

„Brustkrebsgene“

Wer geht wann und warum zum Gentest?

Die Fachärztin für Gynäkologie und Geburtshilfe mit dem Schwerpunkt Gynäkologische Endokrinologie und Reproduktionsmedizin Dr. med. Christine Nöldechen und die Fachärztin für Humanogenetik und ärztliche Psychotherapeutin Prof. Dr. med. Elisabeth Gödde diskutieren aus psychologischer Sicht persönliche Überlegungen ihrer Patientinnen und deren Familien.

Seit Angelina Jolie 2013 ihren Entscheidungsprozess zur prädiktiven (vorhersagenden) Gendiagnostik öffentlich gemacht hat, ist die Erbllichkeit von Krebsrisiken in der Gesellschaft angekommen. Insbesondere die durch einen auffälligen Genbefund („positiver Gentest“) ausgelösten Entscheidungszwänge werden lebhaft und kontrovers diskutiert. Nicht wenige Menschen, die vor der Frage: „Sind wir eine Krebsfamilie?“ stehen, möchten informiert sein, für sie soll „der Feind“ ein Gesicht haben. Haben ihre Ängste einen konkreten Inhalt – den auffäl-

ligen Genbefund – wollen sie sich mit ihm auseinandersetzen, aktiv werden. Da sich inzwischen der Wandel von der tradierten paternalistischen Grundhaltung von Ärzten (heute traut sich wohl kein Arzt mehr öffentlich zu fragen: „Welche Frau kommt für genetische Tests in Frage?“, wie es die Ärzte-Zeitung am 16. März 1999 zitierte) zur informierten Selbstbestimmung vollzogen hat, haben Risikopersonen nicht nur das Recht, sondern automatisch auch die Pflicht, Entscheidungen zu treffen.

Wissen als Grundlage zur Entscheidungsfindung

Bei diesem Prozess ist die primäre Aufgabe der Humangenetikerin Wissensvermittlung, die für die Ratsuchenden Grundlage zur Kompetenzentwicklung sein soll. Dies ist eine notwendige Voraussetzung für eine zukunftsfähige Entscheidungsfindung. Was so zielgerichtet klingt, ist eine vielfältige Aufgabe, die für jede Familie neu und somit

für alle Betroffenen eine neue Aufgabenstellung ist. Nach einer humangenetischen Beratung erst mal abzuwarten ist auch eine Entscheidung, und in der gegebenen Situation kann es für die Ratsuchenden unter Umständen richtig sein. Nicht jeder Frau, jeder Familie ist mit einer Genanalyse sofort oder überhaupt wirklich geholfen.

In der Praxis der Frauenärztin sind Frauen, bei denen die Diagnostik in Frage käme, eher zögerlich. Andererseits gibt es auch Patientinnen, die mit dem konkreten Wunsch nach der Durchführung einer Gendiagnostik in die Sprechstunde kommen und enttäuscht sind, wenn die Diagnostik für sie nicht in Frage kommt.

Den Entscheidungsprozess der Ratsuchenden zu begleiten und als behandelnde Ärztinnen und Ärzte, die üblicherweise leitliniengerecht medizinische Indikationen zu stellen haben, auszuhalten und die Entscheidung zu respektieren, ist auch für sie eine spezielle Aufgabe. Da es aber die Patientinnen und ihre Familien sind, die mit der Entscheidung weiterleben wollen und müssen, sollten Ärztinnen und Ärzte erst gar nicht versuchen, Entscheidungsprozesse zu beschleunigen oder zu beeinflussen.

Für wen kommen Gentests in Frage?

Das sind zum einen Menschen mit medizinischer Indikation zum diagnostischen oder prädiktiven Gentest, die von Ärztinnen und Ärzten oder Verwandten darauf aufmerksam gemacht oder geradezu aufgefordert werden. Zum anderen sind es Frauen mit persönlichem Interesse an ihrer Risikoabklärung. Dies kann eine diagnostische Genuntersuchung sein bei Frauen, die vor Jahren erkrankten, oder eine prädiktive Gendiagnostik bei nicht erkrankten Verwandten. Voraussetzung sowohl für die diagnostische als auch die prädiktive Gendiagnostik ist die Bereitschaft, sich vor der Untersuchung mit den sich aus einem



Dr. med. Christine Nöldechen und Prof. Dr. med. Elisabeth Gödde im Gespräch

pathologischen Befund ergebenden Konsequenzen auseinanderzusetzen, einen „Plan B“ zu haben. Wichtige Themen sind zum Beispiel:

- ⌘ „Wer unterstützt meine Entscheidung für den Gentest?“
- ⌘ „Wer hat die Informationen, die mir bei auffälligem Testergebnis nutzen können?“
- ⌘ „Wer begleitet mich?“
- ⌘ „Wie entscheide ich mich bezüglich prophylaktischer Operationen meiner Brüste und Eierstöcke?“
- ⌘ „Was wird aus meinem Kinderwunsch?“

Bei allem Bedürfnis nach Klarheit und dem Wunsch, vernünftige Entscheidungen zu fällen, kann auch Angst bei der Entscheidungsfindung eine bedeutende Rolle spielen. Angst kann sowohl der „Motor“ für den Wunsch nach der Durchführung eines Gentests sein als auch die „Bremse“. Wichtig ist die Begleitung des Entscheidungsprozesses

durch vertraute Personen und die Betreuung und Beratung durch Ärztinnen beziehungsweise Ärzte. Die psychosomatische Grundversorgung ist seit 1994 Bestandteil der Weiterbildung zur Fachärztin / zum Facharzt für Gynäkologie und Geburtshilfe, und psychotherapeutische Gespräche werden den Patientinnen angeboten. Bei sehr starken Angstgefühlen kann auch eine stützende Psychotherapie bei einer Psychotherapeutin beziehungsweise einem Psychotherapeuten hilfreich sein.

Wann ist der richtige Zeitpunkt für einen Gentest?

Frauen, die aktuell erkrankt sind und eine neoadjuvante Chemotherapie erhalten, werden mit der Entscheidung „Gentest“ konfrontiert, wenn bei ihnen eine medizinische Indikation besteht und sich aus einem pathologischen Befund Konsequenzen für die Operation ergeben könnten. Die Gendiagnostik in den Therapieplan einzufügen bedeutet, dass auf kognitiver Ebene Möglichkeiten abgewogen werden. Die individuelle Umsetzung ist allerdings ein ganzheitlicher Prozess, eine Entwicklung, die Zeit braucht. Daher entsteht für die

Genlabore immer wieder die Herausforderung, kurz vor der Operation ganz schnell („fast track“) eine Analyse durchzuführen, da die Patientin sich erst jetzt für den Test entschieden hat. Hier bewährt sich, wenn die Kommunikation innerhalb der Professionellen von der Betreuung in der Praxis bis hin zur Operation eingespielt ist!

Der richtige Zeitpunkt für einen Gentest ist, wenn die Betroffenen sagen können: „Ich möchte den Gentest jetzt machen lassen, weil ...“ und diese Entscheidung von ihren Vertrauten mitgetragen wird.

Für alle gilt, Informationen zu sammeln, die eigenen Argumente zu entwickeln, diese mit anderen zu diskutieren. Wer auch immer das ist, es sollten die richtigen Leute sein.

Der richtige Zeitpunkt für einen Gentest ist, wenn die Betroffenen sagen können: „Ich möchte den Gentest jetzt machen lassen, weil ...“

Neben der Kommunikation zwischen Beraterinnen und Ratsuchenden ist auch die Kommunikation zwischen betroffenen Entscheidern und ihren Vertrauten innerhalb der Familie wichtig. In der Regel wird die bewusste Entscheidung durch unbewusste Prozesse sowie durch Erinnerungen an geliebte Menschen wie die Großmutter oder die Lieblingstante, die viel zu früh an der Krebserkrankung verstorben sind, beeinflusst. Der Bedarf an Psychotherapie bei einzelnen Familienmitgliedern oder der Familie (systemische Therapie) sollte rechtzeitig erkannt und akzeptiert werden. Nicht nur die erkrankten Frauen leiden an der Ausnahmesituation. Speziell die Partner, denen jetzt „stark sein“ abverlangt wird, dürfen auch mal jammern und klagen!

Schwierig: Konflikte in der Familie

Wenn die Familie bereits bei der Krebsdiagnosestellung unterstützend und begleitend aktiv war und offen mit der genetisch bedingten Risikosituation umgegangen wird, kann dies den Zusammenhalt intensivieren aber auch zu Konflikten führen oder bereits unterschwellig bestehende Konflikte verstärken. Dies wird besonders dann

brisant, wenn Verwandte ersten Grades (zum Beispiel Mutter oder Schwester), von deren Befund die eigene Lebensperspektive abhängt, sich nicht testen lassen wollen.

Richtig schwierig wird es allerdings, wenn bereits ein Riss durch die Familie ging und Blutsverwandte den Kontakt miteinander abgebrochen haben oder aufgrund beispielsweise von Erbstreitigkeiten nur noch gerichtlich kommunizieren. Hier ist Geduld und Kreativität gefragt. Manches löst die Zeit, insbesondere wenn weiter entfernte Verwandte, die keine Risikopersonen sind, als Mediatoren aktiv werden. Doch gerade den Frauen, die Genträgerinnen sein könnten und die aktuell ohne Ausgangsbefund keine prädiktive Diagnostik durchführen lassen können, ist damit nicht geholfen. Hier stoßen alle diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten an ihre Grenzen.

Weitere Themen, die die Familien umtreiben, sind:

- ⌘ „Kann ich, wenn ich weiß, dass ich ein ‚Krebsgen‘ habe beziehungsweise wenn in unserer Familie ein ‚Krebsgen‘ ist, verantworten, Kinder – speziell Töchter – zu bekommen?“
- ⌘ „Wie sollen meine Kinder damit leben, dass wir eine ‚Krebsfamilie‘ sind?“
- ⌘ „Wie können wir mit ihnen darüber reden?“

Wenn die auffällige Gendiagnose noch ganz frisch ist, gilt es, sie in das eigene Leben, die Lebensplanung zu integrieren. Wichtig ist: Ich bleibe der Mensch, der ich bin. Ich bin nicht eine Mutation, ich habe eine Mutation. Wenn dieser Befund meine beziehungsweise unsere Lebensplanung über den Haufen wirft: Pläne sind kein festgeschriebenes Drehbuch für eine zukünftige Biografie! Pläne müssen flexibel sein und auf unseren veränderten Möglichkeiten aufbauen.

Sollen Kinder getestet werden?

Eine Frage, die immer wieder auftaucht und für die es auch keine Patentlösung gibt, ist: „Wann sollten die Kinder getestet werden?“ Eltern, speziell Mütter, die erkrankten, fühlen sich im Hinblick auf genetisch bedingte

Erkrankungsrisiken für die Zukunft ihrer Kinder verantwortlich. Da gilt es zunächst einmal, die elterliche Verantwortung für Kinder differenziert zu sehen. Sobald die Nabelschnur durchtrennt ist, geht die Verantwortung für das eigene Leben nach und nach und zumeist unbemerkt an die Kinder über. Für die Kinder ist das in der Regel selbstverständlich, für die Eltern nicht selten eine (manchmal auch schmerzliche) Überraschung. Dies offen – bei Zeiten auch mit den Kindern – zu thematisieren war immer schon Bestandteil auch der humangenetischen Beratung und stellt für die Eltern eine Entlastung dar.

Auch wenn die Mutationen in den Brustkrebsrisikogenen zumeist bei einer Frau in der Familie als erstes festgestellt wird: Männer sind ebenso häufig Anlageträger! Da ihr Risiko, an Brustkrebs zu erkranken, deutlich deutlich geringer ist als das der Frauen, ist das Bewusstsein für die Risikosituation der Männer mit „Brustkrebsgenen“ in der Bevölkerung noch nicht so präsent. Doch leisten hier insbesondere die Schwestern dieser Männer gute Arbeit – bis hin zur Aktivierung ihrer Schwägerinnen.

Prädiktiver Gentest: Was gilt es zu beachten?

Junge gesunde Frauen und Männer, die sich mit den Fragen „Prädiktiver Gentest – ja oder nein?“, „Jetzt oder später?“ beschäftigen, haben einen schwierigen Schritt schon geschafft: Sie haben erkannt, dass sie vor einer speziellen Aufgabe stehen. Da – je nach

Ich bleibe der Mensch, der ich bin.

Ich bin nicht eine Mutation,

ich habe eine Mutation.

Verwandtschaftsgrad – die Wahrscheinlichkeit der Anlageträgerschaft und damit ein mögliches eigenes Erkrankungsrisiko hoch ist, müssen die sich aus einem auffälligen Befund ergebenden Konsequenzen sorgfältig geprüft werden, bevor ein Gentest durchgeführt wird. „Mal eben schauen, ob alles in Ordnung ist“, geht nicht! Insbesondere überlegt werden sollten:

- ⌘ Die konkreten Erkrankungsrisiken
- ⌘ Die Möglichkeiten beziehungsweise Notwendigkeiten der weiteren ärztlichen und medizinischen Versorgung wie Früherkennungsmaßnahmen und prophylaktische Eingriffe

- ⌘ Die eigene Lebensplanung speziell im Hinblick auf Partnerschaft und Familie (n)gründung) sowie berufliche Entwicklungen

Die Entscheidung für den prädiktiven Gentest darf sich nicht wie die Anfrage an ein Orakel oder die Erwartung eines Schiedspruchs anfühlen, sondern eher wie eine Richtungsweisung auf dem Weg zur individuellen Lebensperspektive. Diese beinhaltet den Erhalt der sozialen Akzeptanz und der persönlichen Bindungen sowie die eigene Lebenszufriedenheit. Voraussetzungen für eine fundierte Entscheidungsfindung sind zum Beispiel:

- ⌘ Eine vertrauensvolle Begleitung durch (nicht blutsverwandte) Familienangehörige
- ⌘ Vorbilder aus der Familien oder dem Freundeskreis
- ⌘ Die Bereitschaft zur Akzeptanz der eigenen Natur und des Nicht-Verantwortlichseins für die eigenen Gene

Dass ein Mensch im Prozess der Entscheidungsfindung leidet, sich im Kreis dreht beziehungsweise auf der Stelle tritt und auch mal für Sachargumente nicht zugänglich ist, bedeutet nicht, dass er weniger bei Verstand ist und eine Handlungswei-



sung braucht. Die Entscheidung „für oder gegen Gentest“ ist ein Reifungsprozess, der der Solidarität, nicht des Mitleids des sozialen Umfelds bedarf. Die Identifizierung als „Risikoperson“ darf nicht zu einer Stigmatisierung oder gar Traumatisierung führen. Schlussendlich bleiben die Betroffenen doch das, was sie immer schon waren: respektierte und geliebte Mitglieder ihrer Familie und der Gesellschaft. Gleiches gilt auch für die Familienmitglieder, die sich (vielleicht noch) nicht für einen Gentest entscheiden – auch sie haben ihre guten Gründe. Konträre Lebenseinstellungen sind nicht als sich feindlich bekämpfende Mächte anzusehen. Sie sind eher Pole, zwischen denen gemeinschaftliches Leben stattfindet und sich entwickeln kann.

Brustkrebs und Kinderwunsch

Wenn Frauen, die an Brustkrebs erkranken, sich (weitere) Kinder wünschen, so können sie prinzipiell nach der Erkrankung schwanger werden, es ist aber meist schwieriger. Gründe dafür sind ihr Alter, Stress aber auch die vorangegangenen Therapien, speziell Chemotherapien. Diese beeinträchtigen auch die Funktion der Eierstöcke, sodass die Menstruation ausbleibt. Wenn diese auch nach Beendigung der Therapie ausbleibt, ist in der Regel keine Schwangerschaft mehr möglich. Daher sollte vor Beginn einer Chemotherapie überlegt werden, ob unbefruchtete oder befruchtete Eizellen oder operativ gewonnenes Eierstockgewebe eingefroren werden. Nach Abschluss der Therapie kann dann die für die Patientin beziehungsweise das Paar passende Kinderwunschbehandlung geplant werden. Besteht keine Möglichkeit mehr, mit eigenen Eizellen eine künstliche Befruchtung durchzuführen, so könnte auch eine Embryonenspende in Erwägung gezogen werden, eine Möglichkeit, die es seit 2013 in Deutschland gibt. Es werden Embryonen, die während einer Kinderwunschbehandlung eines anderen Paares entstanden sind, und die der Kinderwunschpatientin anschließend nicht eingesetzt wurden, weil sich beispielsweise der Kinderwunsch schon erfüllt hat, vermittelt. Diese Vermittlung verläuft nicht

„Mal eben schauen, ob alles in Ordnung ist“, geht nicht!

kommerziell. Für die Brustkrebspatientin, die eine pathogene Mutation hat, und ihren Partner könnte sich dadurch nicht nur der Kinderwunsch erfüllen. Das Paar kann auch sicher sein, dass die eigene Mutation nicht weitergegeben wird.

Da inzwischen neben den beiden Hochrisikogenen BRCA1 und BRCA2 noch weitere Risikogene identifiziert wurden, die, wenn sie Mutationen aufweisen, für unterschiedliche Tumoren ein erhöhtes Erkrankungsrisiko bedeuten, können Familienkrankengeschichten ganz verschieden sein. Da wird die Erhebung und Bewertung der Familienanamnese schnell auch mal zur Detektivarbeit! 

Autorinnen

Dr. Christine Nöldechen
Fachärztin für Gynäkologie und Geburtshilfe mit dem Schwerpunkt Gynäkologische Endokrinologie und Reproduktionsmedizin



Prof. Dr. Elisabeth Gödde
Fachärztin für Humangenetik und ärztliche Psychotherapeutin



Kontakt

Prof. Dr. Elisabeth Gödde
Fachärztin für Humangenetik, ärztliche Psychotherapeutin (tieferpsychologisch fundiert)
klinische Hypnotherapeutin (DGH)
Palliative Grundversorgung
Springstraße 11, 45659 Recklinghausen
E-Mail:
kontakt@ihre-psychotherapeutin.com
www.ihre-psychotherapeutin.com

Antihormon- oder Chemo-/Strahlentherapien begleiten

Verträglichkeit verbessern

Wirksamer Immun- und Zellschutz



Kleine, besonders gut schluckbare Tabletten

Equinovo®
50 Tabletten
(PZN 8820547)
150 Tabletten
(PZN 8820553)

Einmalgabe:
1x2
Tabletten
täglich

Equizym® MCA
100 Tabletten
(PZN 6640019)
300 Tabletten
(PZN 7118928)

Mehrfachgabe über den Tag verteilt:
4x1 oder 2x2
Tabletten

Equizym® MCA / Equinovo® – Immun- und Zellschutz für eine gesunde Schleimhaut- und Stoffwechselfunktion. Equizym® MCA / Equinovo® ist eine Spezialkombination mit Selen, Biotin, pflanzlichen Enzymen und Linsenlektin. Das Produkt ist nicht zur Behandlung, Heilung und Vorbeugung von Krankheiten bestimmt, es dient allein dem Ausgleich eines erhöhten Bedarfs an Spurenelementen und Mikronährstoffen und soll damit die Erhaltung der Gesundheit und des Wohlbefindens unterstützen.

Vertrieb: Kyberg Pharma Vertriebs-GmbH, Keltnering 8, 82041 Oberhaching