
Ihre Ansprechpartner



Dr. med. Ellen Jessen
Fachärztin für Humangenetik,
Psychosomatische Grundversorgung



Dr. med. Christiane Kling
Fachärztin für Allgemeinmedizin,
Fachärztin für Humangenetik



Dr. med. Jonas Helbig
Arzt in Weiterbildung zum Facharzt für Humangenetik

Anfahrt zur Beratungsstelle

Bergstr. 14 III.Stock, 20095 Hamburg
S- und U-Bahn- Haltestellen:
Jungfernstieg: S1, S2, S3, U1, U2, U4
Rathaus: U3
Mit dem Auto:
Parkhaus Europapassage (kostenpflichtig)

Ihr Kontakt zu uns

Humangenetik
Bergstr. 14 | 20095 Hamburg

Terminvergabe
Sekretariat Humangenetik
040 30955-656 | Fax: 040 30955-235
humangenetik@fennerlabor.de

Telefonische Sprechzeiten:
09:00–13:00 Uhr | 15:00–17:00 Uhr



Labor Dr. Fenner und Kollegen MVZ GmbH
Bergstraße 14 | 20095 Hamburg | 040 30955-0
fennerlabor@fennerlabor.de | www.fennerlabor.de

Patienteninformation



Erbliche Neigung zu Brustkrebs (Mammakarzinom)

Humangenetische Beratung und
molekulargenetische Diagnostik

Erbliche Brustkrebsneigung

OMIM*: 113705, 600185, 114480

(OMIM Online Mendelian Inheritance in Man, Datenbank im Internet)

Liebe Patientin, lieber Patient,

Brustkrebs ist die häufigste Krebserkrankung bei Frauen: das allgemeine Lebensrisiko, bis zum Alter von 80 Jahren zu erkranken, beträgt ca. 12%. Die meisten Erkrankungen treten sporadisch auf; allgemeine, nicht-genetische Risikofaktoren sind z.B. das Älterwerden (4/5 sind über 50 Jahre alt) und hormonelle Faktoren. Etwa ein Viertel der betroffenen Frauen berichtet über weitere Erkrankte in der Familie, als Ursache werden neben gemeinsamen Ernährungs- und Lebensgewohnheiten auch genetische Mitursachen angenommen (familiärer Brustkrebs).

Wann spricht man von „erblichem Brustkrebs“?

Brustkrebs ist nicht erblich. Jedoch liegt bei etwa 10% der Betroffenen eine angeborene („Keimbahn“) Mutation in einem einzelnen DNS (DNA)-Reparaturgen/Tumor-Unterdrückungsgen zugrunde, die zu einer erhöhten Tumorneigung führt. Sie kann über viele Generationen von Männern und Frauen vererbt werden. Nicht alle Mutationsträger bekommen tatsächlich Krebs.

Bei einer von 20 Frauen mit Brustkrebs (5 %) wird dabei eine Mutation im BRCA1- oder BRCA2-Gen festgestellt, die mit einem hohen Lebenszeitrisiko für Brust- bzw. Eierstock-Krebs verbunden ist. Dies bedeutet, dass fast acht von zehn Frauen mit BRCA-Mutation bis zum Alter von 80 Jahren an Brustkrebs und zwei bis vier von zehn Frauen an Eierstockkrebs erkranken. Bei weiteren 5 % kann eine Mutation in einem anderen Gen eine Brustkrebsneigung mit meist mittlerem Risiko erklären (d.h. Brustkrebs bei drei bis vier von zehn Frauen).

Eine molekulargenetische Diagnostik der von Krebs Betroffenen ist für die Familie am aussagekräftigsten. Verwandte können sich dann auf die erbliche Mutation testen lassen und bei Nachweis eine angepasste Früherkennung in Anspruch nehmen.

Was weist auf eine erbliche Brustkrebsneigung hin?

Hinweise aus der Familiengeschichte sind u.a. ein frühes Erkrankungsalter, Mehrfach-Erkrankungen bei einer Person,

Auftreten von Brustkrebs bei mehreren Angehörigen einer Linie und bestimmte andere Krebsarten in der Familie (z.B. Eierstöcke, Bauchspeicheldrüse, Magen, Dickdarm, Prostata, Haut). Eierstockkrebs umfasst auch Eileiter und Bauchfellkrebs (med.: Ovarien, Tuben, Peritoneum).

Wann ist eine genetische Beratung sinnvoll?

- Wenn Sie selbst gesund sind, aber einer oder mehrere Angehörige Brustkrebs oder Krebs in einem anderen Organ haben/ hatten
- Die erbliche Krebsneigung kann auch Männer in der Familie betreffen!
- Planung der Operation und Therapie bei Erstdiagnose (in Absprache mit dem Brustzentrum)
- Alter ab 18 Jahren

Wann kann eine Diagnostik sinnvoll sein?

Eine BRCA1/2-Diagnostik erfordert meist eines der folgenden Kriterien:

- drei Frauen mit Brustkrebs in der Familie
- zwei Frauen, eine unter 51 Jahren erkrankt
- eine oder mehr Frauen mit Eierstockkrebs
- eine Frau mit Brust-, eine mit Eierstockkrebs
- ein Mann (Brust), eine Frau Brust-/ Eierstockkrebs
- eine Frau mit Brust- und Eierstockkrebs
- eine Frau mit bds. Brustkrebs, erstmalig vor dem 51. Lebensjahr
- eine Frau mit triple-neg. Brustkrebs unter 51 erkrankt
- eine Frau mit Brustkrebs bis zum 35. Lebensjahr
- Therapie mit PARP-Inhibitoren optional geplant

Die Familiengeschichte kann jedoch auch Hinweise auf eine Tumorneigung ergeben, welche auf Mutationen in anderen Genen beruht.

Wenn bei Ihnen eine Diagnostik angezeigt ist, wird daher gleichzeitig auf Mutationen in mehreren weiteren Genen untersucht („Panel-Diagnostik“).

Wenn Sie einen Beratungstermin haben, bringen Sie bitte folgende Unterlagen mit:

- Befunde und Informationen zur Familie (bis zu den Großeltern/ Cousins/Enkeln)
- Krankenkassenkarte, Überweisungsschein Nr.6/ Nr. 10, wenn Ihre Praxis die Beratung oder Labordiagnostik empfiehlt (extrabudgetär)
- Auch ohne Überweisung steht die Beratung allen offen und wird von der Krankenversicherung übernommen
- Für das Erstgespräch werden 60 Minuten eingeplant
- Wenn Sie verhindert sein sollten, bitten wir um rechtzeitige Terminabsage oder -verschiebung

Wie schnell wird das Laborergebnis fertig?

- Cito/ fast track: 1-2 Wochen bei Therapierelevanz (z.B. PARPi-Option) auf Anforderung Ihres behandelnden Tumorzentrums/ Ihrer onkologischen Praxis (Befundversand per Fax)
- Klärung familiärer Risiken: ca. 4-6 Wochen
- Bekannte familiäre Mutation: ca. 2-3 Wochen

Abschluss der Beratung

- Befundbesprechung nach Vereinbarung, ggf. per Video
- Übermittlung des genetischen Laborbefunds
- Gutachten zum Inhalt der Beratung, Ihrem persönlichen Erkrankungsrisiko und zur Planung der Vorsorge und Früherkennung

