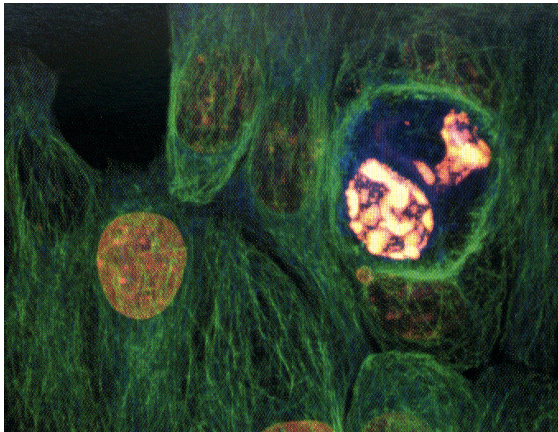




Familiärer Brustkrebs

Brustkrebs ist eine der häufigsten Todesursachen in Westeuropa; etwa 10% aller Frauen bekommen in ihrem Leben Brustkrebs. Von diesen Fällen haben wiederum etwa 10% eine familiäre Veranlagung. Darunter versteht man eine genetische Veränderung (Mutation), die unter bestimmten Umweltbedingungen (die noch nicht alle bekannt sind) und wahrscheinlich auch unter Mitwirkung anderer genetischer Einflüsse zu der Entwicklung eines bösartigen Tumors der Brust führen kann.



Menschliche Brustkrebszelle, die sich selbst spontan vernichtet (Apoptose)

Genetik

Heute weiss man, dass von den familiären Fällen 84% auf genetische Veränderungen (Mutationen) in einem der beiden Gene BRCA1 und BRCA2 zurückzuführen sind. Die Untersuchungen zeigten dabei, dass

Frauen besonders mit BRCA1-Mutationen neben Brustkrebs auch zusätzlich eine Veranlagung zu Eierstockkrebs haben. Auch ist bekannt, dass in Familien, in denen BRCA2-Mutationen weitervererbt werden, auch Männer häufiger an Brustkrebs erkranken.

Die Erkrankungswahrscheinlichkeit bei Frauen mit den genannten genetischen Veränderungen hängt vom Alter ab; so sind von den Frauen mit BRCA1-Mutationen im Alter von 50 Jahren etwa 50% an Brustkrebs erkrankt und mit 70 Jahren etwa 70-80%. Von den Frauen mit BRCA2-Mutationen sind im Alter von 50 Jahren 28% und im Alter von 70 Jahren ca. 80% erkrankt.

Diagnostik

Seit Bekanntwerden der beiden Brustkrebsgene ist eine genetische Diagnostik auf die familiäre Veranlagung möglich. Man weiss allerdings heute, dass die Mutationen in den Familien sehr unterschiedlich sind, d.h. viele Familien haben jeweils ihre eigene Art der Mutation. Außerdem sind beide Gene, das BRCA1- und das BRCA2-Gen, sehr groß, so dass eine Mutationssuche viel Arbeit und Zeit beansprucht.

Um für eine solche Diagnostik in Frage zu kommen, sollten gewisse Plausibilitätskriterien erfüllt sein. Ob ein familiäres Vorkommen von Brustkrebs vorliegt und ob die Kriterien für eine Diagnostik erfüllt sind, kann von einem genetisch erfahrenen Arzt (Facharzt für

Humangenetik oder Arzt mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik) abgeklärt werden. In dieser → genetischen Beratung wird ein detaillierter Stammbaum erstellt und es können auch noch andere offene Fragen besprochen werden.