



Für alle, die bei Krebs mitreden wollen

www.mammamia-online.de

Die Krebsratgeber

Mamma Mia!



Komme ich aus einer Krebsfamilie?

Wissenswertes zu Genen und Vererbung

Vierte aktualisierte Auflage



Editorial

Gerne möchten wir diesen Ratgeber all denjenigen widmen, die vom Thema „Familiärer Brust- und Eierstockkrebs“ betroffen sind – ob Ratsuchende, Gen-Mutationsträger oder bereits Erkrankte. Genauso möchten wir ihn aber auch denjenigen widmen, die sich mit viel Engagement und Herzblut im Sinne der Betroffenen einsetzen, sei es als Patientenvertreter oder medizinische Experten.

September 2025

Liebe Leserin, lieber Leser!

Vor etwa 15 Jahren erschien unser erster Ratgeber zum familiären Brust- und Eierstockkrebs und hat sich seither als Standardwerk für Ratsuchende und Behandler etabliert. Nun liegt die vierte, aktualisierte Auflage vor mir und mir wird bewusst, wie schnell sich das Wissen um erbliche Krebserkrankungen entwickelt hat. Nicht nur, dass immer mehr Gene identifiziert werden, die mit Krebserkrankungen in Zusammenhang gebracht werden. Es wurden in der Zwischenzeit auch Medikamente zugelassen, die speziell dann gut wirken, wenn eine Genmutation vorliegt. Die Kriterien für eine genetische Testung wurden dem Wissenszuwachs angepasst. Heute können sich alle Frauen und Männer testen lassen, bei denen sich eine therapeutische Konsequenz ergeben könnte, und zwar unabhängig davon, ob eine familiäre Häufung von Krebserkrankungen vorliegt oder nicht. Leider wird diese Testung bei uns noch viel zu selten empfohlen. Das muss sich dringend ändern!

Häufigere Testung bedeutet aber auch, dass sich immer mehr Patientinnen und Patienten mit der Thematik „Gentestung – ja oder nein“ auseinandersetzen müssen. Die Vorteile liegen auf der Hand. Zum einen hat sie, wie oben erwähnt, einen therapeutischen Nutzen. Zum anderen hat sie einen prognostischen Nutzen, denn sie gibt Betroffenen einen Hinweis auf ihr weiteres Erkrankungsrisiko – und möglicherweise das ihrer Familie.

Eine genetische Testung ist aber auch mit zahlreichen Fragen behaftet: Will ich überhaupt wissen, wenn ich genetisch belastet bin? Was bedeutet das für mein weiteres Leben? Wie reagiert meine Familie? Ich denke, es ist menschlich, sich diese Fragen zu stellen. An dieser Stelle möchte ich Ihnen eine kleine Geschichte erzählen. Bei einem amerikanischen Kongress zu familiären Krebserkrankungen erzählte ein Vater, er fühle sich schuldig, weil er seiner Tochter eine BRCA-Mutation vererbt hatte. Die Tochter ergriff das Mikrofon und sagte: „Papa, Du redest immer nur über diese eine Mutation, die Du mir vererbt hast, nie aber über die vielen anderen, großartigen Gene, die ich von Dir habe“. Sie war dankbar, dass sie ihr Krebsrisiko durch prophylaktische Maßnahmen reduzieren konnte. Ich werde diesen Moment und die Stille im Raum nie vergessen. Für mich persönlich war

klar, dass ich mein genaues Risiko und das meiner Familie kennen möchte. Denn Nichtwissen kann sich im Nachhinein als verpasste Chance erweisen. Das wollte ich mir und uns ersparen.

Glücklicherweise gibt es sehr gute Beratungsstellen, die beim Sortieren der Fragen und Antworten behilflich sind. Erste Anlaufstelle ist sicherlich das BRCA-Netzwerk. In den Zentren des Konsortiums für familiären Brust- und Eierstockkrebs sowie ihren Kooperationspraxen werden Ratsuchende ebenfalls beraten, erhalten Handlungsempfehlungen und psychologische Unterstützung. Antworten auf viele Fragen gibt natürlich auch der Ratgeber, den Sie gerade in den Händen halten.

Nun wünsche ich Ihnen, dass Sie die Antworten finden, die Sie für eine Entscheidungsfindung benötigen. Denn wie auch immer Sie entscheiden – Sie sollten sicher sein, das Für und Wider sorgfältig gegeneinander abgewogen zu haben. Dann werden Sie überzeugt sein, die richtige Entscheidung getroffen zu haben.

Ich grüße Sie ganz herzlich!

Ihre Eva Schumacher-Wulf

Liebe Leserin, lieber Leser!

Wissen generierende Versorgung lebt von der wissenschaftlichen Neugierde, der Motivation, neue Erkenntnisse in klinische Handlungsempfehlungen zu translatieren und dieses Wissen im Rahmen einer vernetzten Versorgung in die Praxis umzusetzen, das heißt, den Patientinnen und Patienten in der Breite zugänglich zu machen. Genau das sind die Triebfedern des Deutschen Konsortiums Familiärer Brust- und Eierstockkrebs, das sich eine stete Verbesserung der Versorgung von Personen mit einem erhöhten Risiko für Brust- und/oder Eierstockkrebs zum Ziel gesetzt hat.

In der vorliegenden vierten Auflage des Mamma Mia! Ratgebers „Komme ich aus einer Krebsfamilie“ wird eindrucksvoll beleuchtet, wie sich dadurch die Versorgung seit der letzten Ausgabe in 2019 verbessert hat. Die Indikationsstellung für eine genetische Untersuchung konnte deutlich ausgeweitet werden. So kann eine genetische Untersuchung nun auch allen Männern mit Brustkrebs sowie allen Frauen mit dem sogenannten triple-negativen Brustkrebs vor dem 70. Lebensjahr angeboten werden.

Durch die Entdeckung neuer Risikogene konnte die Risikobestimmung deutlich verbessert werden. Hierzu waren umfangreiche begleitende wissenschaftliche Untersuchungen in internationalen Verbünden erforderlich. Darüber hinaus erlaubt die Erfassung nicht genetischer Risikofaktoren sowie hunderter Genvarianten, die einzeln nur ein geringes Gewicht haben, in der Zusammenschau nun eine deutlich genauere und individuelle Risikobestimmung. Dies ermöglicht es den Betroffenen, eine informierte Entscheidung über die in Frage kommenden Präventionsmaßnahmen zu treffen. Der Sorge der Ratsuchenden um ihre Anverwandten und insbesondere um mögliche Erkrankungsrisiken ihrer Kinder wird mit einer Überarbeitung des Kapitels zur Familie Rechnung getragen. Es soll bei der oft zunächst bestehenden Sprach- und Ratlosigkeit Unterstützung bieten.

Bei Vorliegen einer Hochrisikosituation ist es besonders wichtig, eine mögliche präventive Operation, das heißt, eine Brustdrüsen- oder auch Eierstock-/Eileiterentfernung von allen Seiten, also mit allen ihren Chancen und Risiken zu beleuchten, da diese Entscheidungen lebenslang Bestand haben müssen. Auf welche Aspekte



es hier ankommt, wird in mehreren Kapiteln zu den verschiedenen Beratungsschritten ausführlich dargestellt. Und letztlich gilt es, die für jede Ratsuchende beste Vorgehensweise zu finden, die nicht nur vom Risiko, sondern auch der spezifischen Lebenssituation und dem persönlichen Umgang mit Risiken abhängig ist. In einer guten Beratung sollten all diese Aspekte Beachtung finden und der Ratsuchenden eine eigenständige und informierte Entscheidung erlauben.

Präventive Operationen sind nicht die einzigen Optionen. Das intensivisierte Früherkennungs- und Nachsorgeprogramm wurde anhand umfassender Auswertungen angepasst und damit die Effektivität verbessert. Auch rückt die primäre Prävention mit den Möglichkeiten, durch einen gesunden Lebensstil selbst etwas zur Risikoreduzierung zu tun, in den Fokus und wird von den Betroffenen sehr gut angenommen.

Mit der noch neuen Substanzgruppe der PARP-Inhibitoren steht eine spezifische Therapie bei Vorliegen einer BRCA1- oder BRCA2-Mutation zu Verfügung. Die Indikationsstellungen für eine solche zielgerichtete Therapie konnten deutlich ausgeweitet werden. Mit der zunehmenden Inanspruchnahme der prophylaktischen Eierstock- und Eileiterentfernung sind auch die Frage zum Kinderwunsch und zur Hormonersatztherapie immer mehr in den Vordergrund gerückt und nehmen nun einen größeren Raum ein.

Zuletzt schauen wir in dieser Ausgabe über den Tellerrand und beleuchten weitere Tumorerkrankungen, die gehäuft erblich sind und mit Brust- und/oder Eierstockkrebs einhergehen können. Dies ist insbesondere der Gebärmutterkörperkrebs als typisches Symptom bei einer erblichen Darmkrebsbelastung sowie der männliche Prostatakrebs, der mit Mutationen in verschiedenen Brustkrebsgenen einhergehen kann.

Um die gewonnenen Erkenntnisse in die breite Versorgung zu übertragen hat sich das Netzwerk von Brustzentren, gynäkologischen Krebszentren und spezialisierten Zentren des Konsortiums bewährt, das einen schnellen Wissenstransfer dieser neuen Erkenntnisse von den universitären Zentren zu den behandelnden Krebszentren und damit eine hochkompetente und heimatortnahe Versorgung der Betroffenen gewährleistet. Besonders erwähnens-

wert ist dabei auch die kooperative Zusammenarbeit von Leistungserbringern und Kostenträgern, die in Verträgen zur Besonderen Versorgung den Aufbau dieser Netze erst ermöglichte.

Bei all dem kommt der hervorragenden Zusammenarbeit mit der Selbsthilfe eine herausragende Bedeutung zu. Mittlerweile leistet das BRCA Netzwerk, entstanden aus dem Kreis der in den spezialisierten Zentren betreuten Frauen und Männer, einen bedeutenden Beitrag zur Unterstützung der Betroffenen und verdeutlicht den Anspruch auf Mitsprache. Denn alle ärztliche Aufklärung kann das Gespräch mit anderen Betroffenen nicht ersetzen. Dieses überzeugende Engagement hat dazu geführt, dass das BRCA Netzwerk aktiv in den Gremien des deutschen Konsortiums mitwirkt und somit die Versorgung aus Sicht der Betroffenen mitgestaltet.

Es grüßt

Prof. Dr. Rita Schmutzler

03 Editorial

05 Vorwort

1. Einführung

12 Krebsfamilie – Was ist das?

Prof. Dr. Rita Schmutzler

16 Ist Krebs vererbbar?

Dr. Bernd Auber

20 Brust- und Eierstockkrebs:
Fokus Genetik

PD Dr. rer. nat. Eric Hahnen

2. Angebot und Ablauf

28 Aufklärung und Beratung

Prof. Dr. Dr. Judith Fischer

32 Ablauf der genetischen
Untersuchung

Prof. Dr. Susann Schweiger

36 Das Gendiagnostikgesetz

Rechtsanwalt Gerd Hauptmanns



Gendergerechte Sprache

Der besseren Lesbarkeit halber verwenden wir im Ratgeber bei den Berufsbezeichnungen in der Regel den generischen Plural. Da es sich bei der Mehrheit der Betroffenen um Frauen handelt, verwenden wir hier zumeist die weibliche Form. Selbstverständlich sind aber immer alle Menschen gemeint. Wir hoffen auf Ihr Verständnis!

3. Genetische Untersuchung: Das Ergebnis

40 Beratungsgespräch zur
Mitteilung des Genbefunds

Prof. Dr. Dorothee Speiser

44 Mögliche Ergebnisse der
genetischen Untersuchung

Prof. Dr. Monika Golas

50 Gesunde Ratsuchende: Wie hoch
ist das individuelle Krebsrisiko?

Prof. Dr. Kerstin Rhiem
Anja Tüchler
Dr. rer. nat. Lydia Bartsch

56 Erkrankte Ratsuchende:
Was bedeutet das Testergebnis für
mich und mein Erkrankungsrisiko?

Dr. Alma-Verena Müller-Rausch

4. Nach der Untersuchung: Gesunde Ratsuchende

60 Wenn Krebs in den Genen liegt –
Bedeutung für das Leben und
die Familie

Traudl Baumgartner
Anne Müller
Rosemarie Hoffmann

66 Handlungsoptionen bei
familiärem Krebsrisiko

Prof. Dr. Marion Kiechle
Dr. Katharina Pfeifer

72 Intensivierte Früherkennung

Prof. Dr. Ulrich Bick

76 Vorsorgliche Operation der Brust

Prof. Dr. Christine Solbach

80 Vorsorgliche Operation der Eierstöcke

Dr. Annika Krückel
Dr. Niklas Amman

5. Nach der Untersuchung: Brustkrebs im Frühstadium

84 Was bedeutet die Diagnose
für mich und meine Familie?

Dr. Gesine Faigle-Krehl

90 Intensivierte Nachsorge und
Früherkennung (iFNP)

PD Dr. Tanja Schläiß

92 Die gesunde Brust bei einseitiger
Brustkrebserkrankung: Erkrankungsrisiko und prophylaktische Operation

Prof. Dr. Christine Solbach

94 Prophylaktische Operation
der Eierstöcke und Eileiter

PD Dr. Tanja Schläiß

96 Therapieoptionen bei
familiärem Brustkrebs

Dr. Mirjam Schönfeld
Dr. Kristina Mohr
PD Dr. Anna Hester
Prof. Dr. Nadia Harbeck

100 Therapieoptionen für
erkrankte Betroffene

Dr. Angelina Fink
Prof. Dr. Wolfgang Janni
Dr. Elena Leinert
Dr. Stefan Lukac
Dr. Kerstin Pfister
Dr. Henning Schäffler
Dr. Kristina Veselinovic

6. Nach der Untersuchung: Fortgeschrittener Brustkrebs

104 Was die Diagnose bedeutet

Prof. Dr. Tanja Fehm
Dr. Bernadette Jäger
PD Dr. Natalia Krawczyk

110 Therapieoptionen bei einer Genmutation

Prof. Dr. Marcus Schmidt
Dr. Kathrin Stewen

7. Nach der Untersuchung: Eierstockkrebs

114 Was bedeutet die Diagnose für mich und meine Familie?

Prof. Dr. Pauline Wimberger

118 Therapieoptionen bei einer Genmutation

Prof. Dr. Bahriye Aktas

122 Intensivierte Brustkrebsfrüherkennung

Dr. Julia Koenigsdorf
Prof. Dr. Joachim Lotz

126 Prophylaktische Operation der Brust?

Dr. Joke Tio

8. Fertilität, Hormone und Kinderwunsch

130 BRCA-Mutation und Risiken für eine Erkrankung

Dr. Susanne Theis

136 Hormonelle Behandlung: Welche Risiken bestehen?

Prof. Dr. Olaf Ortmann
PD Dr. Karin Kast
Prof. Dr. Susanne Schüler-Toprak

9. Umgang in der Familie

144 Wie spreche ich mit wem darüber?

Prof. Dr. Tanja Zimmermann

148 Psychosoziale Aspekte: Wo erhalte ich Hilfe und Unterstützung?

Claudia Koch
Traudl Baumgartner
Rosemarie Hoffmann

10. Grundlagen der Genetik

150 Ausgewählte weitere Tumorsyndrome

Dr. Kristin Bosse
Dr. Christopher Schroeder

156 Darmkrebs

Dr. Robert Hüneburg
Katrin van Beekum

162 Gebärmutter Schleimhautkrebs: Welche Faktoren können die Entstehung begünstigen?

Dr. Nadine Kütting
Prof. Dr. Kerstin Rhiem

168 Prostatakrebs

Dr. Mykyta Kachanov
Dr. Bernd Auber
PD Dr. Alexander Volk

Anhang

172 Autorenverzeichnis

178 Referenzen

