Praxis für Humangenetik
Beratung & Diagnostik

Qualität und Entwicklung in Praxen

Zertifiziert bis 02/2024

Fachärzte für Humangenetik
Dr. med. Eun Kyung Suk
Dr. med. Dirk Korinth*
Prof. Dr. med. Sigrid Tinschert*
Dr. med. Luitgard Graul-Neumann*

(*angestellte Ärztin/Ärzte)

Friedrichstraße 147, 10117 Berlin
Telefon: 030/76 90 38 20
Telefax: 030/76 90 38 21
info@humangenetik-berlin.de
www.humangenetik-berlin.de

Auftragshinweise bei molekulargenetischer Diagnostik

Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom

OMIM-Nummer: 114480, 604370, 113705 (BRCA1), 600185 (BRCA2)

Wissenschaftlicher Hintergrund

Etwa 5-10% aller Mamma- und Ovarialkarzinome sind erblich bedingt und folgen einem **autosomal-dominanten** Erbgang. Charakteristisch für die erbliche Form dieser Erkrankung sind ein frühes Erkrankungsalter (vor dem 50. Lebensjahr) und das familiär gehäufte Auftreten. Die Gene ***BRCA1*** und ***BRCA2*** sind dabei für etwa die Hälfte der erblich bedingten Brust- und Eierstockkrebserkrankungen verantwortlich. Das Erkrankungsrisiko liegt für Brustkrebs zwischen 50 und 80% und für Eierstockkrebs zwischen 20 und 40%. Männliche Anlageträger von *BRCA*-Mutationen haben ebenfalls ein erhöhtes Tumorrisiko, insbesondere für Brust-, Prostata-, Pankreas-, Magen- und kolorektale Karzinome. Inzwischen wurden weitere Gene identifiziert, in denen Mutationen und/oder Varianten ebenfalls mit einem erhöhten Erkrankungsrisiko assoziiert sind.

Indikation für die Untersuchung

Für die Diagnostik, Therapie und Nachsorge des Mammakarzinoms soll eine Beratung und genetische Testung angeboten werden, wenn mindestens eines der folgenden Kriterien erfüllt ist:

- mindestens 3 Frauen aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Brustkrebs, unabhängig vom Alter,
- mindestens 2 Frauen davon eine jünger als 50 Jahre aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Brustkrebs,
- mindestens 2 Frauen aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Eierstockkrebs,
- mindestens eine Frau erkrankte an Brustkrebs und eine weitere Frau an Eierstockkrebs,
- mindestens eine Frau erkrankte an Brust- und Eierstockkrebs,
- mindestens eine Frau jünger als 36 Jahre erkrankte an Brustkrebs,
- mindestens eine Frau jünger als 50 Jahre erkrankte an bilateralem Brustkrebs,
- mindestens ein Mann erkrankte an Brustkrebs und eine Frau an Brust- oder Eierstockkrebs.

Material 1 ml EDTA-Blut

Methode Mutationsanalyse der Gene BRCA1 und BRCA2 mittels Next-Generation Sequencing und Deletions- bzw. Duplikationsdiagnostik mittels MLPA

Schriftliche Einwilligungserklärung gemäß GenDG erforderlich !

Bei molekulargenetische Voruntersuchungen bitte Befundkopie beilegen !

Bitte auf dem Einsendeschein angeben:

Indexfall Ja ☐ Nein ☐

Art der Untersuchung diagnostisch ☐ prädiktiv ☐