

SPECULUM

Geburtshilfe / Frauen-Heilkunde / Strahlen-Heilkunde / Forschung / Konsequenzen

Singer C

BRCA-Analytik in Österreich: Ein Update

*Speculum - Zeitschrift für Gynäkologie und Geburtshilfe 2017; 35 (2)
(Ausgabe für Österreich), 13-14*

Homepage:

www.kup.at/speculum

Online-Datenbank
mit Autoren-
und Stichwortsuche

Krause & Pachernegg GmbH • Verlag für Medizin und Wirtschaft • A-3003 Gablitz

P.b.b. 02Z031112 M, Verlagsort: 3003 Gablitz, Linzerstraße 177A/21

SPECULUM

e-Abo **kostenlos**

Datenschutz:

Ihre Daten unterliegen dem Datenschutzgesetz und werden nicht an Dritte weitergegeben. Die Daten werden vom Verlag ausschließlich für den Versand der PDF-Files des Journals Speculum und eventueller weiterer Informationen das Journal betreffend genutzt.

Lieferung:

Die Lieferung umfasst die jeweils aktuelle Ausgabe des Journals Speculum. Sie werden per E-Mail informiert, durch Klick auf den gesendeten Link erhalten Sie die komplette Ausgabe als PDF (Umfang ca. 5–10 MB). Außerhalb dieses Angebots ist keine Lieferung möglich.

Abbestellen:

Das Gratis-Online-Abonnement kann jederzeit per Mausklick wieder abbestellt werden. In jeder Benachrichtigung finden Sie die Information, wie das Abo abbestellt werden kann.

Das e-Journal

Speculum

- ✓ steht als PDF-Datei (ca. 5–10 MB) stets internetunabhängig zur Verfügung
- ✓ kann bei geringem Platzaufwand gespeichert werden
- ✓ ist jederzeit abrufbar
- ✓ bietet einen direkten, ortsunabhängigen Zugriff
- ✓ ist funktionsfähig auf Tablets, iPads und den meisten marktüblichen e-Book-Readern
- ✓ ist leicht im Volltext durchsuchbar
- ✓ umfasst neben Texten und Bildern ggf. auch eingebettete Videosequenzen.

BRCA-Analytik in Österreich: Ein Update

Ch. Singer

Die Entdeckung und Klonierung der beiden Brustkrebsgene BRCA1 und BRCA2 vor inzwischen mehr als 25 Jahren hat unser Verständnis über die Entstehung von Krebs nachhaltig erweitert. Erstmals konnte damit gezeigt werden, dass funktionell relevante Keimbahnveränderungen in Tumorsuppressorgenen die Wahrscheinlichkeit für das Auftreten von Brust- und Eierstockkrebs, aber auch für eine Reihe von anderen Krebs-erkrankungen dramatisch erhöhen. Das autosomal-dominante Vererbungsmuster und die Möglichkeit des Mutationsnachweises aus dem Blut ermöglichten in der Folge die Identifizierung und Betreuung von betroffenen Personen in Hochrisikofamilien.

In den Labors der Universitätsfrauenklinik am AKH Wien wurden bereits vor mehr als 20 Jahren erste Mutationsanalysen durchgeführt. Heute stellt das Labor eines der größten Forschungszentren auf dem Gebiet des erblichen Brust- und Eierstockkrebses in Europa dar. Während eine Analyse damals bis zu 12 Monate dauern konnte, so hat die Entwicklung von modernen Analyseverfahren wie „Next Generation Sequencing“ (NGS) die Untersuchungsdauer dramatisch verkürzt und vereinfacht. In dem mittlerweile am AKH etablierten Zentrum für erblichen Brust- und Eierstockkrebs wurden inzwischen mehr als 7000 Personen auf das Vorhandensein von BRCA1- und -2-Keimbahnmutationen untersucht und die Verfügbarkeit von effektiven Früherkennungsuntersuchungen sowie die Zunahme der Akzeptanz von prophylaktischen Operationen der Adnexe und der Brustdrüse hat eine effektive und österreichweite Betreuung von Mutationsträgerinnen ermöglicht.

Während die BRCA-Analytik über viele Jahre ausschließlich durch Forschungsmit-

tel und -unterstützungen betrieben wurde, konnten die Kosten für diese zunehmend in die klinische Routine Eingang findende Untersuchung in den letzten Jahren durch eine Drittelfinanzierung durch das Gesundheitsministerium, den Hauptverband der Sozialversicherungen und die Gemeinde Wien unterhalten werden. Seit Jänner 2017 existiert eine neue Vertragssituation, die auch weiterhin die österreichweite Identifizierung von BRCA-Mutationsfamilien sichert. Der neue Vertrag gilt bis zum 31.12.2020 und wird auch in Zukunft sicherstellen, dass in Österreich sozialversicherte Personen mit einer familiären Disposition für Brust- und Eierstockkrebs eine genetische Beratung und – wenn indiziert – an der Medizinischen Universität Wien auch eine BRCA1-/BRCA2-Analyse nach internationalen Standards und auf höchstem Niveau erhalten.

Die zweite gute Nachricht: Mit Inkrafttreten des Vertrages wurden ab sofort auch die Kriterien für eine kostenlose BRCA-Analyse erweitert: Die aktuellen Kriterien für eine kostenlose BRCA-Mutationsanalytik bei in Österreich innerhalb des HV versicherten Personen sind nachfolgend aufgeführt:

- mindestens 3 an BC erkrankte Frauen
- mindestens 2 an BC erkrankte Frauen, davon eine vor dem 51. Lebensjahr
- mindestens 1 Frau mit 35 oder jünger an BC erkrankt
- mindestens 1 Frau an BC und 1 Frau an OC erkrankt
- mindestens 2 Frauen an OC erkrankt
- mindestens 1 Frau an BC und OC erkrankt
- mindestens 1 Frau an bilateralem BC erkrankt, wobei die Ersterkrankung vor dem 51. Lebensjahr erfolgte
- mindestens 1 Mann an BC erkrankt
- eine bereits nachgewiesene BRCA1-/BRCA2-Mutation in der Familie

Da die Wahrscheinlichkeit, eine BRCA-Mutation zu identifizieren, bei Erkrankten (insbesondere wenn die Betroffenen zum Zeitpunkt der Erkrankung jung waren) in der Regel am höchsten ist, sollen Analysen stets zunächst bei bereits an Brust- oder Eierstockkrebs erkrankten Personen durchgeführt werden. Sollte allerdings eine erkrankte Person in der Familie nicht zur Verfügung stehen (weil z. B. verstorben oder im Ausland lebend), dann können auch erstgradige Verwandte (d. h. Tochter/Sohn, Geschwister, Mutter/Vater) untersucht werden, sofern in der Familie die Selektionskriterien zutreffen. Außerhalb der oben angeführten Indikationen und Voraussetzungen ist eine Analyse nur in schriftlich begründeten Ausnahmen möglich.

Es ist in der Praxis wichtig, die „prädiagnostische Diagnostik“ – also die Identifikation von BRCA-Mutationen in einer offensichtlich durch Brust- bzw. Eierstockkrebs belasteten Familie – von einer „therapeutischen Diagnostik“ zu unterscheiden. Bei einer „therapeutischen Analyse“ handelt es sich um BRCA1- und -2-Untersuchungen, bei denen das Analyseergebnis einen Einfluss auf die weitere Behandlung hat. Die kürzlich erfolgte Zulassung von PARP-Inhibitoren zur Therapie des Platin-sensitiven rezidivierenden Ovarialkarzinoms bei BRCA-Mutationsträgern hat dazu geführt, dass BRCA-Analysen inzwischen weltweit zu einer Standarduntersuchung in dieser Indikation geworden sind. Das besonders günstige Ansprechen auf Platin-basierte Therapien und die Möglichkeit kontralateraler prophylaktischer Mastektomien haben inzwischen die BRCA-Analyse auch bei Personen mit

Triple-negativem Brustkrebs (TNBC) immer mehr zu einer Standarduntersuchung werden lassen. Selbstverständlich führen wir am Zentrum für erblichen Brust- und Eierstockkrebs auch weiterhin Analysen in diesen Indikationen durch und werden diese Leistungen in Zukunft weiter ausbauen.

Sie können also auch weiterhin Frauen und Männer, bei denen der Verdacht auf ein familiäres Brust- und Eierstockkrebsyndrom besteht, an eine der mehr als 90 Beratungsstellen in ganz Österreich zuweisen, wo die Familiendisposition abgeklärt und bei Vorliegen der Selektionskriterien eine molekulargenetische Analyse angeboten wird. Bitte beachten Sie, dass die Zentren einen durch einen Vertragsarzt der Sozialversicherung ausgestellten Überweisungsschein benötigen, auf dem die Verdachtsdiagnose „Familiäres Brust- und Eierstockkrebsyndrom“ und als durchzuführende Leistung „Genetische Beratung“ angeführt sind.

Eine Liste der Beratungszentren und weitere Informationen zum Thema erblicher Brust- und Eierstockkrebs finden Sie unter: www.brustgenberatung.at

Korrespondenzadresse:

*Prof. Dr. Christian Singer, MPH
Universitätsklinik für Frauenheilkunde
Medizinische Universität Wien
Klin. Abteilung für Allg. Gynäkologie und
Gyn. Onkologie
Brustgesundheitszentrum
A-1090 Wien, Währinger Gürtel 18–20
E-mail:
christian.singer@meduniwien.ac.at*

Mitteilungen aus der Redaktion

Abo-Aktion

Wenn Sie Arzt sind, in Ausbildung zu einem ärztlichen Beruf, oder im Gesundheitsbereich tätig, haben Sie die Möglichkeit, die elektronische Ausgabe dieser Zeitschrift kostenlos zu beziehen.

Die Lieferung umfasst 4–6 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Das e-Journal steht als PDF-Datei (ca. 5–10 MB) zur Verfügung und ist auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

[Bestellung kostenloses e-Journal-Abo](#)

Besuchen Sie unsere zeitschriftenübergreifende Datenbank

[Bilddatenbank](#)

[Artikeldatenbank](#)

[Fallberichte](#)

Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

[Impressum](#)

[Disclaimers & Copyright](#)

[Datenschutzerklärung](#)