

Bonn, den 19.12.2016

## **Besondere Bedürfnisse von Patientinnen mit familiärem Brust- und Eierstockkrebs**

Eine Krebserkrankung ist eine besondere Situation. Diese gestaltet sich umso komplexer, wenn die Krebserkrankung auf einer erblichen Prädisposition beruht. Welche Bedürfnisse haben Ratsuchende und Patientinnen vor dem Hintergrund des erblichen Brust- und Eierstockkrebses? Im nachfolgenden eine Zusammenfassung, die auf Grundlage unserer erlebten und gelebten Erfahrungen als Krebsselfhilfeorganisation im bundesweiten Austausch mit Risikofamilien erfolgt:

### **1. Umfassende Aufklärung und angemessene Risikokommunikation**

Eine umfassende Aufklärung über die Tragweite einer gendiagnostischen Testung ist unabdingbar. Diese bezieht sich auf die Möglichkeiten der Früherkennung, die Chancen und Risiken prophylaktischer Operationen sowie über dem Risiko angepasste Therapieoptionen im Erkrankungsfall.

Nicht immer werden die Entscheidungen von Ratsuchenden, gerade hinsichtlich einer prophylaktischen Operation, frei von Angst getroffen. Wir begrüßen ausdrücklich eine zurückhaltende Einstellung, prophylaktische Operationen nicht eilig zu unterstützen, sondern eine Begleitung durch eine nicht-direktive, empathische und verständliche Beratung zu gewährleisten. Diese soll durch den regelhaft angebotenen Zugang zu Psychoonkologen, mit Hilfe derer die Ratsuchenden zu einer individuell passenden und langfristig tragbaren Entscheidung gelangen, ergänzt werden.

### **2. Risikokalkulation auf der Grundlage qualitätsgesicherter Daten**

Im Zuge der Gentestung können verschiedene Befunde erhoben werden. Welches Risiko genau eine spezifische Veränderung mit sich bringt, ist vielfach unklar. Datenbanken sind notwendig, die neben dem molekulargenetischen Befund auch den klinischen Verlauf langfristig dokumentieren. Dies ist insbesondere wichtig, um Fehlinterpretationen genetischer Befunde zu vermeiden. Für Patientinnen ist eine falsche Bewertung fatal. Erschreckend sind Situationen, in denen Frauen sich unnötig, aufgrund eines fehlerhaften genetischen Befundes, einer nicht rückgängig zu machenden Operation unterzogen.

### **3. Interdisziplinäre Beratung und Behandlung**

Durch die Komplexität eines erblichen Krebsyndroms ist es wichtig, dass Betroffene umfassend durch eine qualitätsgesicherte Behandlung, Früherkennung oder Prophylaxe begleitet werden. Idealerweise erfolgt dies im Miteinander von Humangenetikern, Psychoonkologen, auf den erblichen Brust- und Eierstockkrebs spezialisierten Onkologen, Pathologen, Gynäkologen und Radiologen, plastischen Chirurgen, sowie im Hintergrund Molekularbiologen, Biochemikern und Bioinformatikern.

### **4. Wohnortnahe Versorgung**

So sehr eine Betreuung in einem besonders spezialisierten Zentrum gewünscht wird, so ist ebenso die wohnortnahe Behandlung im sozialen Umfeld für die Patientinnen von Bedeutung. Folglich ist es notwendig, dass versierte regionale Experten eingebunden sind und mit spezialisierten Zentren zusammen arbeiten.

## 5. Forschung

Viele Gene wurden neben den Hochrisikogenen BRCA1/2 identifiziert, deren Veränderungen mit unterschiedlichen Risiken einhergehen. Welche klinischen Konsequenzen sie bedingen und welche Präventionsstrategien sinnvoll sind, ist derzeit oftmals unklar.

Nach wie vor werden nicht in allen Familien mit erhöhtem Vorkommen von Brust- und Eierstockkrebs die ursächlichen DNA-Veränderungen identifiziert. Für diese Familien besteht ein besonders dringender Forschungsbedarf. Über nationale und internationale Forschungsverbünde erhöht sich die Chance, bisher unbekannte Mutationen zu identifizieren und zu bewerten, um individuelle Behandlungsempfehlungen zu konzipieren. Insbesondere neuere Paneldiagnostik im Kontext des wissenschaftlichen Fortschrittes bedingen dringend weitere interdisziplinäre und klinische Handlungskompetenz sowie Qualitätsindikatoren im Sinne der und anwendbar für betroffenen Familien generationsübergreifend zu generieren.

## 6. Sozialrechtliche Sicherheit

Forschungsbedarf besteht auch hinsichtlich sozialer, rechtlicher und ethischer Aspekte der erblichen Disposition für Krebserkrankungen. So kommt es nach wie vor durch die Krankenkassen zu Ablehnungen der Kostenübernahme für Gendiagnostik, Früherkennung und prophylaktische Maßnahmen bei bestehender Disposition. Hier helfen rechtswissenschaftliche Ansätze sowie ethische Untersuchungen und Einschätzungen.

## Status Quo und Entwicklungspotential

Seit 1996 gibt es in Deutschland das Deutsche Konsortium für Familiären Brust- und Eierstockkrebs, welches derzeit 17 universitäre Zentren umfasst. Das interdisziplinäre Konzept bietet eine umfassende Aufklärung und Risiko-Beratung zu genetischen Erkrankungsrisiken an. Darüber hinaus wird fächerübergreifend mit Experten an psychologischen, rechtlichen und ethischen Fragestellungen der familiären Belastung durch ein Krebsyndrom gearbeitet. Aktuell wird über lokale Kooperationen ein wohnortnahes Versorgungsnetz für Risikofamilien aufgebaut.

Das Konsortium ist in internationale, von der Industrie unabhängige Forschungsverbünde integriert. Durch die Auswertung größerer Datensätze konnten bereits spezifische DNA-Veränderungen qualitätsgesichert mit ihrem klinischen Erscheinungsbild in Zusammenhang gebracht und diese Ergebnisse für die Ratsuchenden verwendet werden.

Aus Sicht des BRCA-Netzwerkes wurden durch das Deutsche Konsortium und dessen Kooperationspartner wegweisende Versorgungsstrukturen realisiert, die den zuvor genannten besonderen Bedürfnissen von gesunden und erkrankten Personen aus Risikofamilien gerecht werden und sich etabliert haben. Diese Strukturen gilt es zu bewahren und gemeinsam für Risikofamilien auch anderer hereditärer Tumorentitäten weiter zu entwickeln.

## Bundesvorstand des BRCA-Netzwerk – Hilfe bei familiärem Brust- und Eierstockkrebs e.V.

Andrea Hahne  
Vorstandsvorsitzende

Stefanie Houwaart  
Kordinatorin des wissenschaftlichen Beirates

Das BRCA-Netzwerk ([www.brca-netzwerk.de](http://www.brca-netzwerk.de)) ist eine Krebselbsthilfeorganisation für gesunde und erkrankte Personen aus Familien mit genetischer Veranlagung für Brust- und Eierstockkrebs.

*\* Aus Gründen der besseren Lesbarkeit und weil ein Großteil der Thematik (z.B. prophylaktische Operationen) vordergründig Frauen betrifft, wird in dem Text die weibliche Form verwendet. In Themenbereichen, die alle Personen betreffen (z.B. umfassende Aufklärung und angemessene Risikokommunikation), sind selbstverständlich alle Individuen mit eingefasst.*

BRCA-Netzwerk e.V. –  
Hilfe bei fam. Brust- und Eierstockkrebs  
[www.brca-netzwerk.de](http://www.brca-netzwerk.de)

Kreissparkasse Köln  
IBAN: DE62370502990035001553  
BIC: COKSDE33