



**UNIKLINIK
KÖLN**

Zentrum
Familiärer Brust-
und Eierstockkrebs

Wieviel Brustkrebs ist vererbbar?

Prof. Dr. Rita Schmutzler



**17. Düsseldorfer Brustkrebs-Informationstag
6. November 2016**



UNIKLINIK
KÖLN

Zentrum Familiärer
Brust- und
Eierstockkrebs



DEUTSCHES
KONSORTIUM
für familiären Brust-
und Eierstockkrebs

unterstützt durch die Deutsche Krebshilfe e.V.



Viele, wichtige Fragen.....

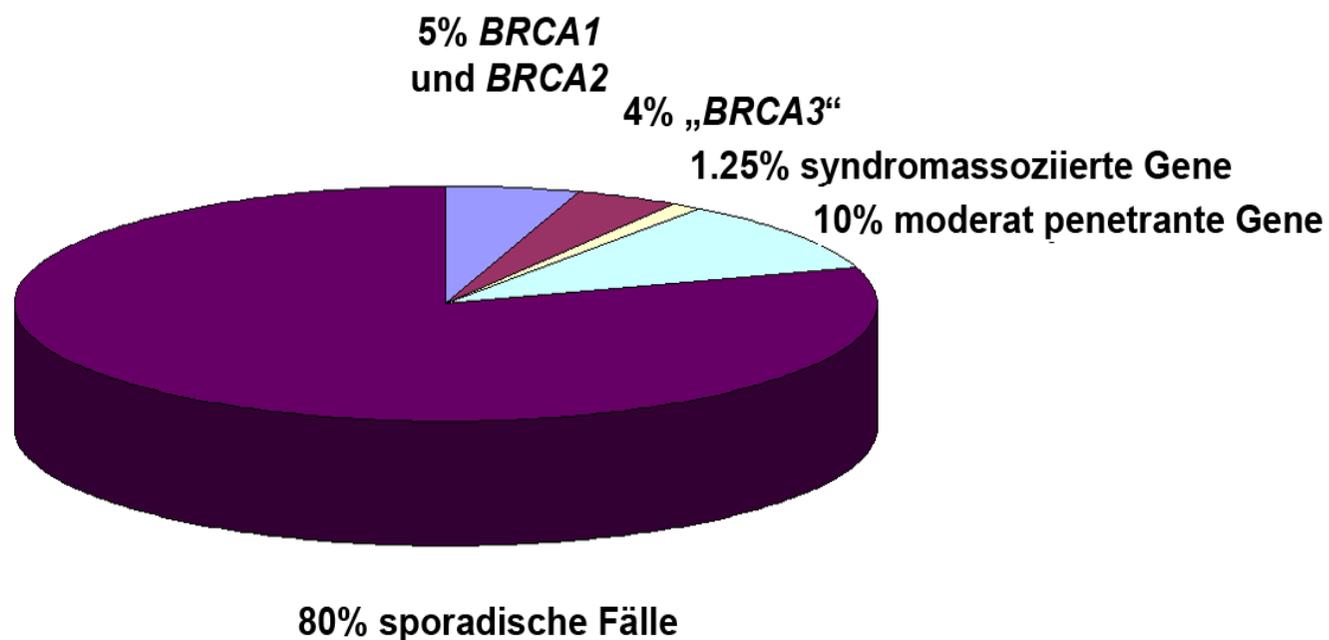
- Ist mein Brustkrebs erblich?
- Haben meine Kinder/ Enkelkinder/ Geschwister ein erhöhtes Brustkrebsrisiko?
- Steht für mich eine vorsorgliche Brustgewebsentfernung zur Diskussion?

..... und es gibt Antworten!



Ist mein Brustkrebs erblich?

Die meisten Brust- und Eierstockkrebserkrankungen sind nicht erblich bedingt!



Ist mein Brustkrebs erblich?



DEUTSCHES KONSORTIUM
für familiären Brust- und Eierstockkrebs

unterstützt durch die Deutsche Krebshilfe e.V.

- Betreuungsangebot seit 1996, mittlerweile 17 Zentren
- Koordinatorin: Prof. Dr. Rita Schmutzler
- Nationale Datenbank (IMISE*, Leipzig)
- Nationale DNA- Biobank (Köln)



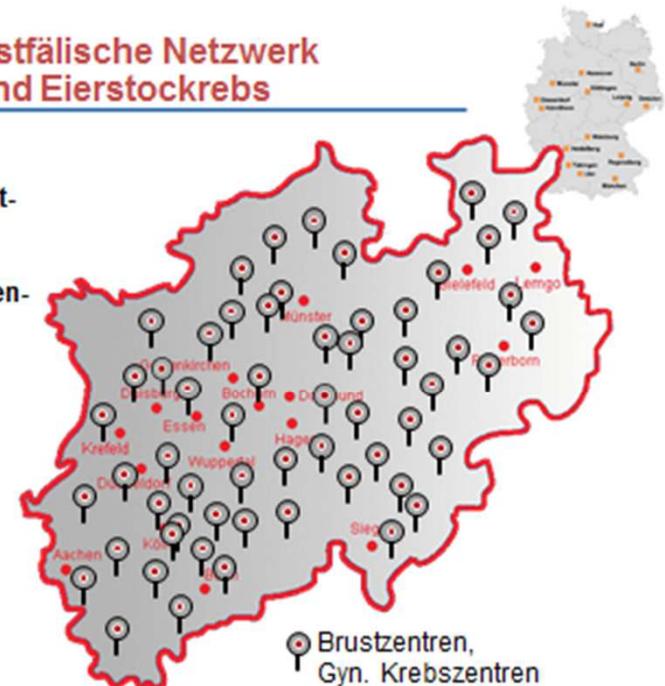
Das nordrhein-westfälische Netzwerk erblicher Brust- und Eierstockkrebs

Kooperation mit 62 Brust- und gyn. Krebszentren

Strukturierte und sektorenübergreifende Zusammenarbeit

Aufbau einer Studiengruppe zur Prävention (Checklistenprojekt)

Aufbau eines klin. Registers für erbliche Tumorerkrankungen





Ist mein Brustkrebs erblich?

Beantworten Sie folgende Fragen:

- Sind in Ihrer Familie drei Frauen an Brustkrebs erkrankt?
- Sind Sie und zusätzlich noch mindestens eine weitere Frau an Brustkrebs erkrankt, davon eine vor dem 51. Lebensjahr?
- Sind Sie an Brust- oder Eierstockkrebs erkrankt und gibt es in Ihrer Familie einen Mann mit Brustkrebs?
- Sind Sie vor Ihrem 36. Lebensjahr an Brustkrebs erkrankt?
- Haben Sie Brustkrebs in beiden Brüsten und die erste Erkrankung lag vor dem 51. Lebensjahr?
- Sind Sie und eine weitere Frau in Ihrer Familie an Eierstockkrebs erkrankt?
- Sind Sie an einem triple negativen Brustkrebs vor 50. Lebensjahr erkrankt?
- Sind Sie an einem Eierstockkrebs vor dem 80. Lebensjahr erkrankt?



Erhebungsbogen für zertifizierte Brustzentren und Gynäkologischen Krebszentren

8350379533 ÄRZTERKAMMER
WESTFALEN-LIPPEN

Checkliste zur Erfassung einer möglichen erblichen
Belastung für Brust- und/oder Eierstockkrebs

Name der Patientin: _____ Geburtsdatum: ____/____/____

A. Patientin und deren Geschwister/Kinder	Anzahl (Bitte ankreuzen)	Gewicht- ung	Er- gebnis
Auftreten			
eines Mamma-Karzinoms bei der Patientin vor dem 36. LJ	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	3	<input type="checkbox"/>
eines unilateralen Mamma-Karzinoms bei der Patientin vor dem 51. LJ	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	2	<input type="checkbox"/>
eines bilateralen Mamma-Karzinoms bei der Patientin, das erste vor dem 51. LJ	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	3	<input type="checkbox"/>
eines uni- oder bilateralen Mamma-Karzinoms bei der Patientin nach dem 50. LJ	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	1	<input type="checkbox"/>
eines Ovarial-/Tuberkarzinoms oder einer primären Peritonealkarzinose bei der Patientin	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	2	<input type="checkbox"/>
eines Mamma-Karzinoms bei Schwestern/Töchtern vor dem 36. LJ	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	3	<input type="checkbox"/>
eines unilateralen Mamma-Karzinoms bei Schwestern/Töchtern vor dem 51. LJ	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	2	<input type="checkbox"/>
eines bilateralen Mamma-Karzinoms bei Schwestern/Töchtern, das erste vor dem 51. LJ	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	3	<input type="checkbox"/>
eines uni- oder bilateralen Mamma-Karzinoms bei Schwestern/Töchtern nach dem 50. LJ	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	1	<input type="checkbox"/>
eines Mamma-Karzinoms bei Brüdern/Söhnen	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	2	<input type="checkbox"/>
eines Ovarial-/Tuberkarzinoms oder einer primären Peritonealkarzinose bei Schwestern/Töchtern	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	2	<input type="checkbox"/>
Summe Patientin / Geschwister / Kinder	A <input type="text"/>		
B. Mütterliche Linie	Anzahl (Bitte ankreuzen)	Gewicht- ung	Er- gebnis
Auftreten			
eines Mamma-Karzinoms bei einer Angehörigen vor dem 36. LJ	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	3	<input type="checkbox"/>
eines unilateralen Mamma-Karzinoms bei einer Angehörigen vor dem 51. LJ	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	2	<input type="checkbox"/>
eines bilateralen Mamma-Karzinoms bei einer Angehörigen, das erste vor dem 51. LJ	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	3	<input type="checkbox"/>
eines uni- oder bilateralen Mamma-Karzinoms bei einer Angehörigen nach dem 50. LJ	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	1	<input type="checkbox"/>
eines Mamma-Karzinoms bei einem angehörigen Mann	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	2	<input type="checkbox"/>
eines Ovarial-/Tuberkarzinoms oder einer primären Peritonealkarzinose bei einer Angehörigen	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	2	<input type="checkbox"/>
Summe mütterliche Linie	B <input type="text"/>		
C. Väterliche Linie	Anzahl (Bitte ankreuzen)	Gewicht- ung	Er- gebnis
Auftreten			
eines Mamma-Karzinoms bei einer Angehörigen vor dem 36. LJ	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	3	<input type="checkbox"/>
eines unilateralen Mamma-Karzinoms bei einer Angehörigen vor dem 51. LJ	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	2	<input type="checkbox"/>
eines bilateralen Mamma-Karzinoms bei einer Angehörigen, das erste vor dem 51. LJ	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	3	<input type="checkbox"/>
eines uni- oder bilateralen Mamma-Karzinoms bei einer Angehörigen nach dem 50. LJ	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	1	<input type="checkbox"/>
eines Mamma-Karzinoms bei einem angehörigen Mann	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	2	<input type="checkbox"/>
eines Ovarial-/Tuberkarzinoms oder einer primären Peritonealkarzinose bei einer Angehörigen	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3	2	<input type="checkbox"/>
Summe väterliche Linie	C <input type="text"/>		
D. Der höhere Wert aus B und C	D <input type="text"/>		
E. Summe aus A und D = Risiko-Score	<input type="checkbox"/> 1 <input type="checkbox"/> 2 <input type="checkbox"/> 3 <input type="checkbox"/> 4 <input type="checkbox"/> 5 <input type="checkbox"/> 6 <input type="checkbox"/> 7 <input type="checkbox"/> >7 A+D >= 2		

Version: 07. August 2013 © Ärztkammer Westfalen-Lippe, Deutsche Krebsgesellschaft, Deutsche Gesellschaft für Senologie, Deutsches Konsortium für Erblichen Brust- und Eierstockkrebs
Formulardesign: AWVL, Hübner, Version 1.1

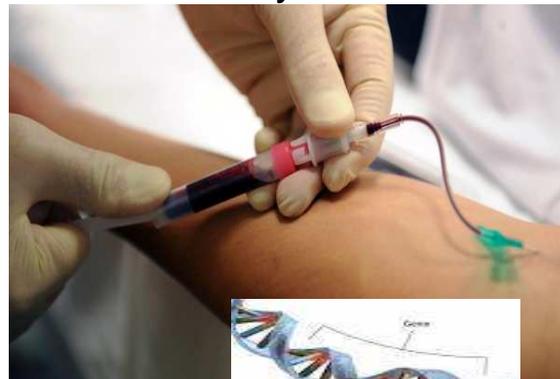


Wie geht es weiter, wenn ein Hinweis aus der Familiengeschichte auf erblichen Brustkrebs besteht?

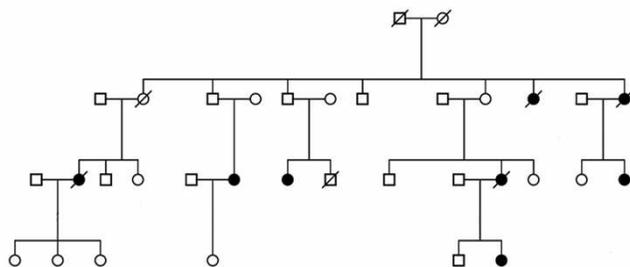
Ausführliche Beratung



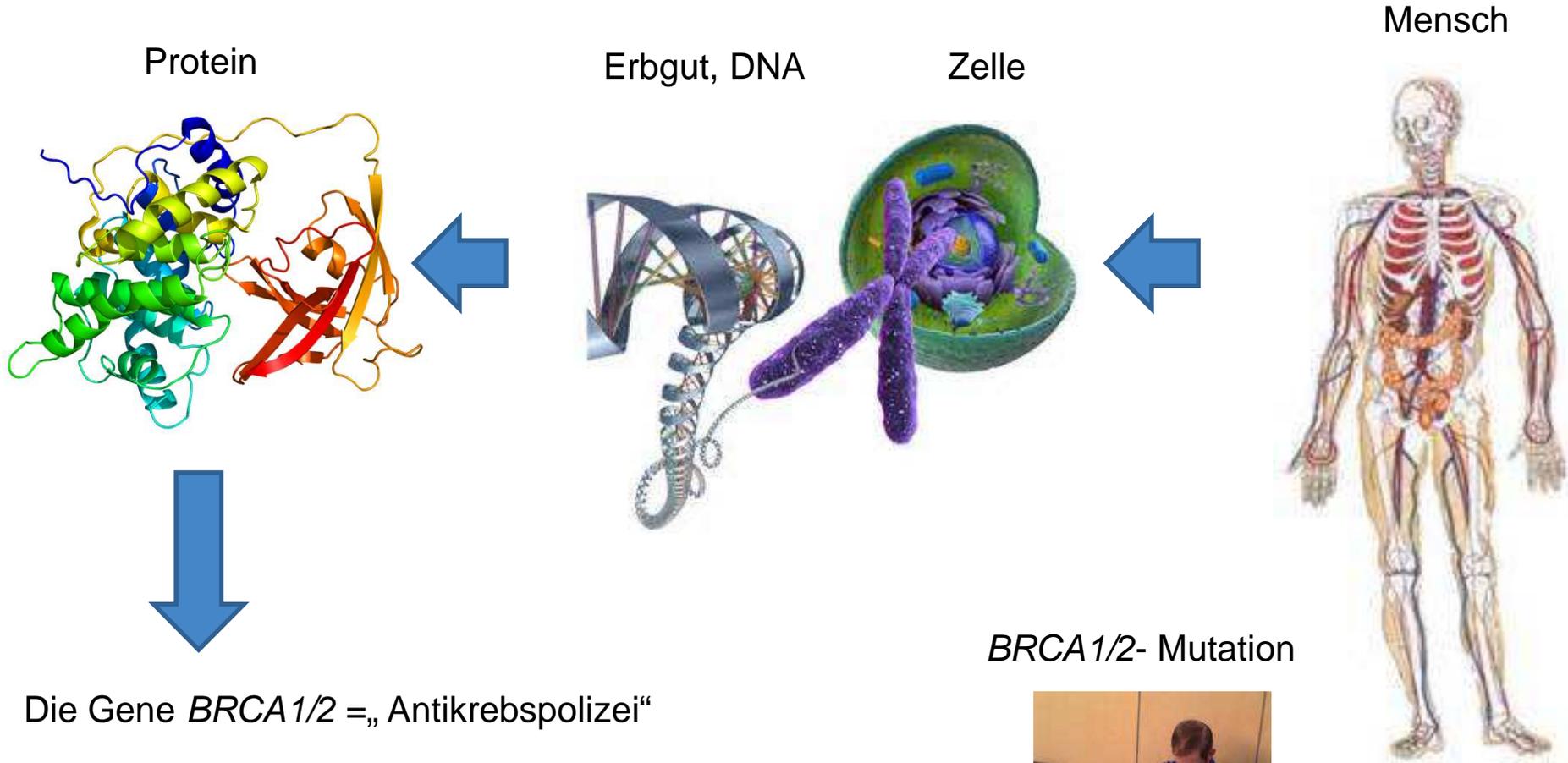
Blutentnahme zur
Genanalyse



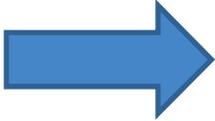
Ausführliche Beratung
über das Ergebnis der
Untersuchung und
klinische Empfehlungen



Ein Mensch hat ca. 25.000 Genen



BRCA1/2- Mutation

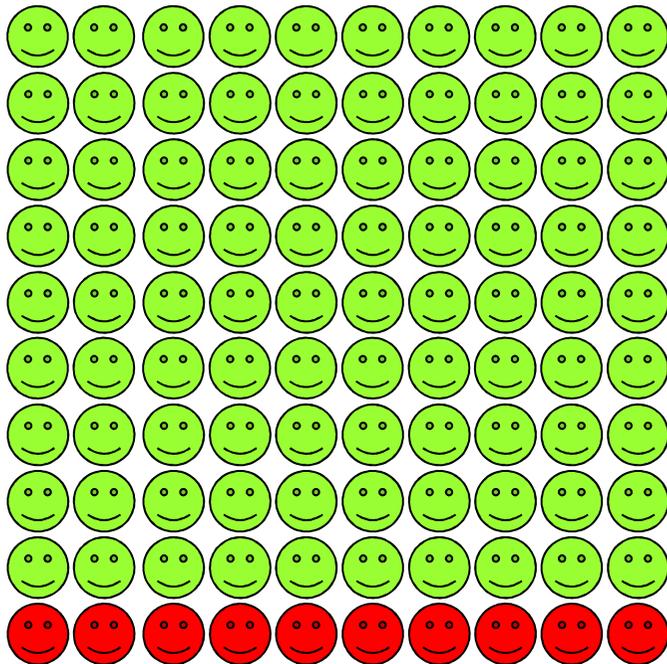


Was bedeutet das für mich und für meine Familie?

Lebenslanges **Brustkrebsrisiko**



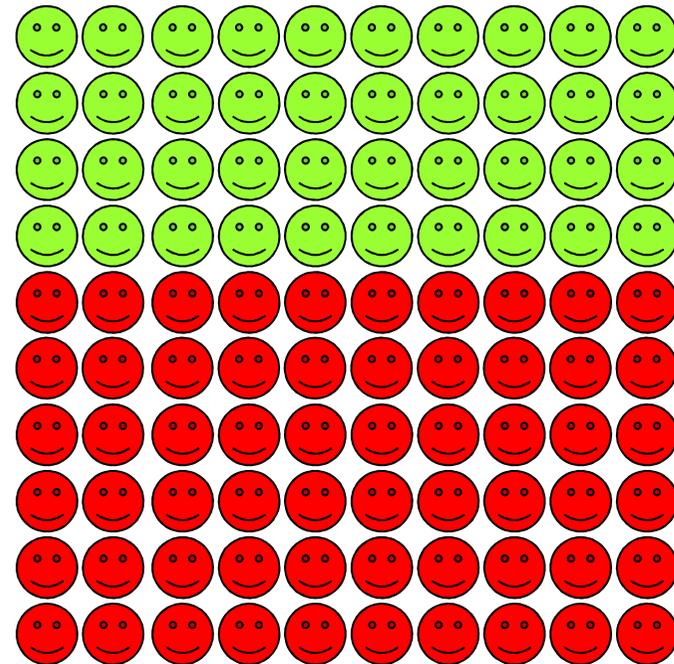
nicht-erblich, sporadisch



mittleres Ersterkrankungsalter:
63 Jahre



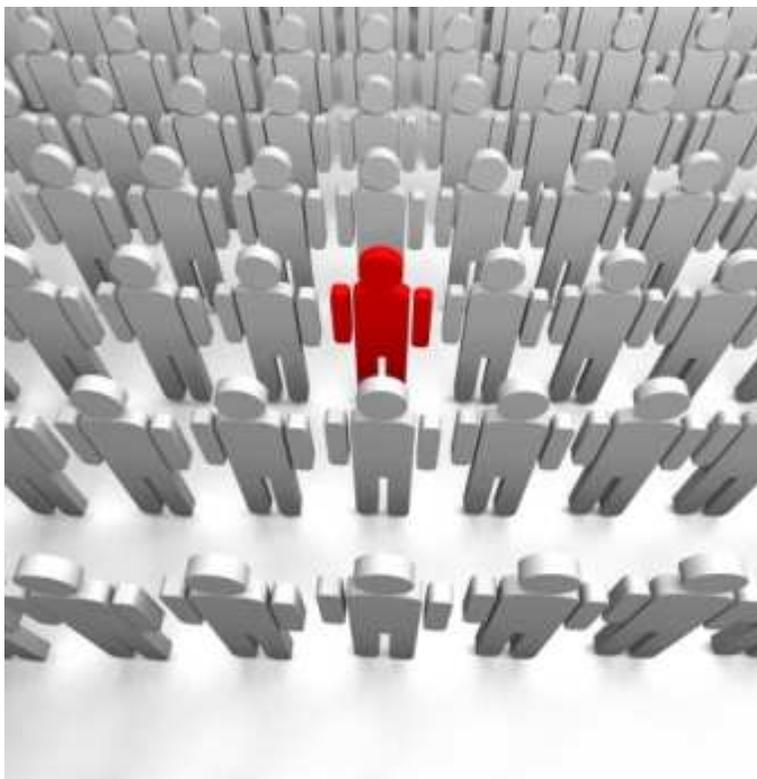
erblich



mittleres Ersterkrankungsalter:
unter 50 Jahren



Betroffen sein ist das eine.... aktiv etwas dagegen tun können
das andere.....



Brustkrebs *risiko* *BRCA1*- oder *BRCA2*- Genveränderung

Intensivierte Brustkrebs-
Früherkennung



Prophylaktische
Brustgewebs-entfernung
mit Wiederaufbau

Entdeckung von
Brustkrebserkrankungen
in einem heilbaren Stadium

Erkrankungsrisiko wird
deutlich gesenkt



Intensivierte Früherkennung

	<i>BRCA1/2 pos</i>	mod. Risikogen/ fam. Belastung
Beginn	25*	30*
Kernspintomographie	jährlich	jährlich
Sonographie	halbjährlich	jährlich
Mammographie b.B.	>40 Jahre alle 2 Jahre	>40 Jahre alle 2 Jahre
Ende	70 Jahre	50 Jahre

*5 Jahre vor dem jüngsten Ersterkrankungsalter

In 82% Brustkrebsdiagnose in frühem, d.h. heilbarem Stadium (Stadium 0 oder I).



UNIKLINIK
KÖLN

Zentrum Familiärer
Brust- und
Eierstockkrebs



The New York Times

May 14, 2013

My Medical Choice

By ANGELINA JOLIE

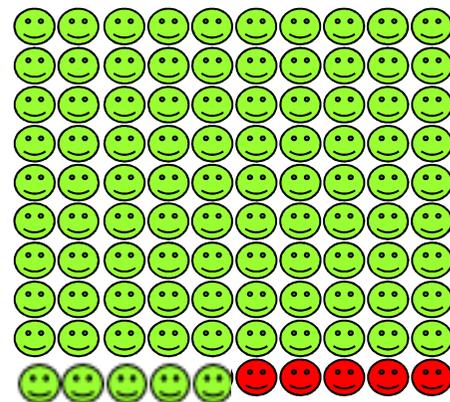
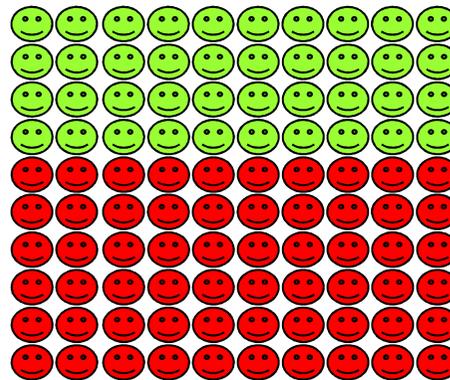
LOS ANGELES

MY MOTHER fought cancer for almost a decade and died at 56. She held out long enough to meet the first of her grandchildren and to hold them in her arms. But my other children will never have the chance to know her and experience how loving and gracious she was.





Wie stark lässt sich das Brustkrebsrisiko durch eine prophylaktische Brustgewebsentfernung senken?



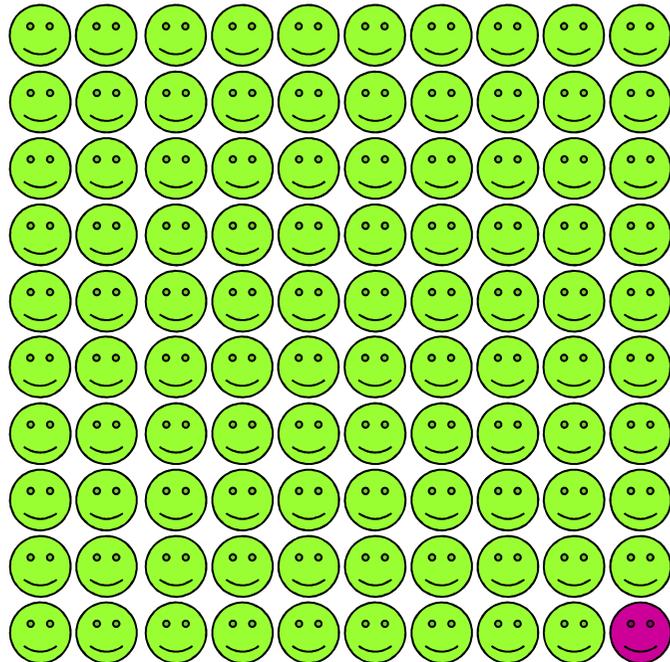
- Langzeitfolgen?
- Risikoreduktion in Anhängigkeit vom operativen Vorgehen?
- Restdrüsengewebe?



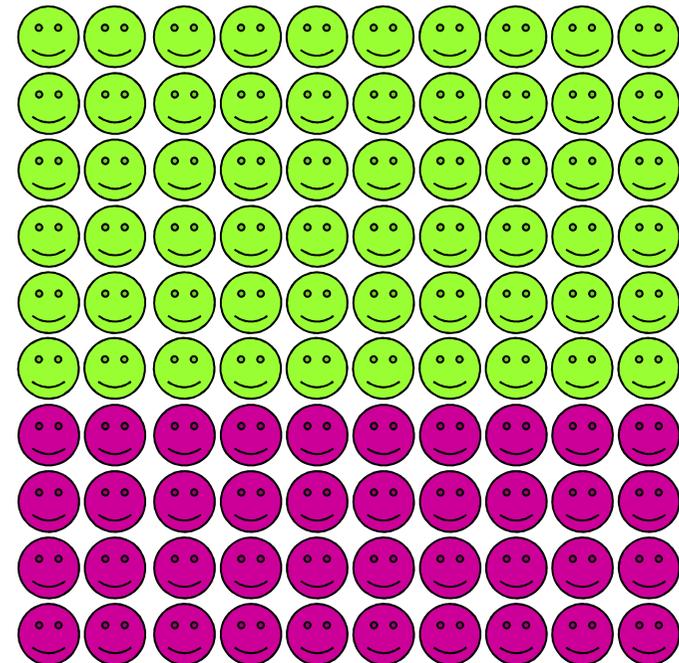
Was bedeutet das für mich und für meine Familie?

Lebenslanges **Eierstockkrebsrisiko**

nicht-erblich, sporadisch



erblich





**UNIKLINIK
KÖLN**

**Zentrum Familiärer
Brust- und Eierstockkrebs**



**DEUTSCHES
KONSORTIUM**
für familiären Brust-
und Eierstockkrebs

unterstützt durch die Deutsche Krebshilfe e.V.



Eierstockkrebsrisiko bei *BRCA1*- oder *BRCA2*- Genveränderung

~~Intensivierte
Früherkennung~~

NEIN!!!!

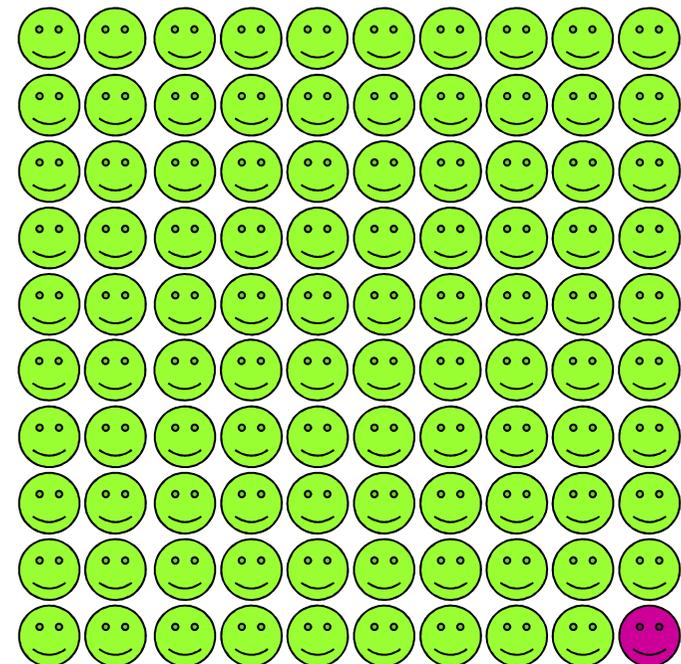
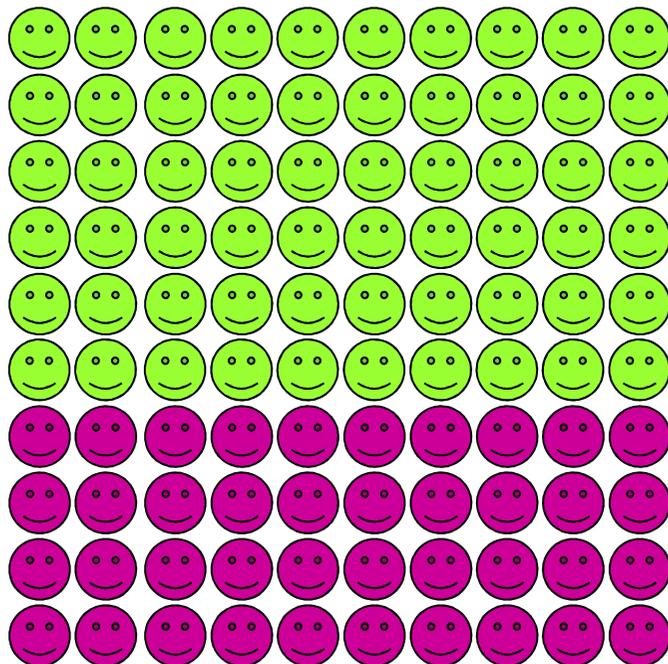


prophylaktische
Eierstock- und
Eileiterentfernung

verhindert
fast immer
den Krebs!

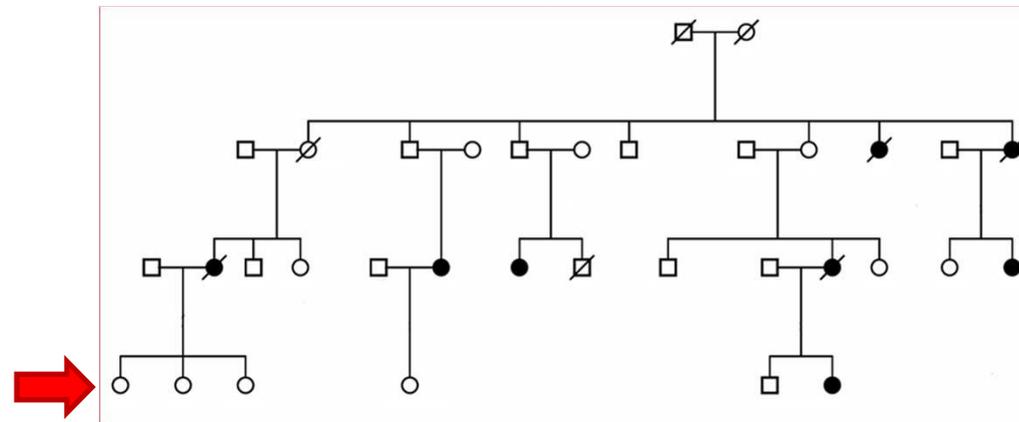


Wie deutlich reduziert die prophylaktische Entfernung der Eierstöcke und Eileiter das Eierstockkrebsrisiko?





...und was ist mit meinen Kindern?



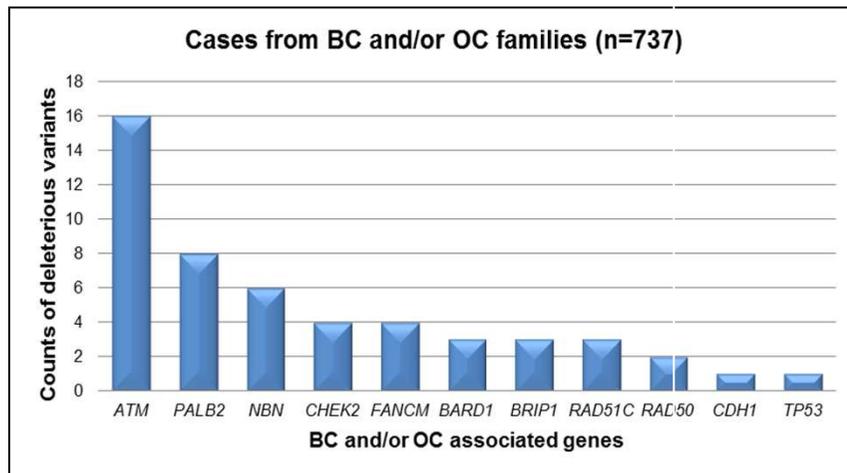
50%ige Wahrscheinlichkeit, das veränderte Gen **nicht** geerbt zu haben,
d.h. normale Erkrankungsrisiken im Leben

50%ige Wahrscheinlichkeit, das veränderte Gen geerbt zu haben,
d.h. sie können das Zepter selbst in die Hand nehmen. Sie entscheiden!
(Erkrankung verhindern bzw. früh erkennen)

Neu: TruRisk[®] Genpanel des Konsortiums



ATM core gene	BRCA1 core gene	BRCA2 core gene	CDH1 core gene	CHEK2 core gene	NBN core gene	PALB2 core gene	RAD51C core gene
RAD51D core gene	TP53 core gene	MLH1 Lynch syndrome	MSH2 Lynch syndrome	MSH6 Lynch syndrome	PMS2 Lynch syndrome	ENIGMA gene	ENIGMA gene
ENIGMA gene	ENIGMA gene	ENIGMA gene	ENIGMA gene	ENIGMA gene	ENIGMA gene	ENIGMA gene	ENIGMA gene
ENIGMA gene	ENIGMA gene	candidate Konsortium	candidate Konsortium	candidate Konsortium	candidate Konsortium	candidate Konsortium	candidate Konsortium
candidate Konsortium	candidate Konsortium						



Ministerium für Innovation,
Wissenschaft und Forschung
des Landes Nordrhein-Westfalen





Zusammenfassung

- Ratsuchende und Ärzte können über die Familiengeschichte herausfinden, ob ein erbliches Risiko für Brust-/Eierstockkrebs besteht
- *BRCA*-Mutationsträgerinnen haben ein höheres Erkrankungsrisiko als Frauen aus belasteten Familien ohne *BRCA*-Mutation
- Für Frauen mit einem erhöhten Brustkrebsrisiko gibt es ein effizientes Früherkennungsprogramm
- Ausführliche Risikoberatung vor prophylaktischen Operationen für *BRCA*-Mutationsträgerinnen ist dringend notwendig!
- Für „neue Gene“ muss noch viel geklärt werden: wie hoch ist das Risiko? Was sind es für Karzinome? Was hilft?



**UNIKLINIK
KÖLN**

Zentrum Familiärer Brust- und Eierstockkrebs



BRCA-Netzwerk



**MEDICAL
CENTER
DÜSSELDORF**



**Luisenkrankenhaus
Düsseldorf**



Dr. Mahdi Rezaei



Dr. Maren Darsow



Dr. Antje Tyll



Dr. Trudi Schaper