Die genetische Diagnostik belastet nicht Ihr Laborbudget!

Bei erfüllten Indikationskriterien handelt es sich um eine Leistung der gesetzlichen Krankenkasse.

Darf ich nach dem GenDG eine genetische Untersuchung beauftragen?

	Diagnostische Testung	Prädiktive Testung
Wer ist betroffen?	PatientInnen sind selbst betroffen	PatientInnen sind selbst gesund, aber es gibt Betroffene in der Familie a) familiäre ursächliche Variante bekannt = gezielte Untersuchung auf familiäre Variante b) bislang keine Testung erfolgt und betroffene Angehörige nicht verfügbar = Untersuchung aller Risikogene
Wer darf beauftragen ?	Ärztinnen & Ärzte aller Fachrichtungen	• Ärztinnen & Ärzte mit der Zusatzbezeichnung "Medizinische Genetik" • FachärztInnen für Humangenetik • FachärztInnen, die die fachgebundene genetische Beratung erworben haben können prädiktive genetische Untersuchungen in ihrem Fachgebiet aufklären und veranlassen
Befunde / Genetische Beratung	Befund mit unauffälligem oder unklarem Ergebnis = es soll eine Beratung angeboten werden Befund mit auffälligem Ergebnis = es muss eine Beratung angeboten werden	Vor Einleitung der Diagnostik und zur Befundmitteilung des Ergebnisses muss eine genetische Beratung erfolgen

Diagnostik bei Verdacht auf erblichen Brust- und Eierstockkrebs (HBOC)

genetikum

Das HBOC-Panel beinhaltet aktuell 13 Gene. Am Beispiel der Hochrisikogene BRCA1/BRCA2 möchten wir die Konsequenzen des Nachweises einer krankheitsverursachenden genetischen Variante schildern.

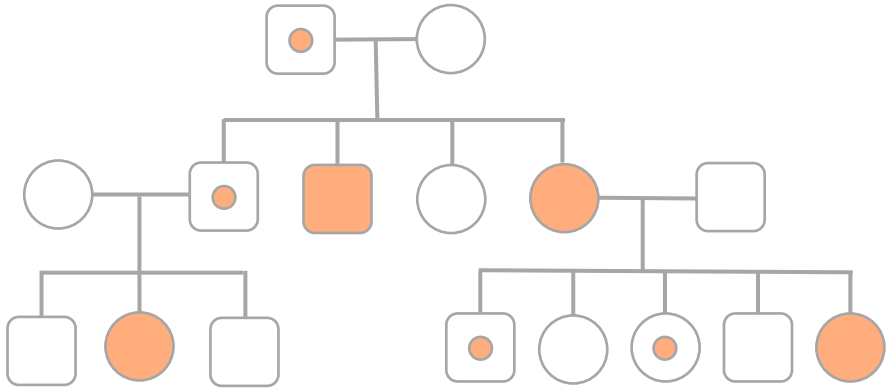
Erkrankungswahrscheinlichkeiten bei TrägerInnen einer krankheitsverursachenden BRCA1/BRCA2-Variante

- Häufigkeit einer Anlageträgerschaft: 1:500 für BRCA1, 1:300 für BRCA2
- Frauen mit einer krankheitsverursachenden Variante im BRCA1/BRCA2-Gen haben ein stark erhöhtes Risiko für Brustkrebs (ca. 70%/70% vs. 13% in der Allgemeinbevölkerung) und Eierstockkrebs (ca. 45%/17% vs. 1,5%)
- Bei Frauen mit Brust- oder Eierstockkrebs ist das Risiko für eine erneute Erkrankung erhöht, abhängig vom Alter bei der Ersterkrankung. Das Risiko für Eierstockkrebs steigt meist ab dem 35.-40. Lebensjahr an
- Für Männer mit einer krankheitsverursachenden BRCA1/BRCA2-Veränderung liegt die Wahrscheinlichkeit, an Brustkrebs zu erkranken, bei etwa 1%/8%
- Zudem besteht eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für weitere Krebsarten wie Bauchspeichel-drüsenkrebs (Frauen und Männer) und Prostatakrebs (Männer)
- Die Wahrscheinlichkeit für Krebserkrankungen wird durch weitere genetische und nicht-genetische Faktoren beeinflusst

Vererbung und genetische Untersuchung von Angehörigen:

- Die Vererbungswahrscheinlichkeit an Nachkommen beträgt jeweils 50%
- Gesunde volljährige Familienangehörige können sich auf die in der Familie bekannte krankheitsverursachende Variante im Rahmen einer genetischen Beratung untersuchen lassen (sog. prädiktive Testung)
- Bei Nachweis der familiären krankheitsverursachenden BRCA1/BRCA2-Variante können bei Frauen intensivierte Früherkennungsmaßnahmen für Brustkrebs und ggf. prophylaktische Operationen erfolgen
- Bei Männern werden regelmäßige Tastuntersuchungen der Brust sowie ggf. eine frühere Prostatakrebsfrüherkennung empfohlen
- Bei beiden Geschlechtern ist die Teilnahme an den allgemeinen Krebsfrüherkennungsuntersuchungen sinnvoll
- Lässt sich die familiäre krankheitsverursachende BRCA1/BRCA2-Veränderung hingegen bei einem gesunden Angehörigen ausschließen, dann besteht für diesen Angehörigen keine gegenüber der Allgemeinbevölkerung erhöhte Erkrankungswahrscheinlichkeit

Die BRCA-assoziierte Tumorprädisposition wird autosomal dominant vererbt



Dies bedeutet dass Kinder einer Person mit einer BRCA1/BRCA2-Variante eine Wahrscheinlichkeit von 50 % haben, selbst Anlageträger zu sein. Da Varianten in BRCA1 und BRCA2 eine unvollständige Penetranz (verringerte Durchschlagskraft) besitzen, entwickelt ein Teil der Träger zeitlebens keine Tumorerkrankung

Unsere Standorte

Für eine persönliche genetische Sprechstunde stehen wir Ihnen an folgenden Standorten zur Verfügung. Darüber hinaus bieten wir eine digitale Sprechstunde an.

Neu-Ulm
Wegenerstr. 15
89231 Neu-Ulm
T: 0731-14610-0
F: 0731-14610-220

München
Sendlingerstr. 37
80331 München
T: 089-693192-0
F: 089-693192-920

Stuttgart
Lautenschlagerstr. 23
70173 Stuttgart
T: 0711-36086-0
F: 0711-36086-520

E-Mail: info@genetikum.de / Website: www.genetikum.de