

Patienteninformation: Gentestung bei familiärem Brust- und Eierstockkrebs (Basis-Information):

Universitätsspital Basel
Frauenklinik
PD Dr. med. Nicole Bürki
Spezialärztin
Gynäkologische Onkologie / Genetische Beratung
Spitalstrasse 21
CH-4031 Basel

Tel: + 41 61 265 93 33 (Anmeldung)
Intern direkt: 6 51 42 (nur montags)

nicole.buerki@usb.ch

Was bedeutet Gentestung?

- Die genetische Testung ist eine Untersuchungsmethode, mit welcher Aerzte herausfinden können, ob jemand ein bestimmtes Risikogen trägt. Die Gene eines Menschen sind als eine Art „Kochbuch“ für unseren Körper zu verstehen. Sie vermitteln unseren Zellen die Information darüber, wie verschiedene Eiweisse gebaut werden und bestimmen somit, wie unser Körper aussehen und funktionieren sollte. Manchmal haben die Gene aber „Mutationen“, also „Fehler im Kochbuch“, was dazu führt, dass die Herstellung der Eiweisse sich ändert. Diese Mutationen oder Fehler können dazu führen, dass jemand ein besonders hohes Risiko für eine Krankheit hat.
- Es gibt eine Vielzahl genetischer Tests, die nach ganz speziellen Mutationen suchen, die mit allen möglichen Arten von Krankheiten im Zusammenhang stehen. Dieses Informationsblatt behandelt aber speziell jene Genveränderungen (= Mutationen), die das Risiko für Brust- und Eierstockkrebs erhöhen.

Welche Gene beeinflussen das Risiko für Brust- und Eierstockkrebs?

- Es gibt sehr viele Gene, die das persönliche Risiko für Brust- oder Eierstockkrebs beeinflussen, aber es gibt momentan zwei, die besonders wichtig sind: BRCA1 und BRCA2 (,breast cancer“ Gen 1 und 2).
- Sind diese beiden Gene verändert, haben Frauen ein besonders hohes Risiko für Brust- oder Eierstockkrebs. Aber auch Männer mit einer Mutation auf einem der beiden Gene haben ein erhöhtes Brustkrebsrisiko.
- Die Gene werden von einer Generation zur nächsten weiter gegeben. Deshalb werden Frauen, deren nahe Verwandte an Brust- oder Eierstockkrebs erkrankt sind, getestet, um heraus zu finden, ob sie abnorme Formen von BRCA-Genen haben. Anhand der Testresultate kann erkannt werden, ob eine Frau spezielle Massnahmen treffen soll, um sich vor Krebs zu schützen.

Soll ich eine Gentestung für Brust- und Eierstockkrebs durchführen lassen?

- Aerzte empfehlen eine Gentestung nur jenen Frauen, die eine familiäre Häufung von Brust- und Eierstockkrebs haben, selbst sehr jung an einem solchen Tumor erkrankt sind und/oder selbst einen Tumor mit ganz speziellen Eigenschaften haben.
- Eine Gentestung kann sinnvoll sein, wenn eine der folgenden Beschreibungen auf Sie zutrifft:
- Sie haben 2 oder mehr nahe Verwandte mit Brust- oder Eierstockkrebs, speziell wenn zumindest eine den Tumor vor dem Alter von 50 J. entwickelt hat (nahe Verwandte sind: Mutter, Schwester, Tochter, beinhaltet aber auch die männliche Seite mit Brustkrebs beim Vater, Bruder oder Sohn).
- Sie haben eine nahe Verwandte mit mehr als 1 Tumor wie z.B. Brustkrebs beidseits oder Brust- und Eierstockkrebs.
- In ihrer Familie kommen in verschiedenen Generationen Brust- und/oder Eierstockkrebs vor (z.B. bei der Grossmutter, der Mutter und der Schwester). Dabei ist die väterliche Seite ebenso wichtig wie die mütterliche.
- Es ist aber trotzdem so, dass eine auffällige Häufung von Tumoren in der Familie nicht immer bedeutet, dass man auch abnorme Gene hat. Die meisten Frauen mit einer familiären Häufung von Tumoren haben nämlich KEINE abnormen Gene. Zusätzlich entwickeln nicht alle Frauen, die eine Mutation haben, auch zwangsläufig Krebs.
- Wenn Sie – als selbst nicht erkrankte Frau - über eine Gentestung bei sich nachdenken, weil eine nahe Verwandte Krebs hat, dann klären Sie, ob diese Verwandte nicht bereit wäre, sich als erste testen zu lassen. Wenn diese Person nämlich keine abnormen Gene trägt, dann macht es auch nicht Sinn, Sie als gesunde Angehörige zu testen.

Was sollte ich vor einer Gentestung tun?

- Lassen Sie sich vor einer Gentestung unbedingt professionell genetisch beraten. In der genetischen Beratung wird man Ihnen aufzeigen können, was die Resultate eines Gentest für Sie und Ihre Familie bedeuten können. Man wird dort für Sie auch eine Kostengutsprache für die Untersuchung bei Ihrer Krankenkasse einholen. Das Beraterteam kann Sie auch im Umgang mit den bei einem erhöhten Krebsrisiko möglicherweise auftretenden Gefühlen unterstützen oder diesbezüglich weitere professionelle Hilfe vermitteln. Zusätzlich kann man Ihnen in der genetischen Beratung die vorliegenden Testresultate und die Bedeutung für Sie persönlich erklären. Diese Resultate sind nämlich nicht immer einfach zu verstehen.
- Wir bieten Ihnen hier an der Frauenklinik des Universitätsspitals Basel im Ambulatorium der gynäkologischen Onkologie eine solche Beratung bei Frau PD Dr. N. Bürki in enger Zusammenarbeit mit den Humangenetikern (Prof. Dr. K. Heinimann, Prof. Dr. S. Cichon) direkt vor Ort an. Weitere Möglichkeiten finden Sie unter: <http://sakk.ch/de/download/183>

Was bedeutet ein positiver BRCA1/2-Test für mich?

Wenn Ihr Test positiv für eine Mutation in BRCA1 oder BRCA2 ausfällt, dann versuchen Sie dennoch ruhig zu bleiben. Zu wissen, dass man eine Mutation trägt, kann einen zwar aufschrecken, aber Sie sind der gleiche Mensch geblieben wie vor der Testung, Ihr Risiko ist weder grösser noch kleiner geworden als vorher, sie wissen nun einfach genauer Bescheid. Es ist auch eine Chance, das Vorliegen einer Mutation zu kennen, da es Möglichkeiten gibt, dieses Risiko, an Krebs zu erkranken oder zu sterben, deutlich zu senken. Zudem ist zu bedenken, dass nicht jeder, der eine Mutation hat, auch tatsächlich an Krebs erkranken wird. Fragen Sie Ihren Arzt/Ihre Ärztin, respektive Ihre/n genetische/n Berater/in, was das Resultat in Ihrer Situation bedeutet und wie Sie das Risiko, an Krebs zu erkranken, minimieren können. Für Frauen zeigt Tabelle 1 wie hoch das Risiko für Brust- oder Eierstockkrebs bei Vorliegen einer Mutation in BRCA1 oder BRCA2 im Verlaufe des Lebens ist im Vergleich zur Allgemeinbevölkerung.

Was bedeutet ein positiver BRCA1/2-Test für mich?

- Wenn Sie Träger/in einer BRCA1- oder BRCA2-Mutation sind, dann informieren Sie Ihre Familie darüber. Einige Ihrer Angehörigen möchten sich möglicherweise auch testen lassen.

-

Tabelle 1: Lebenszeitrisiko für Brust- und Eierstockkrebs bei BRCA-Mutationen im Vergleich zur Allgemeinbevölkerung

	Lebenszeitrisiko für Brustkrebs	Lebenszeitrisiko für Eierstockkrebs
BRCA1-Mutation	55-85%	35-46%
BRCA2-Mutation	50-85%	13-23%
Allgemeinbevölkerung	10-13%	1-2%

Wie kann ich das Risiko minimieren, Krebs zu bekommen?

- Wenn Sie Trägerin einer BRCA-Mutation sind, dann können Sie Ihr Risiko, Brust- oder Eierstockkrebs zu bekommen, folgendermassen verringern:
- Teilnahme an regelmässigen Spezial-Screening-Untersuchungen für Brustkrebs. Dies wird das Risiko an Krebs zu erkranken zwar nicht verringern, aber man hat gute Chancen, einen entstandenen Krebs früh zu erkennen und somit einfacher behandeln zu können.
- Übliche gynäkologische Vorsorgeuntersuchungen (für die Früherkennung von Eierstockkrebs gibt es noch kein Spezial-Screening).
- Prophylaktische Operationen wie Entfernung beider Brüste und/oder Eierstöcke (den grössten Vorteil ergibt die beidseitige Eierstockentfernung mit 40 J.).
- Einnahme von gewissen Medikamenten über eine bestimmte Zeit als Schutz vor einer Erkrankung.
- Eine Kombination einiger oder aller dieser Optionen (je nach Alter, Situation).

Kann mich eine Krankenkasse aufgrund des Testresultates von der Versicherung ausschliessen?

Für die Grundversicherung schützt Sie das Schweizer Gesetz, so dass ein Ausschluss nicht möglich ist. Wenn Sie aber neu eine Zusatzversicherung (halbprivat, privat) oder eine Lebensversicherung abschliessen wollen, dann muss die häufig gestellte Frage nach einer genetischen Testung wahrheitsgetreu ausgefüllt werden (nach dem Resultat darf jedoch nicht gefragt werden), was zu einer anderen Einstufung führen kann.