



# GENETISCHE BERATUNG UND BRUSTKREBSRISIKO-AMBULANZ

## Allgemein

Für Frauen aus Risikofamilien ist eine intensivierete Früherkennung möglich und nötig, wenn die genetische Veranlagung nachgewiesen wurde oder nicht ausgeschlossen werden kann.

Das Ziel der humangenetischen Beratung ist es, das individuelle Erkrankungsrisiko abzuschätzen und damit eine dem Risiko angepasste Früherkennung bzw. Prophylaxe (Vorsorge) zu empfehlen. Im Rahmen der Beratung wird über die Möglichkeit und über den Nutzen einer genetischen Untersuchung gesprochen. Nach ausführlicher Information trifft die Ratsuchende eine eigene Entscheidung für oder gegen eine molekulargenetische Untersuchung.

## Brustkrebs – Risikofaktoren

### Genetik

Krebserkrankungen beruhen auf Veränderungen in den Genen. Bei den meisten Krebsformen treten die genetischen Abweichungen jedoch erst nach der Geburt auf – sie werden also nicht vererbt. Umwelteinflüsse, Lebensstil und andere, noch weitgehend unbekanntere Faktoren spielen hierbei eine Rolle.

In etwa fünf bis zehn Prozent der Fälle beruht die Krebserkrankung aber auf einer angeborenen genetischen Veranlagung. In den betroffenen Familien tritt der Krebs in jeder Generation und schon in jungen Jahren auf.

Es sind bisher mindestens zwei verschiedene Gene identifiziert worden, die für die familiären Fälle von Brust-/Eierstockkrebs verantwortlich sind: BRCA1 auf Chromosom 17 und BRCA2 auf Chromosom 13. Beide Gene sind so genannte Tumorsuppressor-Gene, welche die Zellvermehrung kontrollieren, und können heute molekulargenetisch untersucht werden. In Familien, deren Stammbaum auf einen autosomal dominanten Erbgang für Brust- oder Eierstockkrebs hinweist, kann eine negative Mutationsanalyse der Gene BRCA1 und BRCA2 ein erhöhtes Risiko nicht sicher ausschließen, da auch Mutationen in anderen Tumorsuppressor-Genen (z.B. p53, ATM u.a) für die Krebserkrankungen verantwortlich sein können. Derzeit werden 18 Gene auf Mutationen untersucht.

Die genetische Beratung soll Ihnen helfen zu klären,

- ob die in Ihrer Familie aufgetretenen Krebserkrankungen eine erbliche Ursache haben,
- wie hoch Ihr persönliches Risiko ist, an Krebs zu erkranken,
- welche Früherkennungsuntersuchungen bzw. Nachsorgeprogramme für Sie geeignet sind,
- ob Ihre Kinder ein erhöhtes Risiko haben, an Krebs zu erkranken,
- ob Sie eine Untersuchung sogenannter "Krebsgene" durchführen lassen möchten,
- wie Sie mithelfen können, die Forschung über die Entstehung erblicher und spontaner Krebserkrankungen zu fördern.





## Ablauf

Eine Beratungssitzung dauert in der Regel 30 Minuten. Alle Informationen unterliegen der ärztlichen Schweigepflicht. Zuerst wird ein Stammbaum über mindestens drei Generationen erstellt. Ausgehend von den Informationen Ihres Familienstammbaumes und zusätzlicher Risikofaktoren (siehe oben) wird Ihr persönliches Risiko für das Auftreten von Krebserkrankungen ermittelt. Wenn ein erhöhtes Risiko vorliegt, wird eine weiterführende genetische Untersuchung angeboten. Die Entscheidung, ob eine solche Untersuchung durchgeführt werden soll, liegt ausschließlich bei Ihnen. Nach Abschluss der Beratung erhalten Sie einen ausführlichen schriftlichen Bericht, der die Inhalte der Beratung noch einmal zusammenfasst.

## Spezielles Früherkennungsprogramm und Prophylaxe (Vorsorge)

Aufgrund des hohen Erkrankungsrisikos der Mutationsträgerinnen ist ein standardisiertes Früherkennungsprogramm (sekundäre Prävention) unter Einbeziehung der Sonographie, Mammographie und Kernspintomographie zu empfehlen, welches die speziellen Charakteristika des erblichen Brust- und Eierstockkrebses berücksichtigt. Zur Verhütung (primäre Prävention) des erblichen Brust- und Eierstockkrebses stehen operative und medikamentöse Optionen zur Verfügung.

## Vorgehen in der Ordination

Für eine genetische Beratung muss ein eigener Termin ausgemacht werden um ausreichend Zeit für Information, Fragen und gemeinsame Planung des weiteren Vorgehens zu haben. Ausgehend von Informationen über den Familienstammbaum und zusätzlicher Risikofaktoren wird Ihr persönliches Risiko für das Auftreten von Krebserkrankungen ermittelt. Daraus kann ein für Sie persönlich maßgeschneidertes Früherkennungsprogramm erstellt werden. Sollte ein hohes Risiko besehen, wird Ihnen eine genetische Untersuchung (in Form eine Blutabnahme) angeboten. Die genetische Untersuchung ist für Sie kostenlos! Bei einem zweiten Termin wird der Befund und die daraus zu ziehenden Konsequenzen ausführlich besprochen und ein für Sie geeignetes Früherkennungsprogramm bzw. Vorsorgeprogramm erstellt.

Ass.Prof Dr. Georg Pfeiler hat eine spezielle Ausbildung für die Abhaltung der genetischen Beratung absolviert. Zusätzlich hat er das ÖÄK Diplom Genetik. Aufgrund der langjährigen klinischen und wissenschaftlichen Erfahrung mit erblichen Brust- und Eierstockkrebs und der Beratung und Behandlung vieler Betroffener können Sie von einer für Sie optimalen Betreuung ausgehen.

## Genetische Beratung

- a) Hintergrund
- b) Ablauf
- c) Untersuchung
- d) Besprechung des Ergebnisses
- e) Maßgeschneiderte Früherkennung und Prophylaxe

