

BRCA1 (FANCS)

© Deutsches Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs

Konsensusempfehlungen Stand 2022

Gefördert durch:







Version 2017 Waha

Version 2020 Rhiem, Schmutzler

Amendment 2022 AG Klinische Konsequenzen



© Deutsches Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs

Konsensusempfehlungen Stand 2022

Gefördert durch:









BRCA1

Mutationsprävalenz	In Brust-/Eierstockkrebsfamilien des Deutschen Konsortiums mutiert in ca. 15% (Kast et al., 2016)
Tumorrisiken (MaCa, OvCa)	MaCa: hoch(Kuchenbaecker et al., 2017; Engel et al., 2020) OvCa: hoch(Kuchenbaecker et al., 2017
Lebenszeitrisiken (MaCa, OvCa)	MaCa: ca. 70% (überwiegend triple-negativ) (Kuchenbaecker et al., 2017; Engel et al., 2020) OvCa: ca. 45% (Kuchenbaecker et al., 2017)
Altersabhängige Risiken (MaCa, OvCa)	verfügbar (Kuchenbaecker et al., 2017)
Kontralaterales MaCa Risiko	verfügbar, Risiko ist abhängig vom Ersterkrankungsalter und Zeitraum nach Erstdiagnose ^(Engel C et al., 2020; Kuchenbaecker et al., 2017; Rhiem K et al., 2012; Gaeser et al., 2009)
Hinweise auf assoziierte Tumoren	Pankreaskarzinom: RR ca. 1-2(Moran et al., 2012; Thompson et al., 2002)
Phänotypische Auffälligkeiten	nein
Prädiktive Testung	ja
Entlastung	ja



© Deutsches Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs

Konsensusempfehlungen Stand 2022

Gefördert durch:









BRCA1

IFNP	im Rahmen von Studien (HerediCaRe des Deutschen Konsortiums), Hochrisikogruppe ^(Bick U et al., 2019)
RRBM	Option (Nippel-sparende Mastektomie als geeignete Methode diskutieren) (bei Z.n. OvCa unter Berücksichtigung von Prognose, Lebensalter und Zeitraum der Rezidivfreiheit)
RRCM	Option (Abwägung in Abh. von Alter bei Erstdiagnose, Familienanamnese bzgl. Mammakarzinomen; konkurrierenden Risiken wie Prognose von MaCa/OvCa/anderen Karzinomen, Komorbiditäten, Lebenserwartung)
RRSO	ab 35 Jahre als Option, ab 40 Jahre bzw. 5 Jahre vor jüngstem Ovarialkarzinom-Erkrankungsalter als Empfehlung ^(Kuchenbaecker et al., 2017)
HRT nach RRSO	Empfohlen für Frauen ohne Brustkrebserkrankung (bis 50J), niedrig dosiert, kombiniert (bei erhaltenem Uterus) (S3LL-Früherkennung, Diagnose, Therapie und Nachsorge des Mammakarzinoms, Version 4.3, 2020)
Spezifische Therapiekonsequenzen	Ggf. zielgerichtete Therapie mit PARPi; bei metastasiertem MaCa Platin- haltige Chemotherapie Taxan-haltiger Chemotherapie vorziehen. idR Lokaltherapie nach klinischem Befund, BET möglich
Weitere präventive Maßnahmen	Allgemeine KFU in der Regelversorgung (https://www.sozialgesetzbuchsgb.de/sgbv/25a.html ;https://www.g-ba.de/richtlinien/17/)



© Deutsches Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs

Konsensusempfehlungen Stand 2022

Gefördert durch:









BRCA1 (bei Männern)

Risiko (MaCa)	MaCa: minimal erhöht
Lebenszeitrisiko Männer (MaCa)	MaCa: ca. 1% (Tai YC et al. 2007)
Altersabhängige Risiken (MaCa)	verfügbar ^(Tai YC et al. 2007)
Kontralaterales MaCa Risiko	nicht erhöht ^(Tai YC et al. 2007)
Hinweise auf assoziierte Tumoren	Pankreaskarzinom: RR ca. 1-2(Moran et al., 2012; Thompson et al., 2002; Silvestri et al., 2020)
	Prostatakarzinom: <2 fach erhöht (bis 65 Jahre) (Ford D et al. 1994; Moran et al., 2012; Leongamornlert D et al., 2012; Silvestri et al., 2020)
Phänotypische Auffälligkeiten	nein
Prädiktive Testung	ja
Entlastung	ja
IFNP	keine Evidenz, Motivation zur verbesserten Selbstwahrnehmung der Brust
RRBM	nein
RRCM	nein
Spez. Therapiekonsequenzen	Ggf. zielgerichtete Therapie mit PARPi
Weitere präventive Maßnahmen	Allgemeine KFU in der Regelversorgung (https://www.sozialgesetzbuch-sgb.de/sgbv/25a.html ;https://www.g-ba.de/richtlinien/17/)