

# Familiäre Risiken besser erkennen

**Brust- und Eierstockkrebs.** Seit der Krebserkrankung von Angelina Jolie ist die Gendiagnostik im Gespräch. Um sie zu optimieren, arbeiten in Deutschland spezialisierte medizinische Universitäts-Zentren zusammen.

» Wissenschaftler wissen: Für eine bestimmte Gruppe von Frauen gibt es genetisch bedingt ein deutlich höheres Erkrankungsrisiko als bei der übrigen weiblichen Bevölkerung. Für die am häufigsten mutierten Hochrisikogene BRCA1 und BRCA2 betrifft dies rund fünf Prozent der an Brust- und rund zehn Prozent der an Eierstockkrebs erkrankten Frauen, aber nur fünf Promille der Allgemeinbevölkerung.

Seit vielen Jahren haben sich an verschiedenen Universitätskliniken in Deutschland Zentren für familiären Brust- und Eierstockkrebs spezialisiert. Sie haben es sich zur Aufgabe gemacht, Frauen mit einem erhöhten Erkrankungsrisiko für genetisch bedingten Brust- und Eierstockkrebs frühzeitig zu identifizieren und deren Risiko für den Ausbruch der Erkrankung zu bestimmen. Die Zentren haben sich im Deutschen Konsortium für Brust- und Eierstockkrebs zusammengeschlossen. Sie möchten so die Behandlungsqualität verbessern – und das gelingt nur durch Kooperation und gemeinsam abgestimmte Prozesse.

Die sogenannten FBREK-Zentren, Zentren für familiären Brust- und Eierstockkrebs, stützen sich dabei auf bereits vorhandene Erfahrungen in Forschung, Lehre und Krankenversorgung und bündeln diese. Die Mitglieder des Konsorti-

ums sorgen dafür, dass wissenschaftlich gesicherte Erkenntnisse umgehend und unter kontrollierten Bedingungen in der Krebsbehandlung umgesetzt werden. Das Deutsche Konsortium hat sich damit eine international anerkannte Bedeutung erarbeitet.

## Ambulante Hilfe

Die KNAPPSCHAFT bietet ihren Kundinnen jetzt an, sich von den FBREK-Zentren ambulant und zuzahlungsfrei betreuen zu lassen – zusätzlich zur Versorgung, die unmittelbar über die elektronische Gesundheitskarte gewährleistet ist. Das Angebot versteht sich von daher als ergänzende Betreuungsmöglichkeit durch niedergelassene Vertragsärzte mit eigener Praxis. Ziele des Vertrages sind

- die Betreuung von Patientinnen und ihren Angehörigen mit einem familiär bedingten erhöhten



**Vier Fragen an Professorin Dr. Rita Schmutzler, Direktorin des Zentrums Familiärer Brust- und Eierstockkrebs der Uniklinik Köln.**

## Warum gibt es den Vertrag?

Die Versorgung von Frauen mit einer erblichen Belastung für Brust- und/oder Eierstockkrebs stellt bisher noch keine Routinebehandlung dar. Die Entdeckung der Risikogene ist noch nicht abgeschlos-

Erkrankungsrisiko für Brust- und Eierstockkrebs in hoch spezialisierten universitären Einrichtungen

- die sich ständig weiterentwickelnden wissenschaftlichen Erkenntnisse zur Gendiagnostik unverzüglich für betroffene Frauen verfügbar zu machen
- und letztlich den Versorgungs- und Behandlungsprozess durch Kooperation der FBREK-Zentren mit geeigneten Partnern zu einem flächendeckenden Angebot im Bundesgebiet weiter auszubauen.

### Nutzen der Therapie wird nachgewiesen

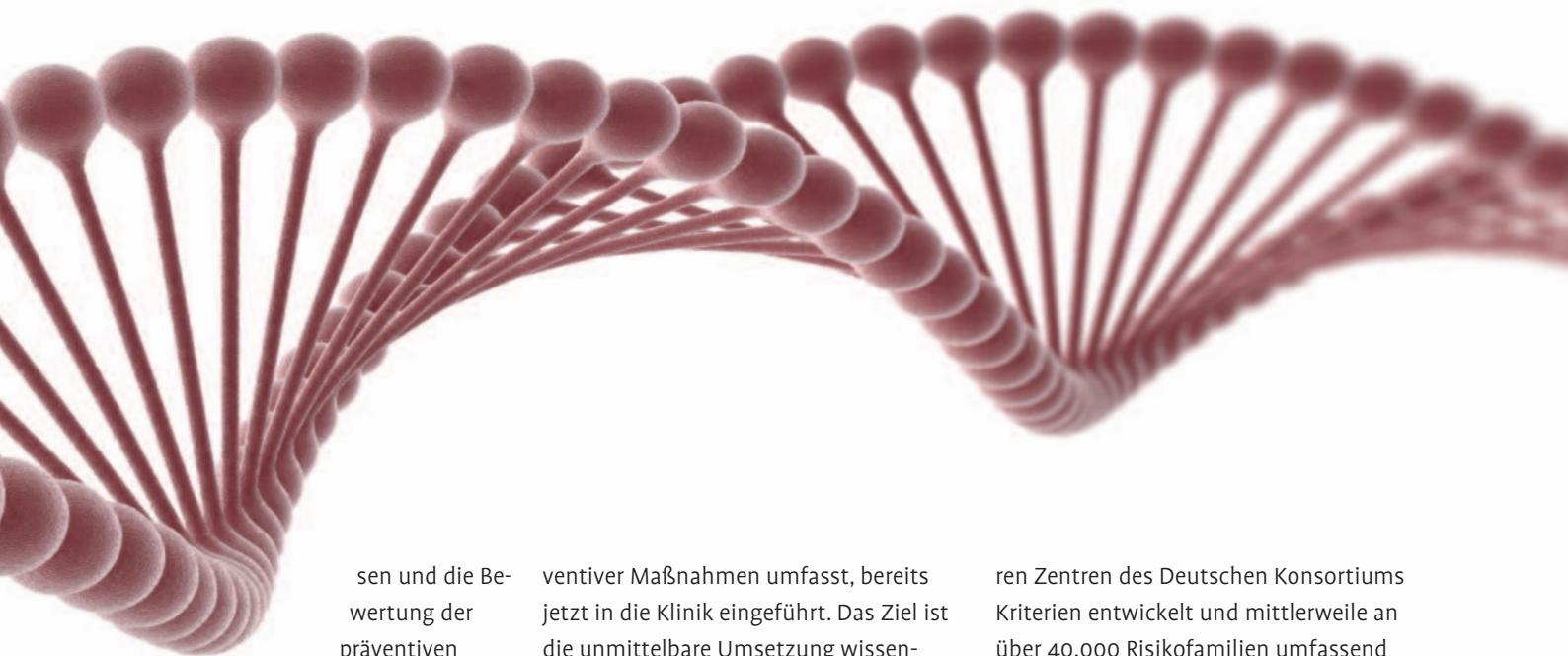
Im Vordergrund steht bei dieser sogenannten evidenzbasierten Art der Medizin, das Risiko einer familiären Belastung bestmöglich zu ermitteln und so die Behandlung zu verbessern. Evidenz in der Medizin bedeutet, dass der Nutzen einer diagnostischen oder therapeutischen Aktion durch systematische Datenerhebungen, also empirisch, nachgewiesen ist. Außerdem soll bei den Betroffenen so die Akzeptanz für Früherkennungs- oder

Nachsorgemaßnahmen und gegebenenfalls auch für eine vorsorgliche Operation verbessert werden.

Die Untersuchungs- und Beratungskosten werden in den FBREK-Zentren mit der KNAPPSCHAFT unmittelbar abgerechnet. Auf der Grundlage der genetischen Beratungsleistungen werden möglicherweise fachärztlich empfohlene prophylaktische Operationen (Brustentfernung mit Brustaufbau oder Entfernung der Eierstöcke zur Verhinderung der Entstehung von Krebs) in stationärem Rahmen durchgeführt. Hierzu muss eine durch das FBREK-Zentrum ausgestellte ärztliche Bescheinigung über die Empfehlung einer prophylaktischen Operation einschließlich der erfolgten Aufklärung und Beratung vorgelegt werden.

Rolf Heitkämper

**NOCH FRAGEN?** Eine Übersicht der aktuell 23 Universitätskliniken im Bundesgebiet gibt es im Internet unter [www.konsortium-familiaerer-brustkrebs.de](http://www.konsortium-familiaerer-brustkrebs.de)



sen und die Bewertung der präventiven Maßnahmen hinsichtlich ihres Langzeiteffektes steht ebenfalls noch aus. Andererseits kennen wir bereits eine Reihe von Risikogenen, die ein eindeutig erhöhtes Risiko verursachen. Ferner stehen uns mit den modernen bildgebenden Verfahren sowie operativen Möglichkeiten effektive Maßnahmen zur Prävention von Brust- und Eierstockkrebs bereits zur Verfügung.

Aus diesem Grund wurde die Versorgung, welche Beratung, modernste Gendiagnostik sowie das Angebot prä-

ventiver Maßnahmen umfasst, bereits jetzt in die Klinik eingeführt. Das Ziel ist die unmittelbare Umsetzung wissenschaftlicher Erkenntnisse in die klinische Versorgung.

Um dies zu gewährleisten, wurden die spezialisierten Verträge mit den Krankenkassen abgeschlossen. Versicherte, die an dieser Versorgung teilnehmen, können sicher sein, nach dem neuesten Stand der Kenntnisse behandelt zu werden.

### Wer sollte eine Gentestung durchführen lassen?

Hierzu haben wir in Deutschland im Rahmen der Zusammenarbeit der universitä-

ren Zentren des Deutschen Konsortiums Kriterien entwickelt und mittlerweile an über 40.000 Risikofamilien umfassend untersucht. Ein Hinweis auf eine familiäre Belastung ist gegeben, wenn in der Familie mehrere Erkrankte vorhanden sind, die Erkrankungen bereits in jüngeren Jahren aufgetreten sind und wenn Brust- und Eierstockkrebs zusammen auftreten.

Um den Versicherten einen niederschweligen Zugang zu einer Erfassung der eventuellen erblichen Belastung zu bieten, haben die Zentren in Absprache mit den Vertragskrankenkassen telefonische Hotlines eingeführt, bei denen Personen anrufen können und eine erste



kommt auch eine prophylaktische Entfernung des Brustdrüsengewebes als Alternative in Betracht. Die Entscheidung für eine solche Operation, die physisch wie auch psychisch belastend sein kann, ist nicht einfach. Daher sehen die Zentren ihre Aufgabe darin, die Betroffenen auch hier in ausführlichen Beratungsgesprächen dabei zu unterstützen.

Bezüglich eines eventuell nachgewiesenen Eierstockkrebs-Risikos ist die Möglichkeit der prophylaktischen Eierstock- und Eileiterentfernung zu besprechen, insbesondere, da es für den Eierstockkrebs bisher keine zuverlässigen Früherkennungsuntersuchungen gibt. Sollte eine solche Operation infrage kommen, ist es auch wichtig zu wissen, dass im Falle einer Eierstockentfernung vor dem Eintritt der physiologischen Wechseljahre im Anschluss eine Hormonersatztherapie verabreicht werden darf, sodass der Eingriff keine beziehungsweise nur minimale subjektive Beschwerden nach sich zieht.

Bewertung einer eventuell vorliegenden Belastung erfolgen kann. Sollte es bei diesem Gespräch einen Hinweis auf eine Belastung geben, so erfolgt das Angebot einer persönlichen Beratung im Zentrum. Ganz wichtig ist, dass diese Beratungen nicht direktiv stattfinden, das heißt im Rahmen dieser Beratung erhält die Ratsuchende alle relevanten Informationen, die es ihr erlauben sollen, sich für oder gegen eine genetische Testung zu entscheiden.

### **Was bedeuten Veränderungen in den untersuchten Genen?**

Wir kennen mittlerweile verschiedene Klassen von Risikogenen. Zum einen gibt es die typischen Hochrisikogene wie BRCA1 oder BRCA2. Hier liegt das lebenslange Erkrankungsrisiko für Brustkrebs bei ungefähr 70 bis 80 Prozent und für Eierstockkrebs bei ungefähr 20 bis 40 Prozent.

Darüber hinaus kennen wir zwischenzeitlich eine Reihe von sogenannten moderaten Risikogenen. Hier liegen die Erkrankungsrisiken in einem mittleren Bereich von circa 30 bis 40 Prozent für

Brustkrebs und circa 5 bis 10 Prozent für Eierstockkrebs. Diese Gene sind zum Teil reine Brustkrebsgene oder reine Eierstockkrebsgene. Das heißt, dass jedes Gen sein ganz eigenes Risikospektrum aufweist. Daher ist es wichtig, bei Nachweis einer solchen genetischen Veränderung die konkreten Risiken nochmals ausführlich zu besprechen, um dann das geeignete präventive Vorgehen festzulegen.

### **Was tun, wenn eine Veränderung in einem Risikogen gefunden wird?**

Im Vordergrund steht hierbei die intensivierte Früherkennung für den Brustkrebs unter Hinzunahme der Kernspintomographie. Aufgrund des typischerweise jüngeren Erkrankungsalters von Mutationsträgerinnen beginnen diese Untersuchungen auch bereits deutlich früher, als in der Allgemeinbevölkerung üblich ist, und zwar ab einem Alter von 25 bis 30 Jahren.

Bei Vorliegen einer Hochrisikosituation wie dem Nachweis einer Mutation im BRCA1- oder BRCA2-Gen