



Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (siehe dazu auch die Internetseiten des [ZFBK](#))

Phänotyp [MIM 114480](#)

Klinik und diagnostische Kriterien:

Brustkrebs ist die häufigste Krebserkrankung der Frau. Das lebenslange Risiko für eine Frau an Brustkrebs zu erkranken, liegt bei etwa 13%. Etwa 7.800 Frauen erkrankten 2010 in Deutschland an Eierstockkrebs (lebenslanges Erkrankungsrisiko von etwa 1,2%). Etwa 5-10% der Brust- und Eierstockkrebskrankungen entstehen aufgrund von vererbten Genveränderungen (Mutationen). Ein erhöhtes Risiko (>10%) für erbliches Krebsleiden liegt vor, wenn ein oder mehrere folgenden Kriterien zutreffen:

- Mindestens 3 Frauen der Familie an Brustkrebs erkrankt, unabhängig vom Alter
- Mindestens 2 Frauen der Familie an Brustkrebs erkrankt, davon 1 vor dem 51. Lebensjahr
- 1 Frau mit Brustkrebs, die vor dem 36. Lebensjahr erkrankt ist
- 1 Frau mit beidseitigem Brustkrebs, die Ersterkrankung ist vor dem 51. Lebensjahr aufgetreten
- 1 Frau mit Brust- **und** Eierstockkrebs
- 1 Frau mit Brust- und 1 Frau mit Eierstockkrebs
- 2 Frauen mit Eierstockkrebs
- 1 Mann mit Brustkrebs und eine Frau mit Brust- oder Eierstockkrebs
- Mindestens 1 Frau mit triple-negativem Brustkrebs vor dem 50. Lebensjahr*
- Mindestens 1 Frau mit Eierstockkrebs vor dem 80. Lebensjahr*

*Diese Einschlusskriterien wurden im Konsortium evaluiert. Ein Gentest ist bei diesen Einschlusskriterien im Rahmen von Spezialverträgen mit den Konsortialzentren möglich.

Genetik:

Bei ca. 25% der erblichen Fälle kann eine Mutation in einem der beiden Brustkrebs-Gene (Breast Cancer) *BRCA1* ([MIM 113705](#)) oder *BRCA2* ([MIM 600185](#)) nachgewiesen werden. Frauen mit einer Mutation in diesen Genen haben ein lebenslanges Risiko von bis zu 80%, an Brustkrebs und von 20-50% an Eierstockkrebs zu erkranken. Das bedeutet gegenüber der Allgemeinbevölkerung ein 6-fach erhöhtes Risiko für Brust- und 50-fach erhöhtes Risiko für Eierstockkrebs. Weitere veränderte Gene (z.B. *CHEK2*, *RAD51C*, *PALB2* u.a.) können ebenfalls das Erkrankungsrisiko auf 30-60% erhöhen. Mutationen in diesen Genen werden autosomal-dominant vererbt. Die Krebserkrankungen treten meist bei mehreren Familienmitgliedern (auch Männern) auf und häufig früher als dies in der Allgemeinbevölkerung der Fall wäre. Etwa 2/3 der Familien mit einer erblichen Vorbelastung für Brust- oder Eierstockkrebs tragen vermutlich Veränderungen in noch nicht identifizierten Genen.

Diagnostik:

Nach DNA-Präparierung führen wir die molekulargenetische Untersuchung der kodierenden Exone der Gene *BRCA1*, *BRCA2*, *RAD51C*, *CHEK2* und *PALB2* durch. Nach Rücksprache können weitere Gene, die mit einem erhöhten Brust- und Eierstockkrebsrisiko assoziiert sind (z.B. *TP53*, *ATM* u.a.), untersucht werden.

Benötigtes Material	5 ml EDTA-Blut (oder hoch aufgereinigte DNA)
Versandart	ungekühlt per Post im wattierten Umschlag
Untersuchungsmethode	Next Generation-Sequenzierung (<i>BRCA TruRisk Panel, Sequencing by synthesis mit Illumina MiSeq™</i>), Kettenabbruch-Sequenzierung nach Sanger, MLPA
Untersuchungsdauer	6 Wochen

Kostenübernahme:

Die molekulargenetische Labordiagnostik inkl. Gutachten wird bei Indikation von den gesetzlichen Krankenkassen übernommen. Die ambulante Abrechnung erfolgt mit einem Überweisungsschein (Muster 10). Bitte vermerken Sie auf der Überweisung stets „Molekulargenetische Diagnostik: Familiärer Brust- und Eierstockkrebs“.

Version 22.03.2018