

Häufigkeit von BRCA-Mutationen beim Mammakarzinom



Bei HR+/HER2- Mammakarzinomen ist die absolute Anzahl an BRCA-Mutationen höher als bei TNBC, da es insgesamt weniger PatientInnen mit TNBC gibt.¹

Bedeutung der BRCA-Testung für Frauen mit fortgeschrittenem Mammakarzinom



Die ESMO-Guidelines empfehlen die BRCA-Testung zum frühestmöglichen Zeitpunkt für PatientInnen mit HER2-negativem, fortgeschrittenem Mammakarzinom.²

TNBC = triple-negatives Mammakarzinom,
CT = Chemotherapie
PARPi = PARP-Inhibitor

Keimbahntestung

Mutationstypen nach dem Gentechnikgesetz³

genetische Analyse Typ	Erkrankt	Mutation	Therapien/ Prophylaxe	Beispiel
1	Ja	Somatisch (nur im Tumor)		Mammakarzinom Tumorgewebe Ovarialkarzinom Tumorgewebe
Einwilligung und Beratung im GTG nicht geregelt. Aufklärung durch den Arzt wie bei jeder anderen diagnostischen Untersuchung.				
2	Ja	Keimbahn (in jeder Körperzelle)		Mammakarzinom Blut Ovarialkarzinom Blut
Patientenaufklärung hinsichtlich Wesen und Tragweite durch Humangenetiker, FA für med. Genetik oder einen in der Indikation behandelnden FA. Schriftliches Einverständnis und Bestätigung, dass aufgeklärt und die Option zur Untersagung der Speicherung der Daten angesprochen wurde.				
3	Nein	Keimbahn	Ja	Erbliches Mammakarzinom Erbliches Ovarialkarzinom
4	Nein	Keimbahn	Nein	M. Huntington
Patientenaufklärung hinsichtlich Wesen und Tragweite durch Humangenetiker, FA für med. Genetik oder einen in der Indikation behandelnden FA. Schriftliches Einverständnis und Bestätigung, dass aufgeklärt und die Option zur Untersagung der Speicherung der Daten angesprochen wurde.				

Diagnostische genetische Untersuchung (genetische Analyse Typ 2; GTG)

Genetische Beratung/Aufklärung nach dem GTG*

Einwilligung: schriftliches Einverständnis

Diagnostik (üblicherweise Blut)

Befundmitteilung/genetische Beratung nach dem GTG*

* Die genetische Beratung/Aufklärung darf von einem in Humangenetik/medizinischer Genetik ausgebildeten Facharzt oder einem für das Indikationsgebiet zuständigen Facharzt durchgeführt werden

1. Gong Y et al. Sci Rep 2017; 7: 45411 2. Cardoso F et al. Ann Oncol 2018; 29(8): 1634-57 3. Österreichisches Gentechnikgesetz. <https://www.ris.bka.gv.at/GeltendeFassung.wxe?Abfrage=Bundesnormen&Gesetzesnummer=10010826>



Link zum Österreichischen Gentechnikgesetz