

Brustkrebs-Gen-Test: Ein Muss oder Unsinn?

Die vorbeugende Entfernung beider Brustdrüsen nach genetischer Testung der Schauspielerin Angelina Jolie hat in den Medien für Diskussionen gesorgt und auch wir vom Brustzentrum Thurgau haben mehrere Anfragen verunsicherter Frauen erhalten. War die vorbeugende Brustentfernung gerechtfertigt oder eine Überreaktion? Sollen an Brustkrebs erkrankte Frauen einen solchen Gen-Test durchführen oder nahe Verwandte einer an Brustkrebs erkrankten Frau?

Zwei Gene mit erhöhtem Risiko

Es gibt eine Vielzahl an Gen-Varianten, die zu einem erhöhten Brustkrebs-Risiko führen. Die weitaus grösste Zahl dieser Gen-Varianten führt zu einem mässig erhöhten Risiko, sodass die meisten Frauen mit dieser Genmutation nie Brustkrebs erleiden werden. Zum Glück gibt es nur zwei Gene, die bei Ausfall ihrer Funktion durch Mutation des Gens zu einem massiv erhöhten Risiko führen.

Das sind die Gene BRCA 1 und BRCA 2 mit einem 80fach erhöhten Risiko. Diese Gene kodieren Proteine, welche für die Reparatur der DNA zuständig sind. Ist das Gen durch Mutation beschädigt, funktionieren diese Proteine nicht mehr, sodass natürlicherweise vorkommende Fehler in der Verdoppelung der Erbsubstanz während der Zellteilung nicht repariert werden. Die daraus resultierenden Veränderungen der Erbsubstanz führen in der Summe zu unkontrolliertem Wachstum der Zellen und damit zu Krebs.

Risiko steigt ab 40 Jahren

Bei Funktionsverlust des BRCA 1 Gens durch Mutation steigt das Risiko, im Laufe seines Lebens an Brustkrebs zu erkranken, auf über 80% sowie an Eierstockkrebs zu erkranken auf über 40%. Trotz des massiv erhöhten Risikos für diese zwei Krebsarten steigt das Risiko für die Entartung aller anderen Organe wie Lunge oder Dickdarm nicht an. Somit hat eine Frau mit dieser Gen-Mutation nach Entfernung der Brustdrüsen und der Eierstöcke eine normale Lebenserwartung, was ein Spezialfall unter den genetischen und damit vererbten Krebsarten darstellt.

Zudem steigt das Risiko für die Entartung dieser zwei Organe bei den betroffenen Frauen erst ab 40 Jahren steil an, was auch erklärt, weshalb Familien mit diesem Gen-Defekt nicht im Laufe der Jahrtausende ausgestorben sind. Somit stellt die BRCA 1 oder 2 Mutation einen Sonderfall unter den vererbten Krebsgenen dar.

Genau einen solchen Gen-Defekt hatte Angelina Jolie, vererbt von ihrer Mutter. Zum Glück sind diese Vererbten Gen-Defekte selten. Weniger als 5% aller Frauen mit Brustkrebs haben eine BRCA Mutation. Deshalb ist es nachvollziehbar, dass sie sich zu dieser drastischen Massnahme, nämlich der Entfernung beider Brustdrüsen entschloss. Konsequenterweise müsste sie auch nach vierzig die Eierstöcke entfernen lassen, wobei dann die fehlenden Hormone ohne nachteilige Effekte medikamentös ersetzt werden können.

Überwachung genügt oft nicht

Natürlich kann sich eine Frau mit einer solchen Gen-Mutation für eine engmaschige Überwachung der Brüste und der Eierstöcke entscheiden, zum Beispiel durch halbjährliche Ultraschalluntersuchung und jährliche Mammographie oder MRI. Doch Überwachung schützt nicht vor der Entstehung des Krebses und baut darauf, dass der Krebs in einem heilbaren, frühen Stadium erkannt wird, was leider nicht immer

gelingt. Zudem ist das Risiko, dass sich bei dieser Gen-Mutation im verbleibenden Drüsengewebe nach brusterhaltender Operation wieder ein Krebs entwickelt, nach wie vor hoch.

Drastischen Krankheiten muss leider manchmal mit drastischen Massnahmen begegnet werden und es ist lobenswert, dass Angelina Jolie dies kommunizierte.

Für die Ärztesgesellschaft Thurgau:

PD Dr. med. Mathias Fehr
Leiter Brustzentrum Thurgau
Chefarzt Frauenklinik
Kantonsspital Frauenfeld