

Vorbereitung zur Genetischen Beratung wegen möglicher erblicher Belastung für Brustkrebs, Eierstockkrebs und/oder andere Tumoren *



Heinrich von Stephan Str. 5
79100 Freiburg
Telefon 0761 8964540
www.humangenetik-freiburg.de

Name der Ratsuchenden: _____ Geburtsdatum: _____ behandelnder Arzt: (1) _____

1. Ratsuchende und Geschwister / Kinder (2) _____

Version 2017-05-05

Vorkommen (bei Ratsuchender oder Geschwister oder Kinder)	Zahl	Wichtung	Ergebnis
eines Brustkrebses vor dem 36. Lebensjahr		3	
eines einseitigen Brustkrebses vor dem 51. Lebensjahr		2	
eines beidseitigen Brustkrebses, wobei der erste Brustkrebs vor dem 51. Lebensjahr aufgetreten ist		3	
eines einseitigen oder beidseitigen Brustkrebses nach dem 51. Lebensjahr		1	
eines Eierstockkrebses bei Angehöriger unabhängig vom Lebensalter		2	
eines Eierstockkrebses bei Ratsuchender unabhängig vom Lebensalter		3	
eines Brustkrebses bei Vater oder Brüdern oder Söhnen, bei jedem Erkrankungsalter		2	
eines Schilddrüsen-, Nierenkrebses, eines Melanoms, eines Sarkoms, eines Tumors des Magen-/Darmtrakts, des Gehirns nach dem 51. Lebensjahr		1	
eines Schilddrüsen-, Nierenkrebses, eines Melanoms, eines Sarkoms, eines Tumors des Magen-/Darmtrakts, des Gehirns, vor dem 51. Lebensjahr		2	
eines Schilddrüsen-, Nierenkrebses, eines Melanoms, eines Sarkoms, eines Tumors des Magen-/Darmtrakts, des Gehirns, vor dem 40. Lebensjahr		3	
SUMME 1			

2. Mütterliche Linie

Vorkommen (bei Mutter oder Angehörigen der mütterlichen Linie)	Zahl	Wichtung	Ergebnis
eines Brustkrebses vor dem 36. Lebensjahr		3	
eines einseitigen Brustkrebses vor dem 51. Lebensjahr		2	
eines beidseitigen Brustkrebses, wobei der erste Brustkrebs vor dem 51. Lebensjahr aufgetreten ist		3	
eines einseitigen oder beidseitigen Brustkrebses nach dem 51. Lebensjahr		1	
eines Eierstockkrebses unabhängig vom Lebensalter		2	
eines Brustkrebses bei einem männlichen Familienmitglied, bei jedem Erkrankungsalter		2	
eines Schilddrüsen-, Nierenkrebses, eines Melanoms, eines Sarkoms, eines Tumors des Magen-/Darmtrakts, des Gehirns nach dem 51. Lebensjahr		1	
eines Schilddrüsen-, Nierenkrebses, eines Melanoms, eines Sarkoms, eines Tumors des Magen-/Darmtrakts, des Gehirns, vor dem 51. Lebensjahr		2	
eines Schilddrüsen-, Nierenkrebses, eines Melanoms, eines Sarkoms, eines Tumors des Magen-/Darmtrakts, des Gehirns, vor dem 40. Lebensjahr		3	
SUMME 2			

3. Väterliche Linie

Vorkommen (bei Vater oder Angehörigen der väterlichen Linie)	Zahl	Wichtung	Ergebnis
eines Brustkrebses vor dem 36. Lebensjahr		3	
eines einseitigen Brustkrebses vor dem 51. Lebensjahr		2	
eines beidseitigen Brustkrebses, wobei der erste Brustkrebs vor dem 51. Lebensjahr aufgetreten ist		3	
eines einseitigen oder beidseitigen Brustkrebses nach dem 51. Lebensjahr		1	
eines Eierstockkrebses unabhängig vom Lebensalter		2	
eines Brustkrebses bei einem männlichen Familienmitglied, bei jedem Erkrankungsalter		2	
eines Schilddrüsen-, Nierenkrebses, eines Melanoms, eines Sarkoms, eines Tumors des Magen-/Darmtrakts, des Gehirns nach dem 51. Lebensjahr		1	
eines Schilddrüsen-, Nierenkrebses, eines Melanoms, eines Sarkoms, eines Tumors des Magen-/Darmtrakts, des Gehirns, vor dem 51. Lebensjahr		2	
eines Schilddrüsen-, Nierenkrebses, eines Melanoms, eines Sarkoms, eines Tumors des Magen-/Darmtrakts, des Gehirns, vor dem 40. Lebensjahr		3	
SUMME 3			

> Risiko - Score = SUMME 1 PLUS höchster Wert aus SUMME 2 ODER Summe 3 ergibt den Risiko-Score

Erläuterung:

Bei einer **genetischen Beratung** kann entschieden werden (1.) ob ein erhöhtes Krebsrisiko vorliegt und (2.) ob eine molekulargenetische Analyse (3.) welchen Genes (4.) welcher ratsuchenden Person angeboten werden sollte.

Eine **molekulargenetische Analyse** ist aufwendig und bedeutsam von den aus den möglichen Ergebnissen resultierenden Konsequenzen.

Beide - Beratung und Gentest - sollten daher **sorgfältig vorbereitet** werden.

Bei der Beurteilung, ob ein Verdacht für die Erblichkeit innerhalb einer Familie besteht, ist nicht nur die Anzahl, sondern auch und gerade das **Alter bei Erkrankung** wichtig. Allgemein gilt, je jünger das Erkrankungsalter ist, umso eher ist ein genetisch-erblicher Faktor verantwortlich.

Bitte also die Anzahl der Erkrankungsfälle **UND** das Erkrankungsalter berücksichtigen!

Das sogenannte **monogenisch** (durch ein Gen verursachte) Krebsrisiko wird in den allermeisten Fällen **geschlechtsunabhängig** vererbt. Daher ist es wichtig, die mütterliche **UND** die väterliche Linie zu berücksichtigen.

Bitte die Anzahl der in der Familie aufgetretenen Tumoren entsprechend den Vorgaben der Tabelle ermitteln, mit den Wichtungsziffern multiplizieren und in den Summenfeldern addieren.

Bitte nur die höchste Zahl entweder von **SUMME 2** oder **SUMME 3** mit der **SUMME 1** addieren. So ergibt sich der Risiko-Score.

Ist der **Risiko-Score gleich 3 oder höher**, ist eine genetische Beratung angezeigt.

* Bitte zu jedem Tumor den **Befund aus der Pathologie** vorlegen. Wenn immer möglich, sollte die molekulargenetische Analyse **zuerst** am Blut der innerhalb einer Familie **im jüngsten Alter erkrankten Person** durchgeführt werden. Findet sich eine sicher mit der Erkrankung einhergehende Mutation, können weitere (auch noch nicht erkrankte) Familienmitglieder (prädiktiv) untersucht werden. Die Bestimmungen des **GenDG** sind zu beachten! jochen.decker © bio.neo_humangenetik.freiburg