

Genetik und Krebs: Genetische Beratung und Testung

M. Fluri, MScN, Pflegeexpertin genetische Beratung



Erblich bedingte Krebserkrankungen

- 5-10% aller Krebserkrankungen sind erblich bedingt
- Krebs syndrome werden durch **Mutationen in bestimmten Genen** verursacht
- Trägerinnen und Träger solcher Mutationen haben ein **erhöhtes Risiko, an bestimmten Krebsarten zu erkranken**
- **Diese Veranlagung kann an die Nachkommen weitervererbt werden.** Kinder und Geschwister haben ein Risiko von 50%, die Mutation geerbt zu haben. Weitere Blutsverwandte haben ein geringeres Risiko

Hinweise auf erblich bedingte Krebserkrankungen

- **Junges Erkrankungsalter** oder **mehrere Krebserkrankungen bei einer Person**
- **Mehrere Blutsverwandte**, die an bestimmten Tumoren erkrankt sind

Beispiele für erbliche Krebs syndrome

- Mutationen in den Genen **BRCA 1 und 2**
➔ Hohes Risiko für Trägerinnen, an **Brust- und Eierstockkrebs** zu erkranken
- Mutationen in **Lynch** Genen (MLH1, MSH2, MSH6 und PMS2)
➔ Hohes Risiko für Trägerinnen, an **Darm- und Gebärmutterkrebs** zu erkranken
➔ Hohes Risiko für Träger, an **Darmkrebs** zu erkranken

Genetische Beratung zu Krebserkrankungen am Inseelspital



Dr. med. Manuela Rabaglio
Spitalfachärztin

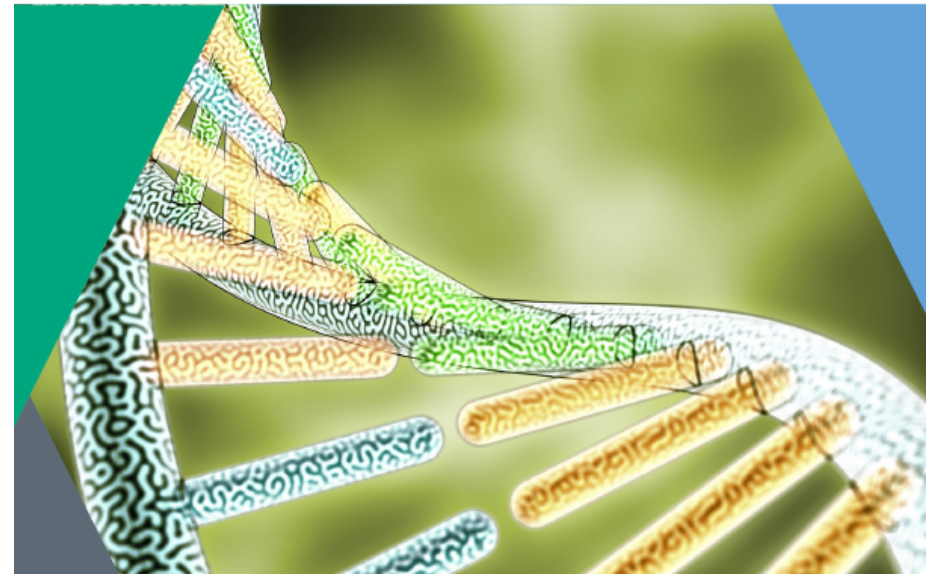


Dr. med. Amina Scherz
Oberärztin



Muriel Fluri
Pflegeexpertin
genetische Beratung

Risiko- und Präventionsprechstunde und Genetische Beratung



Familiengeschichte / Stammbaum

- Alle Blutsverwandten aufführen
- Krebserkrankungen bei Familienangehörigen
- Alter der Person bei der Krebserkrankung

Ablauf genetische Testung



Wichtig: Pflichtleistung der Krankenkasse bei Erfüllung gewisser Richtlinien. Vor der Testung sollte eine Kostengutsprache der Krankenkasse eingeholt werden.

Lebenszeitrisiken für Krebserkrankungen bei BRCA-Mutationen

Trägerinnen einer BRCA-Mutation:

- Brustkrebsrisiko bis zu 80%
- Eierstockkrebsrisiko bis 40%

Träger einer BRCA-Mutation:

- Brustkrebsrisiko von 8%
- Je nach Mutation ein leicht erhöhtes Prostatakrebsrisiko bis max. 20%

Frauen und Männer mit BRCA-Mutation:

- Leicht erhöhtes Risiko für Melanom

Lebenszeitrisiken für Krebserkrankungen beim Lynchsyndrom

Frauen und Männer mit Lynchsyndrom:

- Darmkrebsrisiko bis zu 60%
- Weitere Krebsarten: Blase, Niere, Eierstock, Prostata mit geringerem Risiko (Familiengeschichte)

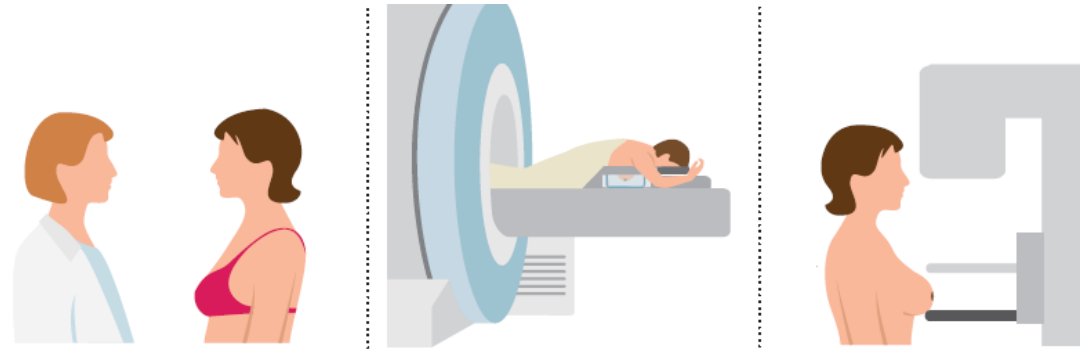
Frauen mit Lynchsyndrom:

- Gebärmutterkrebsrisiko bis 57%

Konsequenzen beim Nachweis einer BRCA-Mutation

Trägerinnen einer BRCA-Mutation:

Brustkrebsrisiko:



- Vorsorgliche Operation: Entfernung der Brustdrüsen

Eierstockkrebsrisiko:

- Vorsorgliche Operation: Entfernung der Eierstöcke mit Eileiter

Träger einer BRCA-Mutation:

- Tastuntersuchung der Brust und Prostatavorsorge ab ca. 40 Jahren

Frauen und Männer mit BRCA-Mutation:

- Jährliche Hautuntersuchung bei der Dermatologin / beim Dermatologen

Konsequenzen bei einem Nachweis des Lynchsyndroms

Frauen und Männer mit Lynchsyndrom:

- Jährliche Darmspiegelung
- Weitere Untersuchungen je nach Familiengeschichte

Frauen mit Lynchsyndrom:

- Ultraschall der Gebärmutter mit ev. Gewebeentnahme

Kinder und Geschwister haben ein Risiko von 50%, die Mutation geerbt zu haben (BRCA und Lynch); weitere Blutsverwandte haben ein geringeres Risiko

Psychosoziale Belastung

Belastungen:

- Leben mit einem hohen Krebsrisiko
- Vorsorgliche Operation vs. intensivierte Vorsorge
- Reaktion der Blutsverwandten beim Informieren über das Resultat

Angebote:

- **Psychologische Betreuung**
- **BRCA Gesprächskreis am Inselspital**
- **Betreuung durch Pflegeexpertin**

Betreuung durch die Pflegeexpertin

Vor der Beratung:

- Telefonischer Kontakt mit Informationsgabe und Hilfe beim Ausfüllen des Stammbaumes

Durchführung der Beratung:

- Gemäss Leitfaden
- Fragen und Beurteilung des Risikos für genetische Mutation mit der Onkologin

Nach der Beratung:

- Kommunikation mit der Krankenkasse bei Bedarf bezüglich Kostengutsprache
- Telefonische Terminvereinbarung für die Resultatbesprechung

Betreuung durch die Pflegeexpertin

Bei nachgewiesenen Mutationen:

- Kontaktaufnahme ca. 2 Wochen nach Resultatbesprechung
- Falls gewünscht Organisation der Nachsorge
- Unterstützung bei der Information von Blutsverwandten
- Ansprechperson für diverse Anliegen

Inselspital Universitätsspital Bern
Universitätsklinik für
Medizinische Onkologie
Telefon Sekretariat: 031 632 41 14

Website:
<https://bit.ly/3mj7VdB>



Vielen Dank für Ihre Aufmerksamkeit

**Gerne beantworten wir Ihre Anfragen
per E-Mail:**

- muriel.fluri@insel.ch
- manuela.rabaglio@insel.ch
- amina.scherz@insel.ch