

Neue Erkenntnisse zu familiärem Brust- und Eierstockkrebs

Brustkrebs tritt in den meisten Fällen sporadisch auf, kann aber auch erblich bedingt sein. Dann beruht er auf einer Veränderung bestimmter Gene. Derzeit sind für die genetische Diagnostik 13 Risikogene etabliert. Ein Team unter Leitung der MHH und der Universität Augsburg hat nun weitere Gene und Genvarianten identifiziert, die mit dem vermehrten Auftreten von Brustkrebs in Verbindung stehen. Ein solcher Nachweis ermöglicht Zugang zu Früherkennung, Risikoreduktion und Therapie.

Brustkrebs ist die häufigste Krebserkrankung bei Frauen in Deutschland: Etwa jede achte Frau erkrankt im Laufe ihres Lebens daran. In rund fünf bis zehn Prozent der Fälle liegt eine erbliche Veranlagung zugrunde. Für die genetische Diagnostik sind derzeit 13 Risikogene etabliert, darunter die Gene BRCA1 und BRCA2. Ihre Veränderungen (Mutationen) sind mit einem deutlich erhöhten Brustkrebsrisiko verbunden.

Nun hat ein Forschungsteam um Prof. Dr. Doris Steinemann vom Institut für Humangenetik der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH) und Prof. Dr. Monika Golas vom Institut für Humangenetik der Universität Augsburg und dem Universitätsklinikum Augsburg weitere Gene und Genvarianten identifiziert, die mit dem vermehrten Auftreten von Brustkrebs in Verbindung stehen. Die Deutsche Forschungsgemeinschaft (DFG) förderte diese Studie, deren Ergebnisse im Fachjournal „npj Breast Cancer“ veröffentlicht wurden. Erstautor ist Dr. Bernardus Aldrige Allister, ehemals MHH-Institut für Humangenetik.

Neue Kandidatengene für Krebs

Personen, in deren Familie mehrere Angehörige an Brust- oder Eierstockkrebs erkrankt sind oder bei denen Brustkrebs in jungem Alter beziehungsweise beidseitig aufgetreten ist, haben ein erhöhtes Krebsrisiko. Sie können eine genetische Beratung und Untersuchung in Anspruch nehmen. Bei der Untersuchung werden die Hochrisikogene BRCA1 und BRCA2 sowie elf weitere Risikogene auf krankheitsrelevante Varianten geprüft. Eine eindeutige genetische Ursache kann bei etwa 20 Prozent der Ratsuchenden identifiziert werden. Dies ermöglicht ihnen den Zugang zu individuell abgestimmten Angeboten der Früherkennung, Risikoreduktion und Therapie. Bei den anderen Personen bleibt die Ursache zunächst ungeklärt.

Das Forschungsteam um Professorin Steinemann und Professorin Golas hat nun in Blutproben von 134 Personen mit Brust- oder Eierstockkrebs beziehungsweise Brust- und Eierstockkrebs die Gesamtheit aller Gene und die Genaktivität analysiert. Bei allen Personen hatte die routinemäßige Untersuchung der 13 bekannten Krebsrisikogene zuvor keine genetische Ursache für die Krebserkrankungen ergeben. „Unsere Ergebnisse weisen auf die Bedeutung von weiteren Genen hin, die eine zentrale Rolle in der DNA-Reparatur und Genomstabilität spielen und die somit neue Kandidatengene sind für Familien mit Verdacht auf erblich bedingten Brust- und Eierstockkrebs“, sagt Professorin Steinemann.

Zentren für familiären Brust- und Eierstockkrebs helfen

Unter den Kandidatengenen fanden sich auch Gene, die bisher vor allem mit seltenen Erkrankungen in Verbindung gebracht wurden. Bei diesen Erkrankungen müssen in der Regel beide Genkopien

verändert sein, also die mütterliche und die väterliche, damit die Erkrankung auftritt. Die Ergebnisse der Studie legen nahe, dass Veränderungen in nur einer Genkopie mancher dieser Gene auch die Anfälligkeit für Brust- und Eierstockkrebs erhöhen könnte.

„Mit zunehmender Zahl der Genomsequenzierungen wird es möglich sein, die Bedeutung seltener Genvarianten besser abzuschätzen – auch über den Einschluss in genomDE, dem Modellvorhaben zur umfassenden Diagnostik und personalisierten Therapiefindung bei seltenen und onkologischen Erkrankungen“, sagt Professorin Golas.

Frauen und Männer, in deren Familien gehäuft Brust- und/oder Eierstockkrebs auftritt, sowie Betroffene, die selbst jung an Brust- oder Eierstockkrebs erkrankt sind, finden Hilfe in den Zentren für familiären Brust- und Eierstockkrebs und deren Kooperationspartnern, wie dem Zentrum für familiären Brust- und Eierstockkrebs der MHH.

Originalpublikation:

Die Originalpublikation “Multi-omics analysis in suspected hereditary breast and ovarian cancer cases reveals novel candidate susceptibility factors” finden Sie unter: <https://www.nature.com/articles/s41523-026-01003-1>