



Deutsches Konsortium
Familiärer Brust-
und Eierstockkrebs
Etabliert durch die Deutsche Krebshilfe

© Deutsches
Konsortium Familiärer
Brust- und
Eierstockkrebs

Konsensusempfehlungen
Stand 2022

Gefördert durch:



Bundesministerium
für Gesundheit



Bundesministerium
für Bildung
und Forschung



PTEN

Version 2017
Horvath, Ditsch

Version 2020
Siebers-Renelt, Ditsch, Horvath,

Amendment 2022
AG Klinische Konsequenzen



PTEN



Mutationsprävalenz	In Brust-/Eierstockkrebsfamilien mutiert in ca. 0.1% (Lerner-Ellis et al., 2015; LaDuca et al., 2020; Dt. Konsortium, unpublizierte Daten)
Tumorrisiken ♀ (MaCa, OvCa)	MaCa: hoch ^(Tan et al., 2012) OvCa: nicht erhöht ^(Bubien et al., 2013)
Lebenszeitrisiken (MaCa, OvCa)	MaCa: bis 85% ^(Tan et al., 2012, Tischkowitz et al., 2020) OvCa: nicht erhöht ^(Bubien et al., 2013)
Altersabhängige Risiken (MaCa)	verfügbar ^(Tan et al., 2012)
Kontralaterales MaCa Risiko	Verfügbar ^(Bubien et al., 2013, Ngeow et al., 2017)
Tumorrisiko ♂ (MaCa)	nicht erhöht (Bubien et al., 2013)
Hinweise auf assoziierte Tumoren bei Männern/Frauen	PTEN-Hamartoma-Tumor-Syndrom: SchilddrüsenCa: LZ bis 35%, NierenCa: LZ bis 35%, EndometriumCa: LZ bis 30%, KolorektalCa: LZ bis 10%, Melanom: LZ ca. 5% (Tan et al., 2012; Tischkowitz et al., 2020)
Phänotypische Auffälligkeiten	Makrocephalie, charakteristische Hautveränderungen Proteus-like Syndrom
Prädiktive Testung	Ja (in Einzelfällen auch im Kindesalter)
Entlastung	ja



PTEN

IFNP	im Rahmen von Studien (z.B. HerediCaRe des Deutschen Konsortiums), moderates Risiko-Screening ^(Bick U et al., 2019)
RRBM	Einzelfallentscheidung unter Berücksichtigung der Eigen- und Familienanamnese und konkurrierender Risiken
RRCM	Einzelfallentscheidung unter Berücksichtigung der Eigen- und Familienanamnese und konkurrierender Risiken
RRSO	idR nein
Spezifische Therapiekonsequenzen	derzeit keine (Studien z.B. zu mTOR-Inhibitoren) (Lima et al. 2019; Ngeow et al. 2019)
Weitere präventive Maßnahmen	Allgemeine KFU in der Regelversorgung (https://www.sozialgesetzbuch-sgb.de/sgbv/25a.html ; https://www.g-ba.de/richtlinien/17/) Bzgl. assoziierter Tumoren Einbindung in ein interdisziplinäres onkologisches Betreuungskonzept an qualifizierten Zentren zum Nutzenbeleg ^(Tischkowitz et al., 2020)

