

Hereditärer Krebs - Mamma- und Kolonkarzinom - und gesundheitspolitische Auswirkungen TU Wien, 27. Juni 2002

Dr.med. Susanna Jonas
Institut für Technikfolgen-
Abschätzung (ITA)
Österreichische Akademie der
Wissenschaften

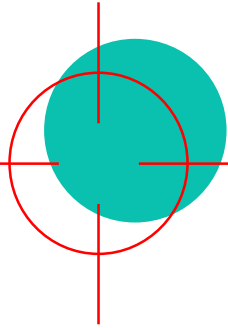
A-1030 Wien, Strohgasse 45/3
Tel.: +43-1-7102510-6586
Fax: +43-1-7109883
mail to: sjonas@oeaw.ac.at
<http://www.oeaw.ac.at/ita>



INSTITUT FÜR TECHNIKFOLGEN-ABSCHÄTZUNG

ÖSTERREICHISCHE AKADEMIE DER WISSENSCHAFTEN





Prädiktive humangenetische Diagnostik

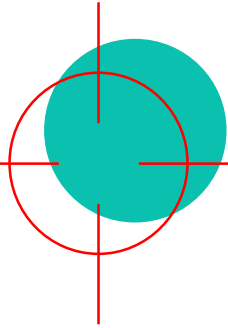
bei hereditärem Mamma- und
Kolorektalkarzinom

S. Jonas, C. Wild, C. Schamberger

Dr.med. Susanna Jonas
Institut für Technikfolgen-
Abschätzung (ITA)
Österreichische Akademie der
Wissenschaften

A-1030 Wien, Strohgasse 45/3
Tel.: +43-1-7102510-6586
Fax: +43-1-7109883
mail to: sjonas@oeaw.ac.at
<http://www.oeaw.ac.at/ita>

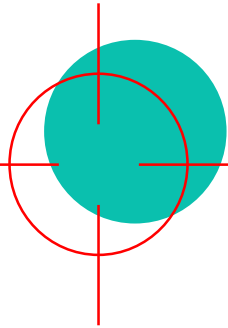




Mamma- und Kolorektalkarzinom

- **Häufigkeit:** je ~5000/Jahr in Ö, ~5-10% vererbt
- autosomal-dominant vererbt
- **Familienanamnese:** häufig, früher Beginn
- **Genotyp/Phänotyp**
- **Penetranz/Expressivität:** Protein, Funktion, Interaktion, andere Mutationen, alternierende Wege, Umgebung

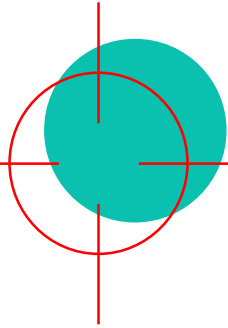




Mammakarzinom

- **~400 Frauen** in Ö/Jahr
- frühes Erkrankungsalter, beidseitige Manifestation, assoziierte Tumore
- **BRCA 1/2**
- **Lebenszeitrisiko** ~80% , für Ovarialkarzinom 50-60%

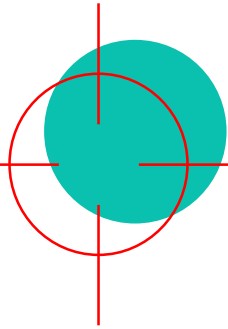




Kolorektalkarzinom

- **HNPCC** (hereditäres nicht-polypöses kolorektales Karzinom): 5%, Erkrankungsrisiko ~80%, Familienanamnese/Amsterdamkriterien, Mutationsidentifizierung, Überlebensvorteil
- **FAP** (familiäre adenomatöse Polyposis): 1%, Erkrankungsrisiko ~90%, Polypen, APC-Gen, Geno-/Phänotyp, Teenageralter

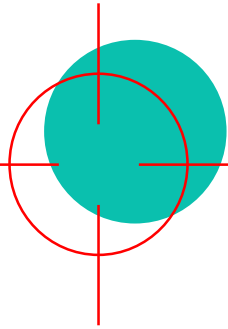




Organisation

- **genetische Testung:** zentral im AKH Wien
- **Beratung:** zentral/dezentral, freiwillig, Identifikation, Befundinterpretation, vor/nach, nondirektiv, informierte Entscheidung
- **D, NL, CH, Ö:** Gesetz, Versicherungen, Beratungsteam, Zentren, Einschlusskriterien

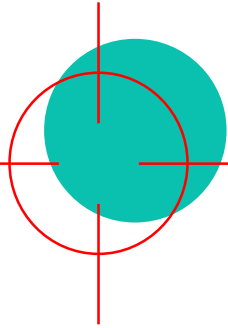




Testmethoden I

- **prädiktive Diagnostik**
- **Mutationsträger +/-**
- **biochemische/molekulargenetische Tests**
- **Sequenzanalyse**
- **PTT** (protein truncated test)
- **MSI** (Mikrosatteliteninstabilität)
- **DHPLC** (denatured high performance liquid chromatography)

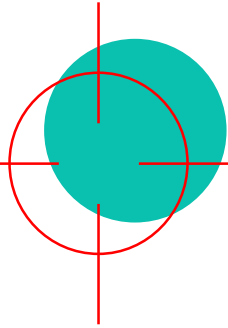




Testmethoden II

- **keine konkreten Aussage zu:** ob, wann, wie schwer
- **Nutzen:** Erkrankung, Vorbeugung, Früherkennung, Therapie, Kosten
- **Problembereiche:** labortechnische Sicherheit, Schlussfolgerungen, Beratung
- **Patente:** Gene, Testmethoden
- **zukünftige Entwicklungen:** microchips, Mutationen/Erkrankung



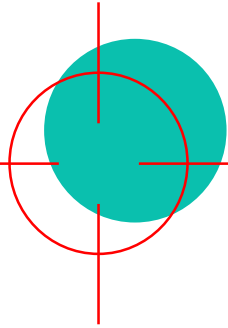


Konsequenzen

Mutationsträger +/-

- **Früherkennungs-
untersuchungen:**
 - Mammographie,
Sonographie
 - Kolonoskopien
- **prophylaktische
Interventionen:**
 - Mast- und Ovaryektomie
 - Kolektomie
 - Chemoprävention

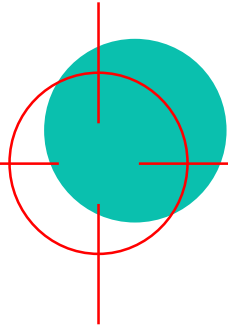




„Magie“ der Datenpräsentation

- **Identifiziert** ein positiver Test eine Risikoperson? Wie hoch ist das **Risiko**?
- **Folgerungen**: wahrscheinlichkeitstheoretisch
- **Datenwahrnehmung**: subjektive Wahrscheinlichkeit
- **z.B. Mastektomie**: 90% Risikoreduktion / NNT (number needed to treat) 6 (25), Modell: +Ovarektomie +7,6 a

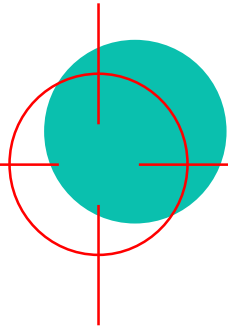




„Public Health“-Aspekte/ Reflexionen

- **Bedarfsausweitung**
- **Paradigmenwechsel**
- **Prävention/Früherkennung**
- **Regulierungen und Strukturen**
- **Wissensaufbereitung**
- **Prioritätensetzung**





Kostenstellen

- **genetische Beratung**
- **Laboranalyse**
- **Früherkennungsprogramm**
- **Operationen**
- **psychosoziale Betreuung**

- **Vorsicht!: Entkoppelung**

