



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

SMARCA4

© Deutsches
Konsortium Familiärer
Brust- und
Eierstockkrebs

Konsensusempfehlungen
Stand 2022

Gefördert durch:



Bundesministerium
für Gesundheit



Bundesministerium
für Bildung
und Forschung



Amendment 2022 AG Klinische Konsequenzen



SMARCA4



Mutationsprävalenz	Unzureichende Datenlage (bislang <500 Fälle publiziert) 0.9% in 208 OC Fällen mit ED < 41 Jahre (Zentrum Köln) Somatische Testung bei Wildtyp in der Keimbahn und klinisch/pathologischem V.a. SSCOHT* (43% gSMARCA4, 57% sSMARCA4) (Witkowski et al. 2014, 2016)
Tumorrisiken ♀ (MaCa, OvCa)	MaCa: bislang keine Assoziation bekannt OvCa: assoziiert mit SSCOHT (Tischkowitz et al., 2020),
Lebenszeitrisiken (MaCa, OvCa)	MaCa: nicht bekannt OvCa: assoziiert mit SSCOHT (Tischkowitz et al., 2020),
Altersabhängige Risiken (MaCa/OvCa)	MaCa: nicht bekannt OvCa: ED zwischen 9 Monaten und 56 Jahren
Kontralaterales MaCa Risiko	nicht bekannt
Tumorrisiko ♂ (MaCa)	nicht bekannt
Hinweise auf assoziierte Tumoren bei Männern/Frauen	derzeit unzureichende Datenlage
Phänotypische Auffälligkeiten	rhabdoid tumor (RT) predisposition syndrome 2 (Frühwald et al., 2021)
Prädiktive Testung	ja
Entlastung	ja bezüglich OvCa/SSCOHT; nein bezüglich MaCa (Angebot präventiver Maßnahmen richtet sich nach statistischem MaCa-Risiko)

*SSCOHT = small-cell carcinoma of the ovary hypercalcemic type



SMARCA4



IFNP	im Rahmen von Studien (HerediCaRe des Deutschen Konsortiums), moderate Risikogruppe ^(Bick U et al., 2019)
RRBM	nein
RRCM	nein
RRSO	Ja, optimaler Zeitpunkt der RRSO ist in interdisziplinärer Fallkonferenz in Abhängigkeit von Familienkonstellation zu diskutieren. ^(Podwika et al. 2021)
HRT nach RRSO	Empfohlen für Gesunde (bis 50J), niedrig dosiert, kombiniert (bei erhaltenem Uterus) (S3LL-Früherkennung, Diagnose, Therapie und Nachsorge des Mammakarzinoms, Version 4.4, 2021)
Spezifische Therapiekonsequenzen	idR nein Ggf. Studienteilnahme anbieten
Weitere präventive Maßnahmen	Allgemeine KFU in der Regelversorgung ^(https://www.sozialgesetzbuch-sgb.de/sgbv/25a.html ;https://www.g-ba.de/richtlinien/17/) Anbindung an das SCCOHT/SMARCA4 Konsortium und ggf. weitere Forschungsgruppe wie SIOPE Host Genome Working Group ^(Frühwald et al. 2021) Anbindung Selbsthilfe: BRCA-Netzwerk (www.brca-netzwerk.de)