

Patienteninformation

Genetische Untersuchung bei familiärem Brust- und Eierstockkrebs (BRCA1, BRCA2)

Zweck des Tests

Qualitativ hochstehende genetische Tests liefern wertvolle Hinweise über das Risiko, an einer bestimmten Krebsform zu erkranken. Bei einer vorliegenden Krebsdiagnose helfen sie, die beste Behandlungsoption zu bestimmen. Dies gilt gerade auch für Brustkrebs, der häufigsten Krebserkrankung der Frau. Das gehäufte Auftreten von Brust- und Eierstockkrebs in einer Familie kann ein Hinweis auf eine erbliche Veranlagung sein. Mit einem genetischen Test an einer Blutprobe, bei dem die Gene *BRCA1* und *BRCA2* auf Veränderungen (Mutationen) untersucht werden, wird eine individuell bessere Risikoaussage möglich. Findet man eine Veränderung in einem der beiden Gene, so besteht ein deutlich erhöhtes Risiko, an Brust- und Eierstockkrebs zu erkranken. Bei fünf bis zehn Prozent aller Brustkrebspatienten liegt tatsächlich eine erbliche Veranlagung vor. Dieses Wissen unterstützt Patienten und Ärzte bei fundierten Entscheidungen zur bestmöglichen Vorsorge und/oder therapeutischem Vorgehen.

Die Analyse erfolgt mit modernsten Methoden und die Interpretation der Ergebnisse unterliegt höchsten Standards. Die Laborresultate liegen nach Eingang der Blutprobe im Labor (Transportzeit beachten) nach minimal zwei bis etwa drei Arbeitswochen vor.

Genetische Beratung – wann ist eine Gentestung sinnvoll?

Um herauszufinden, ob ein familiäres Risiko besteht, sind Informationen über das Vorkommen von Krebs in der Familie, sowohl mütterlicher- als auch väterlicherseits von grosser Bedeutung. Bei Verdacht auf familiären Brust- und Eierstockkrebs ist eine genetische Laborabklärung sinnvoll. Hauptkriterien hierfür sind: Frühzeitige Erkrankung an Brustkrebs < 50 Jahre, mehrere Brustkrebsfälle in derselben Person oder Familie, Brustkrebs beim Mann, Bauchspeicheldrüsenkrebs, „Triple negativer“ Brustkrebs, Brustkrebs bei Personen mit ashkenazijüdischer Herkunft oder Eierstockkrebs in der Familie. Im Rahmen einer genetischen Beratung beim zuständigen Facharzt werden alle Aspekte und Implikationen einer genetischen Untersuchung besprochen. Mit der **zwingend erforderlichen Unterschrift auf dem Laborauftrag** wird die informierte Zustimmung der Patientin entsprechend den geltenden gesetzlichen Bedingungen bestätigt.

Bedeutung der Testergebnisse für die weitere Behandlung

Positiv für eine krankheitsrelevante Mutation. Es besteht ein erhöhtes Risiko für Frauen im Laufe des Lebens an Brustkrebs (bis zu 87%) und an Eierstockkrebs (bis zu 44%) zu erkranken. Ebenfalls besteht ein erhöhtes Risiko von bis zu 64%, an einem zweiten Brustkrebs zu erkranken. Der Nachweis einer Mutation bei einer erkrankten Person ermöglicht es, bei weiteren Familienangehörigen die Anlageträger mit sehr hohem Krebsrisiko von Nicht-Anlageträgern mit einem durchschnittlichen Krebsrisiko zu unterscheiden.

Negativ: keine krankheitsrelevante Mutation erkannt

- **bei bereits identifizierter Mutation in der Familie;** es besteht kein erhöhtes Krebsrisiko. Die Behandlung entspricht den Vorsorgeempfehlungen für die Allgemeinbevölkerung.
- **bei keiner identifizierten Mutation in der Familie:** Das erbliche Risiko zur Entwicklung von Brust- und/oder Eierstockkrebs ist signifikant reduziert. Behandlung oder Überwachung entsprechend der persönlichen/familiären Krebsvorgeschichte.

Resultatübermittlung

Das Resultat wird dem behandelnden Arzt mitgeteilt. In einem persönlichen Gespräch bespricht der Arzt mit dem Patienten das Testergebnis und die weiteren Behandlungsmöglichkeiten.

Vorteile und Grenzen des Tests

Das Testresultat gibt Auskunft über die Wahrscheinlichkeit zu erkranken. Ein hohes Risiko führt nicht in allen Fällen zu einer Erkrankung und ein niedriges Risiko schliesst eine Erkrankung nicht zu 100% aus. Der Test kann nicht alle Ursachen von erblich bedingten Krebserkrankungen nachweisen.

Kosten

Kompletanalyse CHF 3661.-, Nachweis bekannte, familiäre Mutation CHF 376.- (ohne Auftragstaxe). Die Analyse auf BRCA1- und BRCA2-Mutationen ist bei entsprechender Indikation eine kassenpflichtige Leistung. Die Rechnungstellung an die Patienten erfolgt nach Abschluss der Untersuchung. Wird die Untersuchung auf eigenen Wunsch – ohne medizinische Indikation – durchgeführt, gehen die Kosten zu Lasten des Patienten.