

Willkommen zum 1. Workshop für Familien mit genetischer Veranlagung zu Krebs

Maria C. Katapodi, RN, PhD, FAAN

Professorin für Pflegewissenschaften, Universität Basel, Schweiz

CASCADE Consortium

Center Paul Klee, Bern

17.05.2025

Danksagungen



Cancer Predisposition
Cascade Genetic Screening
in Switzerland



FONDS NATIONAL SUISSE
SCHWEIZERISCHER NATIONALFONDS
FONDO NAZIONALE SVIZZERO
SWISS NATIONAL SCIENCE FOUNDATION



krebsliga

krebsforschung schweiz
recherche suisse contre le cancer
ricerca svizzera contro il cancro
swiss cancer research



Universität
Basel

University of Applied Sciences and Arts
of Southern Switzerland

SUPSI

Departement
Klinische Forschung

Danke!



Hôpital du Valais
Spital Wallis



UNIVERSITÄTSSPITAL BERN
HÔPITAL UNIVERSITAIRE DE BERNE



WE BRING PROGRESS TO CANCER CARE



SELBSTHILFEZÜRICH



Zeit	Thema	Wer
10:00 – 10:25	Öffnung der Registrierung	
10:30 – 11:30	Plenarsitzung: Was wir wissen <ul style="list-style-type: none"> Begrüssung Überwachung von erblichem Brust- und Eierstockkrebs sowie Lynch-Syndrom im Laufe des Lebens Kommunikation und Entscheidungsfindung 	Prof. Dr. Maria Katapodi, Universität Basel [EN] Dr. phil. Ursula Ganz-Blättler, SAKK Patientenvertreterin [DE] Prof. Dr. Pierre Olivier Chappuis, HUG und Kantonsspital Valais [FR] Prof. Dr. Maria Caiata-Zufferey, SUPSI [IT]
11:30 - 11:50	Kaffeepause und Networking	
11:50 - 12:30	Plenarsitzung: Neue Horizonte <ul style="list-style-type: none"> Immuntherapie und Anwendungen bei erblichem Brust- und Eierstockkrebs sowie Lynch-Syndrom Unterstützung durch digitale Technologie und verantwortungsvolle Nutzung von Daten 	Dr. Benjamin Thiele, Universitätsspital Basel [DE] Herr Michael Rubertus, SemiColon Patientenvertreter [DE] Prof. Dr. Maria Katapodi und Prof. Dr. Heiko Schuldt, Universität Basel und Responsible Digital Society Network [EN und DE]
12:30 – 13:30	Mittagessen und Networking	
13:30 – 14:30	Diskussionen in kleinen Gruppen: Tauschen Sie Ihre Erfahrungen und Bedürfnisse aus. Vorgeschlagene Themen für die Diskussion <ul style="list-style-type: none"> Nachsorge, Krebsüberwachung Unterstützungssysteme für asymptomatische Trägerinnen und Trägersowie risikomindernde Operationen Die Rolle des ärztlichen Personales in der Kommunikation mit der Familie Informationen über neue Therapeutika Anregungen für künftige Forschung/ sonstiges 	Dr. Bettina Zimmermann [DE] Dr. Andrea Kaiser-Grolimund [DE] Frau Lisa Schiess [DE] Frau Muriel Fluri [DE] Prof. Dr. Monica Aceti [FR] Frau Arianna Bonfanti [FR] Prof. Dr. Maria Caiata-Zufferey [FR] Prof. Dr. Carla Pedrazzani [IT]
14:30 – 15:15	Plenarsitzung <ul style="list-style-type: none"> Bericht aus den Kleingruppendiskussionen/ Moderatorinnen und Moderatoren Diskussion über ungedeckte Bedürfnisse und zukünftige Richtungen 	Moderation [EN]
15:15 – 15:30	Plenarsitzung (BRCA Patientenvertreterin, ElleHELP, Rising Tide) <ul style="list-style-type: none"> Patientenvertretung in der Forschung - Bedarf und Möglichkeiten Die Stimme der Selbsthilfegruppen 	Frau Damaris Furler, BRCA-FRAUENGRUPPE [DE] Frau Monika Zumbühl, ElleHELP [DE] Dr. Zoraide Granchi, Rising Tide [IT]
15:30 – 15:45	Kaffeepause und Networking	
15:45 – 16:30	Geführter Ausstellungsrundgang im Zentrum Paul Klee	[DE, FR, IT, EN]
16:30 – 17:00	Apero und Ende des Workshops	

EINE VERPASSTE GELEGENHEIT

TAUSENDE VON FAMILIEN IN DER SCHWEIZ UND WELTWEIT VERPASSEN WICHTIGE ERKENNTNISSE AUS DER GENETIK



JÄHRLICHE KREBSFÄLLE



> 53,000

EINZELPERSONEN

IN DER CH IN 2025



> 2 MILLION

EINZELPERSONEN

IN DER EU

HERAUSFORDERUNG



die in Frage kommenden Personen erhalten eine genetische Untersuchung



Träger haben keine angemessene Nachsorge und Überwachung

KONSEQUENZ

Betonung auf Behandlung und nicht auf Prävention

Vermeidbare Gesundheitsrisiken

Höhere Ausgaben für das Gesundheitswesen

HEREDITÄRES BRUST- UND EIERSTOCKKREBS SYNDROM; LYNCH-SYNDROM

JÜNGERES ALTER BEI DER DIAGNOSE SCHNELL WACHSENDE TUMOREN

Hereditäres Brust- und Eierstockkrebs-Syndrom

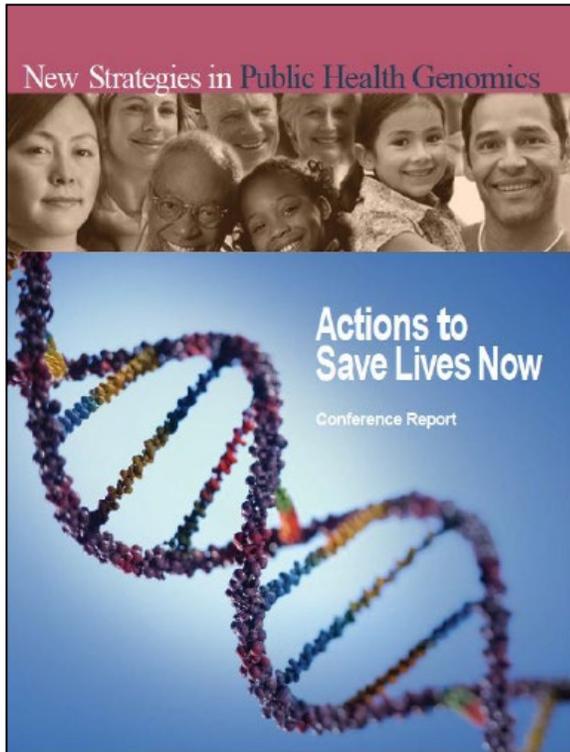


Lynch-Syndrom

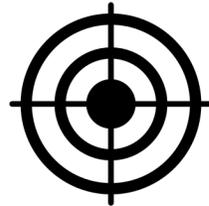


EINE VERPASSTE CHANCE FÜR DIE KREBSPRÄVENTION UND -BEKÄMPFUNG

KREBSERKRANKUNGEN DURCH HBOC UND LYNCH-SYNDROM KÖNNEN VERHINDERT WERDEN



Monogen & identifizierbar



Personen mit hohem Krebsrisiko
Anleitung zur Behandlung



Prävention und risikomindernde Optionen



Bekanntes Risiko die pathogene Variante (VP) bei biologischen Verwandten zu tragen

Centers Disease Control & Prevention (CDC)

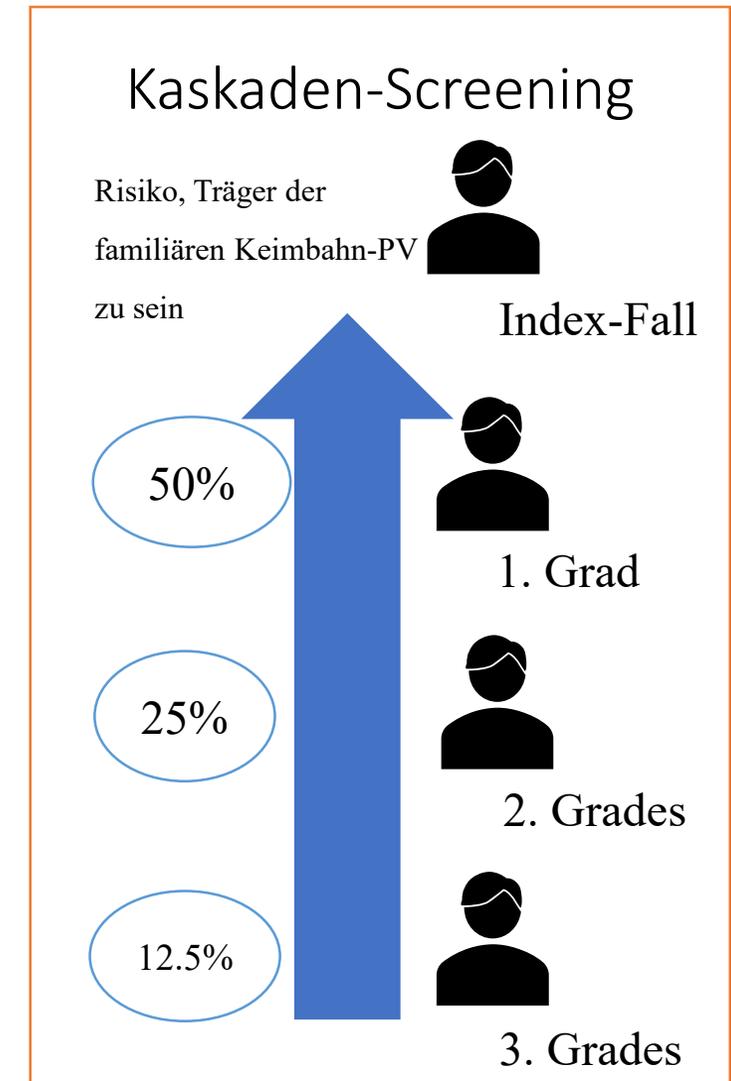
KHOURY MJ, EVANS JP. JAMA. 2015

EINE VERPASSTE GELEGENHEIT ZUR VERBESSERUNG DER GESUNDHEITSDIENSTE UND DER ÖFFENTLICHEN GESUNDHEIT

ÜBERWACHUNG UND GENETISCHES KASKADEN-SCREENING

- ✓ Überwachung der Krebsüberwachung von Trägern
 - ✓ Genetisches Kaskaden-Screening für biologische Verwandte
 - ✓ ersten, zweiten und dritten Grades
 - ✓ Risikomanagement 25-30 Jahre
 - ✓ Ausschluss von Nicht-Trägern von Früherkennung und Prävention
- ✓ Angemessene Quantität und Koordination der Krebsversorgung sicherstellen

Schweizer Analysen zeigen, dass bei erblichen Krebsyndromen Vorbeugung besser ist als Behandlung



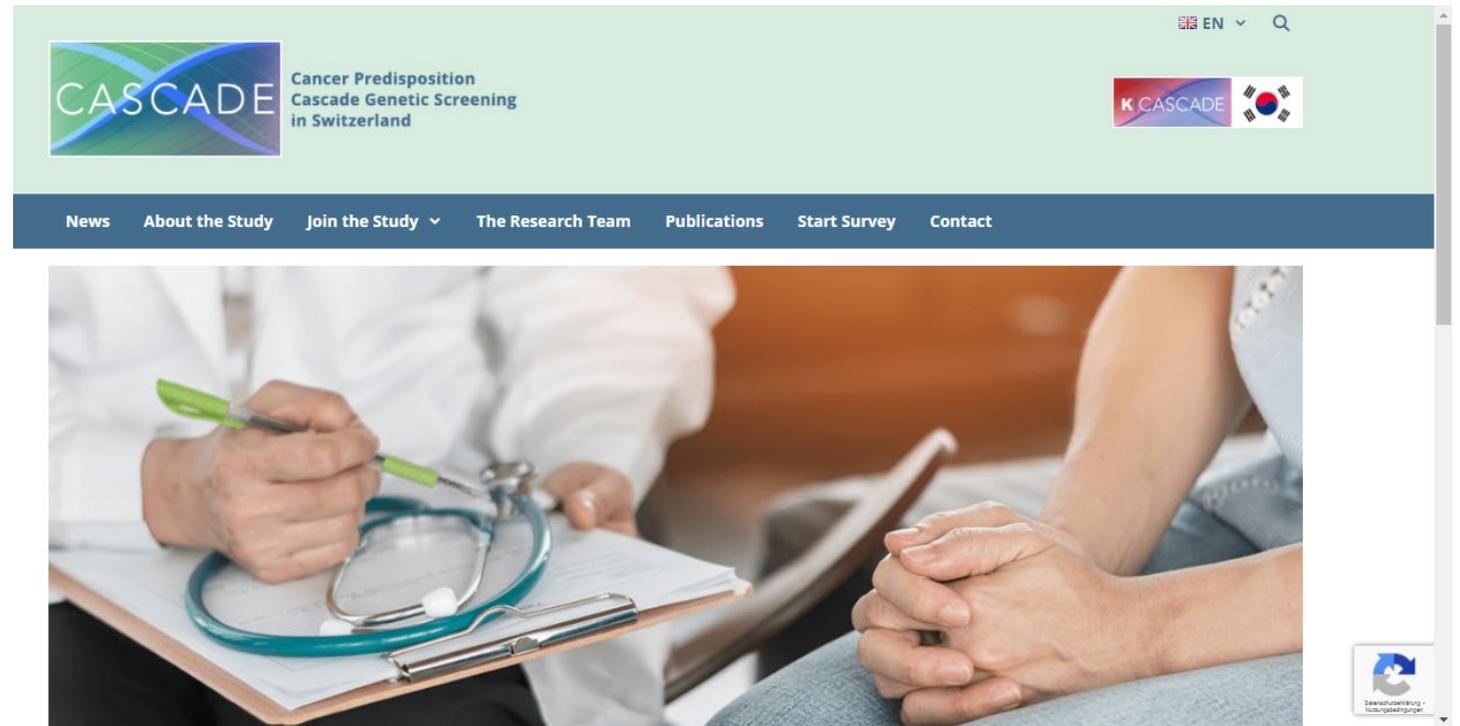
EINE AUFFORDERUNG ZUM HANDELN

CASCADE: KONSORTIUM ZUR GENETISCHEN KREBSVORSORGE

✓ CASCADE 2016 in der Schweiz

✓ Korea K-CASCADE 2019

✓ Israel iCascade 2021



<https://swisscascade.ch>

EINE AUFFORDERUNG ZUM HANDELN

METHODIK DER CASCADE-STUDIE

HBOC & Lynch-Syndrom

HBOC: *BRCA1, BRCA2, PALB2, ATM, CHEK2*

Lynch-Syndrom: *MLH1, MSH2, MSH6, PMS2, EPCAM* deletion

Laufende Studie, familienbasiert

Bestätigte Träger von pathogenen Varianten im
Zusammenhang mit HBOC oder dem Lynch-Syndrom

Verwandte 1. - 2. - 3. Grades

- Positiv getestet auf pathogene Variante
- Negativ getestet auf pathogene Variante
- Ungetestet

Umfrage

(Fragebogen per Post oder online alle 24 Monate)

Im Jahr 2018, im Jahr 2021 und im Jahr 2023

- Krebsstatus
- Überwachung und Koordination der Pflege
- Kaskaden-Screening bei Verwandte
- Lebensstil, Komorbiditäten, Lebensqualität
- Psychosoziale Auswirkungen

Fokusgruppen oder Interviews

(ausgewählte Gruppen zur Behandlung spezifischer Fragen)

- familiäre Kommunikation
- beidseitige risikoreduzierende Mastektomie

EINE AUFFORDERUNG ZUM HANDELN

METHODIK DER CASCADE-STUDIE

Universitäts- und Kantonsspitäler sowie Privatkliniken

- ✓ Basel, Bern, Délèmont, Fribourg, Genf, Hirslanden-Grangettes, Tessin, Winterthur
- ✓ Noch zu ergänzen: CHUV, Luzern, Solothurn, Wallis

Einstellungsverfahren

Einladungsschreiben des Klinikiers zu den Index-Fällen

Vom Indexfall eingeladene Angehörige



EINE AUFFORDERUNG ZUM HANDELN

TEILNAHME AN DER CASCADE-STUDIE

Anzahl der Familien

- ✓ 334 HBOC
- ✓ 100 LS

TEILNEHMER INSGESAMT = 581

- ✓ 479 mit pathogener Variante
- ✓ 71 ungeprüfte Verwandten
- ✓ 31 Verwandte ohne die pathogene Variante

Rekrutierung von Index-Fällen

52 % Antwortquote

~10 gefährdete Verwandten pro Indexfall

64% laden mindestens einen Verwandten ein

Anwerbung von Verwandten

35% Antwortquote

52% laden mindestens einen Verwandten ein

TEILNAHME

MERKMALE VON TEILNEHMERN MIT EINER PATHOGENEN VARIANTE

		Alle n=479 (%)		HBOC n=372 (%)		LS n=107 (%)	
GESCHLECHT	Weiblich	399	83	331	89	68	64
	Männlich	80	17	41	11	39	36
ALTER	<50	233	49	183	49	50	47
	>=50	245	51	188	51	57	53
GENTESTS	<= 5 Jahre	371	78	297	80	74	69
	> 5 Jahre	97	20	66	18	31	29
KREBSDIAGNOSE	Ja	291	61	216	58	75	70
	Nein	188	39	156	42	32	30
DOMINANTE VARIANTE	BRCA1			179	48	-	-
	BRCA2			147	39	-	-
	BRCA1 & BRCA2			9	2	-	-
	PALB2			14	4	-	-
	ATM			10	2	-	-
	CHEK2			14	4	-	-
	MLH1			-	-	33	31
	MSH2/EPCAM			-	-	40	37
	MSH6			-	-	22	21
	PMS2			-	-	11	10

Nicht ohne Genehmigung kopieren

1 person with BRCA2 & ATM, counted only as BRCA2; 3 persons with MSH2 & MSH6, counted only as MSH2/EPCAM; 1 person with MLH1 & PMS2, counted only as MLH1; 1 person with MLH1 & MSH2, counted only as MLH1

TEILNAHME

KREBSDIAGNOSEN BEI TEILNEHMERN MIT PATHOGENEN VARIANTEN

	Alle	HBOC	LS	
				Brustkrebs:
				Durchschnittsalter bei Diagnose: 43
				< 40 Jahre: 38%
				< 35 Jahre: 21%
				< 30 Jahre: 11%
				Eierstockkrebs:
				Durchschnittsalter bei Diagnose: 49
				< 40 Jahre: 17%
				< 30 Jahre: 7%
				Dickdarmkrebs:
				Durchschnittsalter bei Diagnose: 47
				< 50 Jahre: 43%
				< 40 Jahre: 25%

	Alle	HBOC	LS
Brust (Invasiv & DCIS)	204	194	10
Eierstöcke & Eileiter, Peritoneum	60	58	2
Prostata	8	6	2
Bauchspeicheldrüse	1	1	-
Kolorektal	48	5	43
Oberer GI (Magen, Dünndarm, Bauchspeicheldrüse)	6	-	6
Endometrium & Gebärmutterhals	23	9	14
Niere & Harnwege	5	1	4
Andere (Gehirn, Leber, Lunge)	9	7	2
Andere (Tryroid, Hodgkin's, usw.)	20	14	6

Vertraulich
Nicht ohne Genehmigung kopieren

GENETISCHE DIENSTLEISTUNGEN

WER HAT IHNEN EMPFOHLEN, SICH EINEM GENTEST ZU UNTERZIEHEN?

Spezialisten:

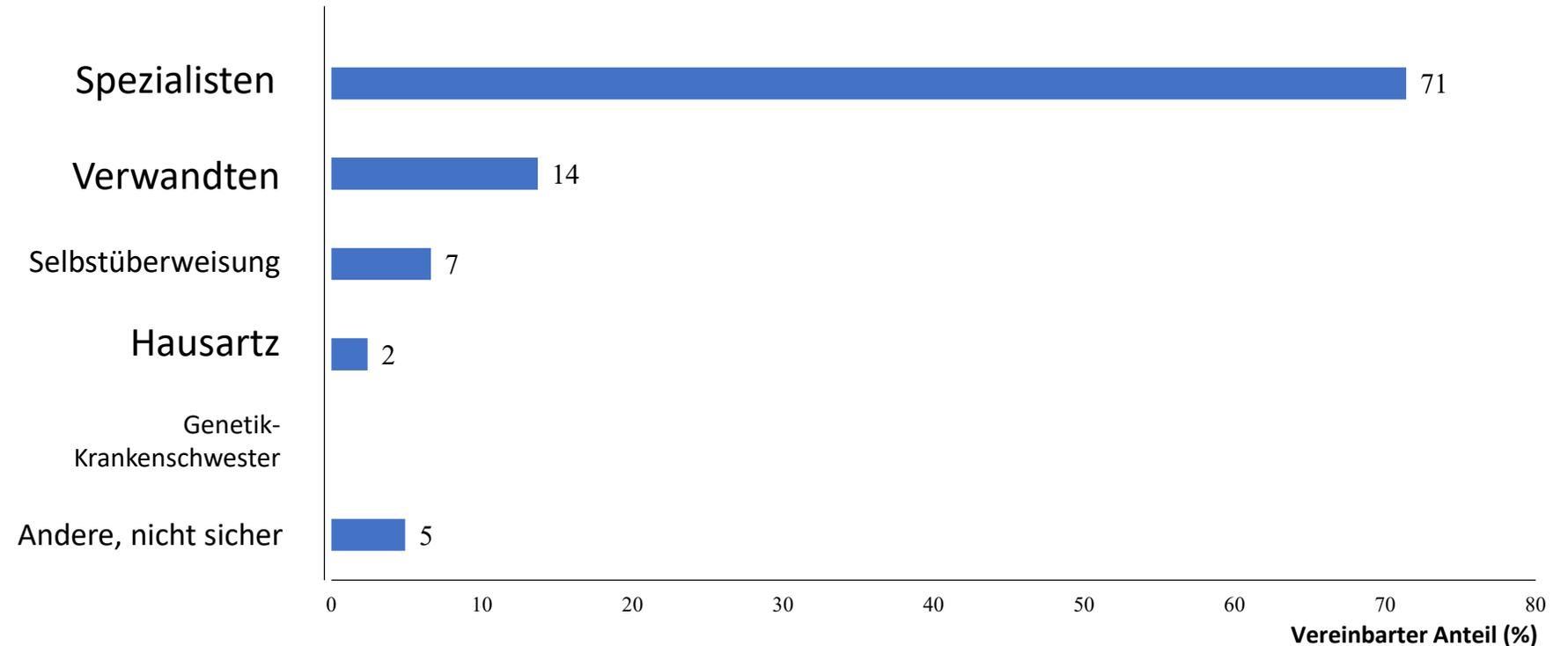
29% Onkologen

25% Gynäkologen

12% Medizinischer Genetik

Genetischer Berater

7% Chirurgen



FAMILIÄRE KOMMUNIKATION

MIT WEM HABEN SIE IHRE TESTERGEBNISSE GETEILT?

2 von 3: *“mit Ehepartner”*

1 von 2: *“mit Kindern”; “Kinder zu jung” oder “ich möchte meine Kinder nicht beunruhigen”*

1 von 3: *“mit einigen Verwandten, aber nicht allen”*

GRÜNDE FÜR DIE NICHTTEILUNG VON TESTERGEBNISSEN

1 von 5: *“Ich weiss nicht, wie ich die Testergebnisse erklären soll” oder “Ich weiss nicht, wie ich das Gespräch beginnen soll”*

1 von 10: *“Es macht mich traurig” oder “Ich würde die Ergebnisse Lieber nicht mit jemandem aus der Familie teilen”*

GENETISCHE DIENSTLEISTUNGEN

KASKADEN-GENTESTS BEI VERWANDTEN

Kaskaden-Gentests: 47% der Verwandten

(69 % hatten die familiäre pathogene Variante)

Verwandtschaft: Nicht getestet (vs. getestet)

Männlich; kein Krebs

Primärversorgung vs. Spezialisten

weiter entfernt vom Gentestzentrum des Indexfalls wohnen

Index-Fälle: Keine Absicht, Verwandte einzuladen (vs. Absicht, einige Verwandte einzuladen)

jünger sein; nicht verheiratet/verpartnert

Gentests vor >5 Jahren

2. oder 3. Grades vs. 1. Grades

TEILNAHME

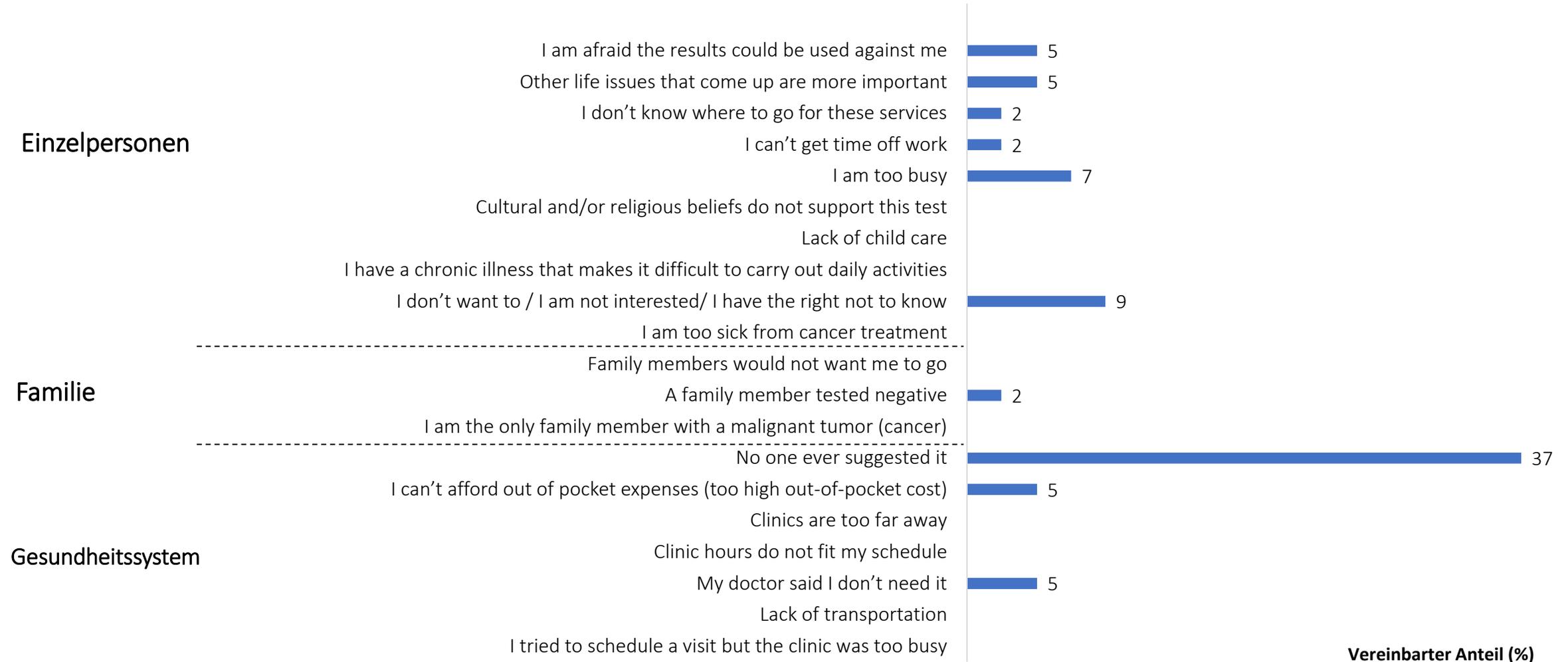
MERKMALE DER NICHT GETESTETEN TEILNEHMER

	Alle	HBOC	LS	
	n=71 (%)	n=63 (%)	n=8 (%)	
GESCHLECHT	WEIBLICH	41 (58)	38 (60)	3 (38)
	MÄNNLICH	30 (42)	25 (40)	5 (63)
ALTER	<50	40 (56)	36 (57)	4 (50)
	>=50	30 (42)	27 (43)	3 (38)
	fehlen	1 (2)	-	1 (13)
KREBSDIAGNOSE	Ja	8 (11)	7 (11)	1 (13)
	Nein	63 (89)	56 (89)	7 (87)

Vertraulich
Nicht ohne Genehmigung kopieren

GENETISCHE DIENSTLEISTUNGEN

GRÜNDE FÜR DEN VERZICHT AUF EINEN GENTEST



Vereinbarter Anteil (%)

NÄCHSTE SCHRITTE

BLICK IN DIE ZUKUNFT

- ✓ Genetische Informationen **müssen** dem Einzelnen, der Familie und der Gesellschaft zugute kommen
- ✓ Kontinuierliche Anstrengungen zur Sensibilisierung der Familien
- ✓ Gesundheitsdienste konzentrieren sich auf Krebsprävention und öffentliche Gesundheit
- ✓ Massnahme für
 - ✓ rechtzeitige Identifizierung von Risikofällen
 - ✓ Anbindung der Primärversorgung an genetische Krebsdienste
 - ✓ Kontrolle der Krebsüberwachung und Planung

DISKUSSION

WAS KANN NOCH VERBESSERT WERDEN?

WELCHE NEUEN FRAGEN?



[Workshop für Familien mit genetischen Veranlagungen am cancer_Bern_17. Mai 2025]

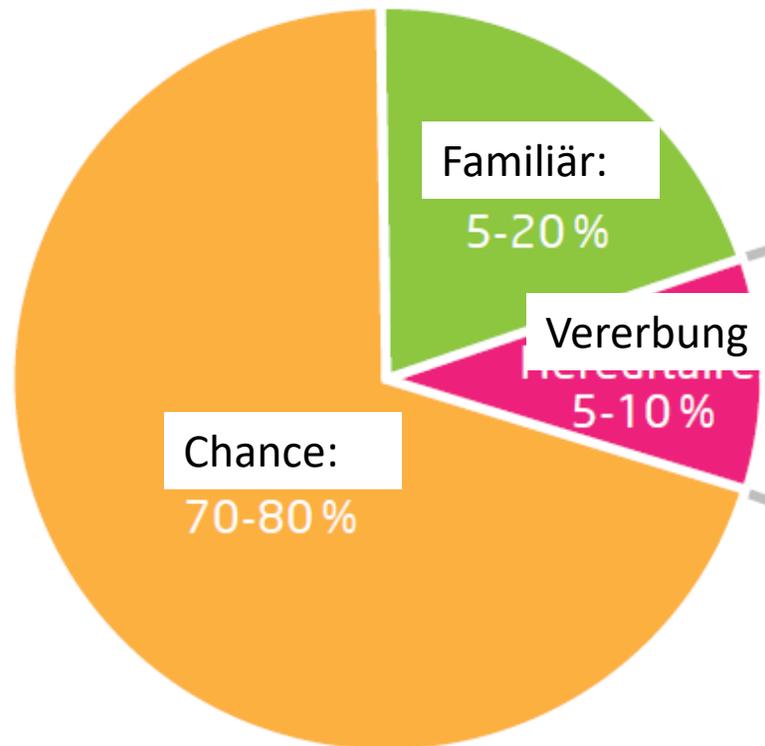
Lebenslange Überwachung des erblichen Brust- und Eierstockkrebses und des Lynch- Syndroms

Prof. Dr. Pierre O. Chappuis

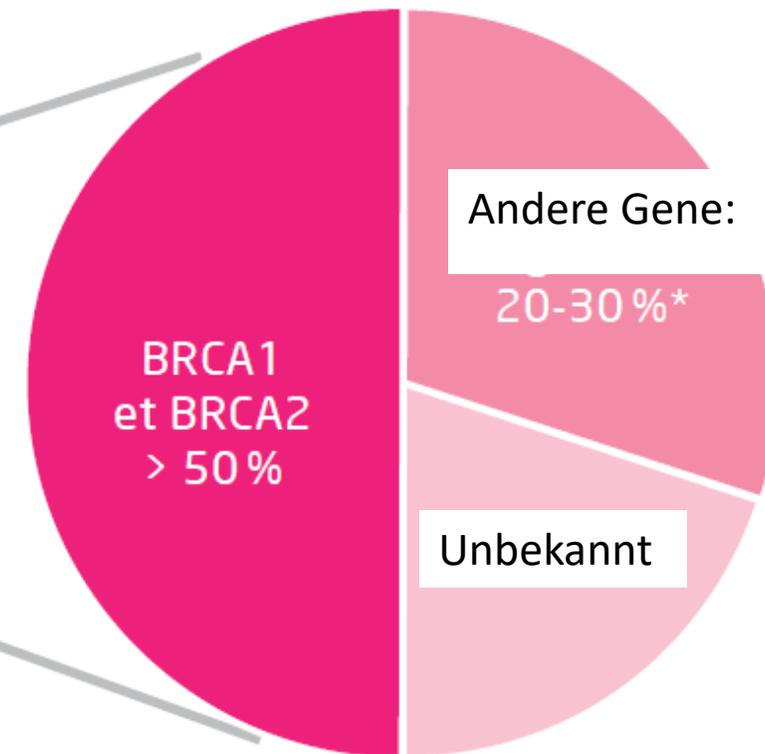
Abteilung für medizinische Genetik, Kantonsspital Wallis, Sion

Abteilung für Präzisionsonkologie, HUG, Genf

Genetische Veranlagung zu Brust- (und Eierstock-) Krebs



6'500 Brustkrebserkrankungen/Jahr
in der Schweiz



Pathogene *BRCA1*- oder *BRCA2*-Varianten
in der Allgemeinbevölkerung: ~ 1:330

Genetische Veranlagung und HOHES RISIKO für Brustkrebs ($\geq 50\%$ im gesamten Leben).

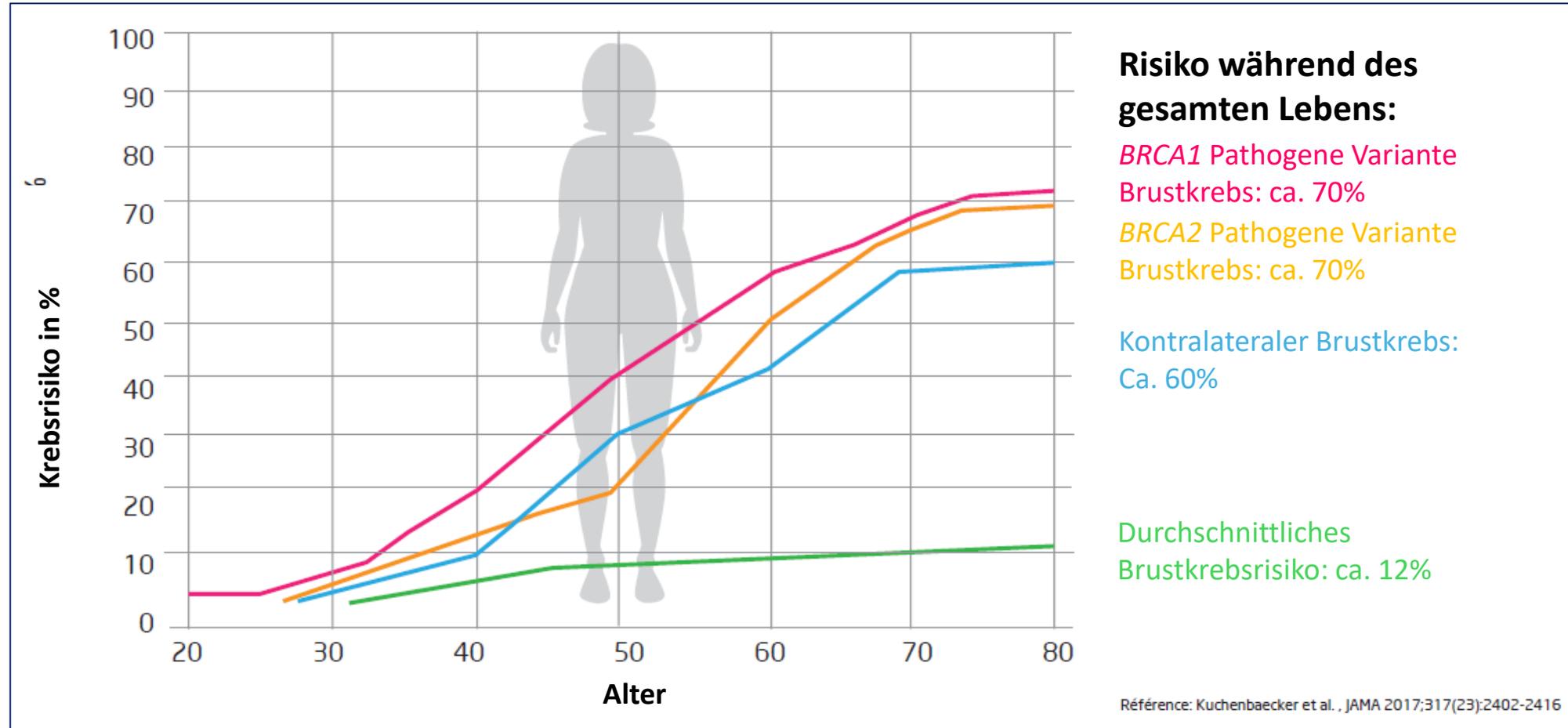
Gene	Andere damit verbundene Risiken
<i>BRCA1</i>	Eierstock
<i>BRCA2</i>	Eierstock, Prostata, Bauchspeicheldrüse
<i>PALB2</i>	Eierstock, Bauchspeicheldrüse
<i>CDH1</i>	Magen

Gene	Sehr seltene genetische Syndrome
<i>TP53</i>	Li-Fraumeni-Syndrom
<i>PTEN</i>	Cowden-Syndrom
<i>STK11</i>	Peutz-Jeghers-Syndrom

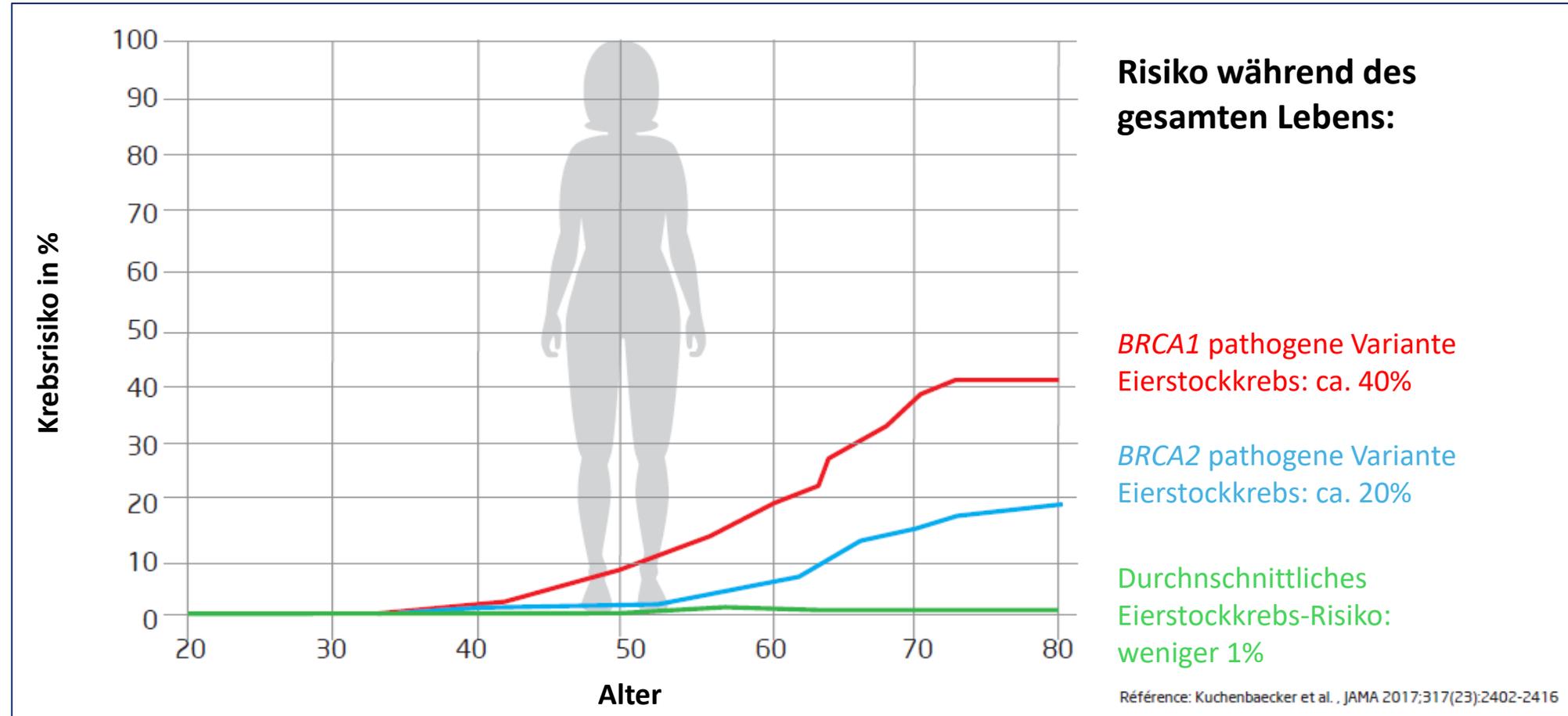
Genetische Veranlagung und MODERATES RISIKO für Brustkrebs (15-30 % im gesamten Leben)

Gene	Andere damit verbundenen Risiken
<i>ATM</i>	Bauchspeicheldrüse, Prostata, Eierstock
<i>CHEK2</i>	Dickdarm
<i>RAD51C</i>	Eierstock
<i>RAD51D</i>	Eierstock
<i>BARD1</i>	-
.....	

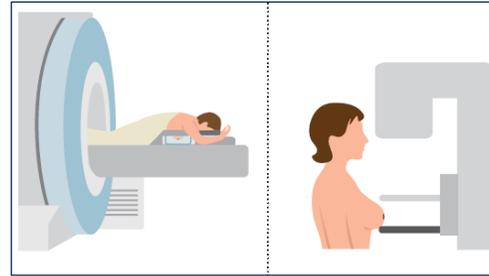
BRCA1/BRCA2: Brustkrebsrisiko im Laufe des Lebens



BRCA1/BRCA2: Risiko für Eierstockkrebs im Laufe des Lebens



Screening-Empfehlungen in der Schweiz (KLV)



Grund für die Überwachung	Alter / Bildgebende Verfahren (MRI = Magnetresonanztomographie; MG = Mammographie)											
	20 - 29		30 - 39		40 - 49		50 - 59		60 - 69		70 - 75	
	MRI	MG	MRI	MG	MRI	MG	MRI	MG	MRI	MG	MRI	MG
Mässig erhöhtes Lebenszeitrisko (17-29%)	Kein Screening		Kein Screening		-	jährlich	-	jährlich	-	Bi-annual	-	Bi-annual
Stark erhöhtes Lebenszeitrisko (>30%)	Kein Screening		jährlich	jährlich	jährlich	jährlich	jährlich	jährlich	Zweimal jährlich	Zweimal jährlich	-	Zweimal jährlich
mutation BRCA1/2	Jährlich ab 25 Jahre	-	jährlich	jährlich	jährlich	jährlich	jährlich	jährlich	jährlich	jährlich	-	Zweimal jährlich



Frauen mit pathogenen *BRCA1* oder *BRCA2*-Varianten

CASCADE-Daten

Prozentualer Anteil der Frauen über 25, die im Vorjahr **KEINE** MRT-Vorsorgeuntersuchung hatten :

- ✓ ohne Brustkrebsvorgeschichte: *BRCA1+* : 23 % *BRCA2+* : 24 %
- ✓ Mit Brustkrebsvorgeschichte: *BRCA1+* : 20 % *BRCA2+* : 19 %

Vertraulich
Nicht ohne Genehmigung kopieren

Brust-/Ovarialkrebs: Vorbeugende Chirurgie

- ✓ Assécurologische Betreuung (OPAS 2023)
- ✓ Präventive bilaterale Mastektomie: **OPTION**
 - ✓ *BRCA1, BRCA2, PALB2, CDH1, TP53, PTEN, STK11*
 - ✓ Risiko > 40% je nach Familienanamnese
- ✓ Präventive bilaterale Adnexektomie: **EMPFEHLUNG**
 - ✓ *BRCA1 (ab 35-40 Jahren), BRCA2 (ab 40-45 Jahren)*
 - ✓ *RAD51C, RAD51D, BRIP1 (ab 45 Jahren)*
 - ✓ *PALB2*
 - ✓ Risiko $\geq 4\%$ in Abhängigkeit von der Familiengeschichte

Frauen mit pathogenen *BRCA1* oder *BRCA2*-Varianten

CASCADE-Daten

Prozentualer Anteil von Frauen ohne Brustkrebs in der Anamnese, die eine **präventive bilaterale Mastektomie** durchführen liessen :

✓ *BRCA1+* : 21 %

BRCA2+ : 34 %

Prozentualer Anteil von Frauen ohne Eierstockkrebs in der Anamnese mit **präventiver beidseitiger Adnexektomie** :

✓ *BRCA1+* (≥ 40 Jahren) : 65 %

BRCA2+ (≥ 45 Jahren) : 68 %

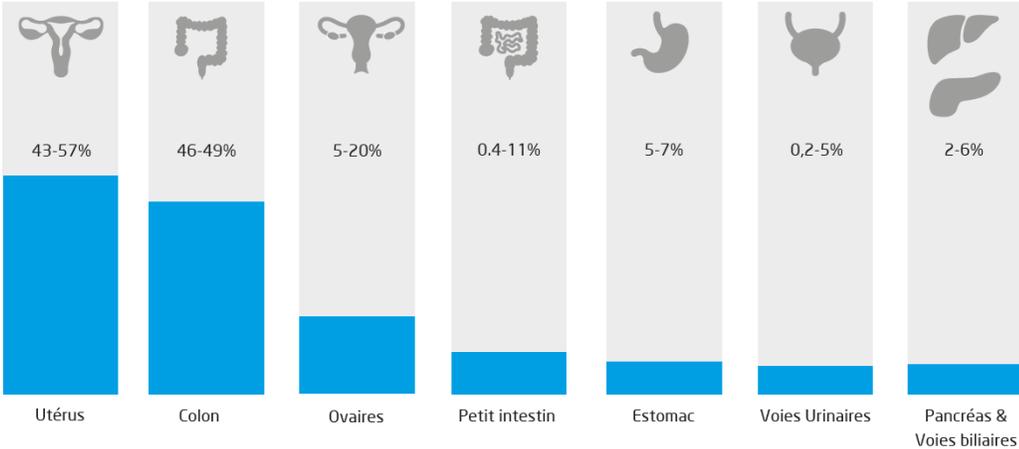
Vertraulich
Nicht ohne Genehmigung kopieren

Lynch-Syndrom

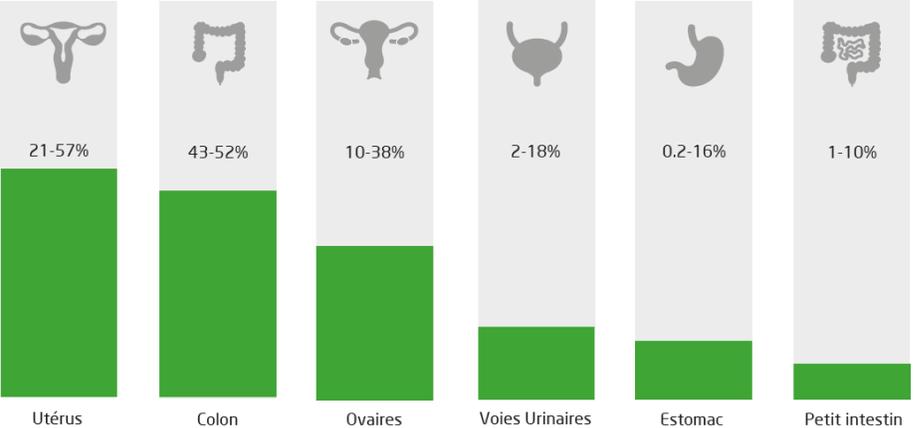
- ✓ 1:270-1:440 in der Allgemeinbevölkerung
- ✓ **4 Gene** : *MLH1, MSH2/EPCAM, MSH6, PMS2*
- ✓ ~ 3 % kolorektale Krebserkrankungen
- ✓ ~ 5 % Gebärmutterhalskrebs
- ✓ Variable Risiken

Lynch-Syndrom: Krebsrisiko im Laufe des Lebens

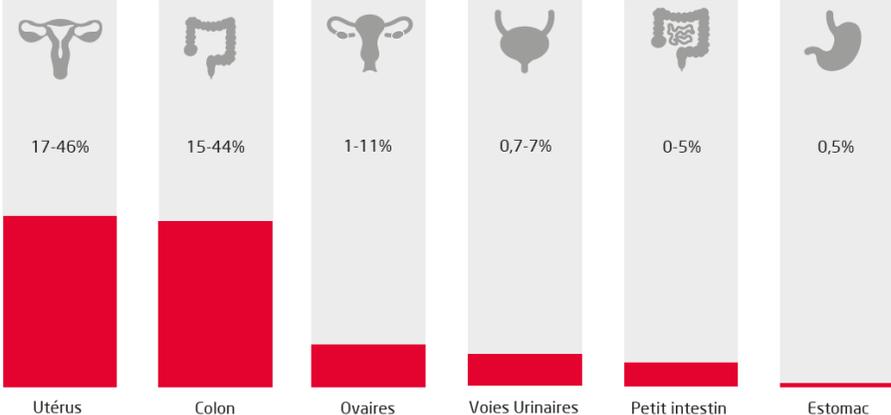
MLH1



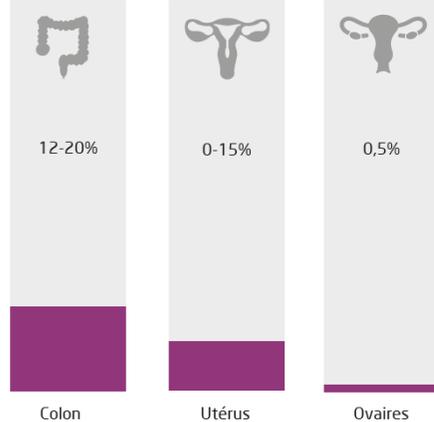
MSH2



MSH6



PMS2



Lynch-Syndrom: Massnahmen zur Überwachung

Organ	Screening	Alter	Intervall
Kolon-Rectum	Koloskopie	<i>MLH1, MSH2</i> : ab 20-25 Jahren <i>MSH6, PMS2</i> : ab 30-35 Jahren	1-2 Jahre 1-3 Jahre
Uterus (Eierstock)	! Symptome Endometriumbiopsie ? Transvaginaler US??	ab 30-35 Jahren nach der Menopause	1-2 Jahre 1-2 Jahre
Magen	Gastroskopie(OGD) Eradikation H. pylori	Ab 30-40 Jahren	2-4 Jahre
Andere	Abhängig von der Familiengeschichte		

Lynch-Syndrom: Präventionsmassnahmen

- ✓ Die Indikation für einen vorbeugenden chirurgischen Eingriff ist unklar.
- ✓ Bei erhöhtem familiären Risiko kann bei Patientinnen mit MLH1-, MSH2- und MSH6-Mutation zusätzlich zur routinemässigen Familienplanung und -überwachung eine prophylaktische chirurgische Resektion der Gebärmutter, der Eierstöcke und der Eileiter in Betracht gezogen werden.

+ Aspirin?

Personen mit pathogenen Varianten, die mit dem Lynch-Syndrom assoziiert sind

CASCADE-Daten

Prozentsatz der Personen > 25 Jahre ohne Kolorektal Carcinom in der Anamnese, die innerhalb von 2 Jahren eine Vorsorgekoloskopie durchführen liessen:

- ✓ MLH1+ : 71 %
- ✓ MSH2+ : 85 %
- ✓ MSH6+ : 81 %
- ✓ PMS2+ : 75 %

Vertraulich
Nicht ohne Genehmigung kopieren

Perspektiven: Personalisierte Onkogenetik

- ✓ Unterschiedliche Risiken innerhalb eines Gens
- ✓ Unterschiedliche Risiken je nach Familienanamnese
- ✓ Wie steht es mit Umweltfaktoren, der Mikrobiota, ...?
- ✓ Wie steht es um die Rolle anderer Gene (modifizierende Gene)?
- ✓ Risikomodellierung (z. B. CanRisk-Modell)

In der Praxis

- ✓ Regelmässige Neubewertung der Risiken und vorgeschlagene Überwachungsmaßnahmen
- ✓ Seine behandelnden Ärzte über seinen genetischen Status informieren
- ✓ Sich informieren: Patientenorganisationen (ex. <https://syndrome-de-lynch.fr/>)
- ✓ An Forschungsprojekten teilnehmen
- ✓ Über Versicherung

DISKUSSION

WAS KANN NOCH VERBESSERT WERDEN?

WELCHE NEUEN FRAGEN?





Kommunikation in der Familie und Managemententscheidungen des genetischen Risikos für erblich bedingte Krebserkrankungen

Maria Caiata Zufferey, SUPSI

Workshop mit Familien mit genetischer Veranlagung zu erblichen Krebserkrankungen
Zentrum Paul Klee Bern, 17. Mai 2025

Die genetische Veranlagung für Brust- und Eierstockkrebs und das Lynch-Syndrom ist **nicht nur ein klinisches Problem**, sondern hat auch wichtige psychosoziale Auswirkungen.

Kommunikation in der Familie



Wie wird das genetische
Risiko innerhalb der Familie
kommuniziert?

Entscheidungen zum Risikomanagement



Wie entscheidet Frauen sich
für eine prophylaktische
Mastektomie?

Studien in der Schweiz in den letzten 10 Jahren

- ✓ Stichprobe bestehend aus etwa **70 Frauen, die die pathogene *BRCA1* oder *BRCA2*-Variante tragen**
- ✓ Vertiefende Interviews **in allen Sprachregionen** der Schweiz
- ✓ 2 von 3 der Teilnehmer waren **asymptomatisch**



Kommunikation in der Familie

Die Herausforderung der Kommunikation

In der Schweiz,

- ✓ Die genetische Information kann **nur von der getesteten Person** an gefährdete Verwandte weitergegeben werden;
- ✓ Das Pflegepersonal muss die Patienten über die **Auswirkungen der Gentests auf ihre Familien** informieren;
- ✓ Dieses Modell ist ein **guter Kompromiss** zwischen der Notwendigkeit, gefährdete Familienmitglieder zu informieren, und der Wahrung der Privatsphäre des Patienten.

Bei diesem Modell jedoch,

- ✓ Liegt die **gesamte Informationslast** beim Patienten;
- ✓ dies könnte zu **Schwierigkeiten bei der Kommunikation in der Familie** führen, wie die Daten nahelegen, wonach weniger als 50 % der Familienmitglieder genetische Dienste nutzen (Menko et al., 2019).

Wie wird das genetische Risiko innerhalb
der Familie kommuniziert?



Kommunikationskette

Wie wird das genetische Risiko innerhalb der Familie kommuniziert?



Kommunikationskette

Kritische Kommunikation zwischen Betreuer und Patient

Informationen nicht immer klar
oder konsistent

Unangemessenes Timing

Mangelnde Kontinuität im
Zeitverlauf

Informationen nicht immer klar und einheitlich

Die Kommunikation mit der Familie wurde an mich delegiert. (...) Vielleicht **wurde angedeutet, dass sie mehr in der weiblichen Sprache sprachen**, und für die Nachkommen sprachen sie in der männlichen Sprache. (...) Dieser Gedanke brachte mich auf den Gedanken, dass es nicht notwendig war, es meinen Onkeln zu sagen. Ich habe es so **interpretiert**.... (Carla, 48 Jahre alt)

Unzureichende Zeitplanung

Die Onkologin, ich kann Ihnen jetzt nicht sagen, ob sie mir von der Mutation erzählt hat, die in der Familie liegt, ich weiss es nicht. (...) Als ich das erste Mal zu ihr ging, ging es mir psychisch nicht so gut. (Monika, 33 Jahre alt)

Mangelnde Kontinuität im Zeitablauf

Der Arzt hat mir davon erzählt, ja, aber eher **am Anfang**. Also manchmal denke ich, **man hätte es später noch einmal ansprechen sollen**. Denn ich wurde von ihm erst informiert, als ich das Ergebnis hatte, und ich hatte eigentlich erst **später Fragen**. (Gisela, 46)

Vertraulich
Nicht ohne Genehmigung kopieren

Wie wird das genetische Risiko innerhalb der Familie kommuniziert?



Kommunikationskette

Kritische Kommunikation zwischen Betreuer und Patient

Informationen nicht immer klar oder konsistent
Unangemessenes Timing
Mangelnde Kontinuität im Zeitverlauf

Konfliktlogik und Einsamkeit in der Kommunikation

Verantwortung
Schutz der eigenen Person
Schutz der Anderen
Respekt vor der Autonomie

Verantwortung

*In gewisser Weise ist das nicht angenehm, nicht einfach, nicht schön, aber es sind nützliche **Informationen**, die man wissen muss, um fundierte Entscheidungen treffen zu können.*
(Sonia, 34)

Schutz der eigenen Person

*Nach der Chemotherapie [habe ich meinen Angehörigen geschrieben]. **Vorher war das nicht möglich**, ich war so schwach, dass ich es nicht geschafft habe.* (Anna, 48)

Schutz der anderen

*Ich beschloss, nur meine Cousins und Cousinen zu informieren und nicht meine Onkel und Tanten wegen ihres Alters. Ich hatte das Gefühl, **dass es zu viel für sie sein würde.*** (Gaia, 42 Jahre alt)

Respekt vor der Autonomie

*Bei meinem Bruder merke ich, **dass er nicht darüber reden will**, denn so ist das mit den Männern....* (Antonia, 33 Jahre alt)

Vertraulich
Nicht ohne Genehmigung kopieren

Wie kann die Kommunikation über genetische Risiken in der Familie verbessert werden?

- ✓ **Verbesserung der Kommunikation zwischen den Angehörigen der Gesundheitsberufe**, um mehr Kohärenz und Kontinuität zu erreichen.
- ✓ **Patienten helfen, die verschiedenen Beweggründe zu erkennen**, die hinter der Entscheidung stehen, ob Familienangehörige informiert werden oder nicht, und Entscheidungen zu treffen, **die sinnvoll sind**, wobei das eigene Privat-, Familien- und Sozialleben berücksichtigt wird.
- ✓ **Schaffung geeigneter Instrumente zur Unterstützung der Kommunikation mit verschiedenen Arten von Familienmitgliedern** (Kinder, entfernte Verwandte, enge Familienmitglieder usw.), denn jede Beziehung hat ihre eigenen Besonderheiten.

Entscheidungen zum Risikomanagement

Die Herausforderung der Entscheidungsfindung

Die präventive Mastektomie (RRM)

- ✓ ist keine Empfehlung, sondern eine **Option, über die im Einzelfall entschieden werden muss;**
- ✓ **senkt das Brustkrebsrisiko um 90-95 %** (Carbine et al., 2018), aber es ist ein grosser Eingriff mit physischen und psychischen **Risiken und Folgen** (Apostolova et al., 2024).

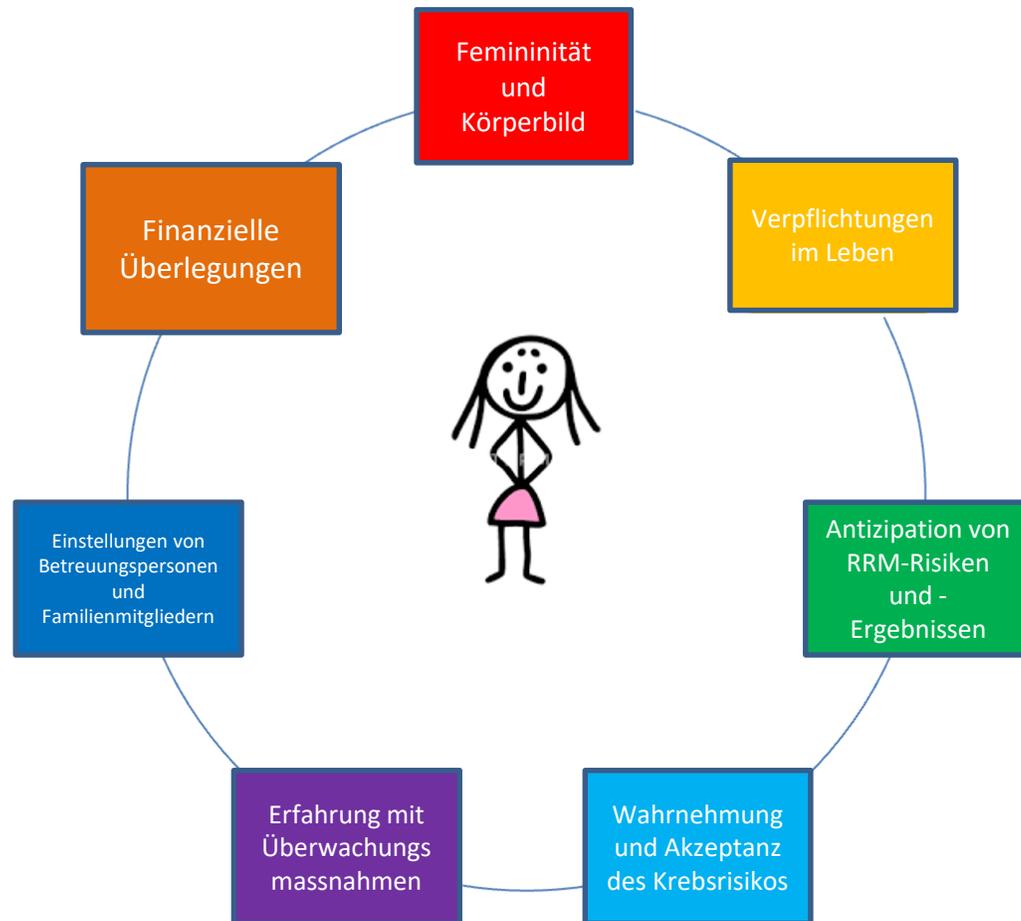
Die RRM-Entscheidung wird in einem **Kontext der Ungewissheit** getroffen und **obliegt der betroffenen Person.**

Wie entscheidet man sich für eine prophylaktische Mastektomie?

Die Entscheidung für eine prophylaktische Mastektomie (RRM) wird von mehreren **psychosozialen Faktoren beeinflusst, die in Wechselwirkung zueinander stehen und Widersprüche hervorrufen**, was den Entscheidungsprozess komplex und schwierig macht.

In dieser Situation der Ungewissheit müssen die **Menschen ihre Entscheidung Schritt für Schritt konstruieren und versuchen, sie in einer Weise zu verstehen, die mit ihrem Leben, ihren Werten und ihren Gefühlen vereinbar ist.**

Wie entscheidet man sich für eine prophylaktische Mastektomie?



Wahrnehmung und Akzeptanz des Krebsrisikos

Femininität und Körperbild

*Ich befand mich in einem Dilemma: Soll ich es tun oder nicht? Tatsache ist, dass man einen Teil entfernt, **der seine weibliche Seite repräsentiert.** (Maxima, 38 Jahre alt)*

Verpflichtungen im Leben

*Meine **Sorgen lagen ganz woanders:** die Scheidung, der Job, die Tatsache, dass ich plötzlich wieder alleinstehend war, und dann war ich auch noch sehr mit meinem Berufsleben beschäftigt. (Paula, 42)*

Antizipation von RRM-Risiken und -Ergebnissen

*Es ist ein **invasiver Eingriff**, keine Kleinigkeit. Es ist ungewiss, wie sie langfristig verläuft. Es könnte Probleme mit defekten Prothesen geben. Das ist beängstigend. (Gaby, 50)*

***Ich will nicht einmal darüber nachdenken, über Krebs.** (Paula, 42)*

Erfahrung mit Überwachungsmaßnahmen

*Sie können sich nicht vorstellen, wie viel ich zwischen Untersuchungen, Biopsien und allem größeren durchgemacht habe. Irgendwann habe ich gesagt, es reicht, **ich habe die Nase voll!** (Bina, 53 Jahre alt)*

Empfehlungen von Betreuungspersonen und Familienmitgliedern

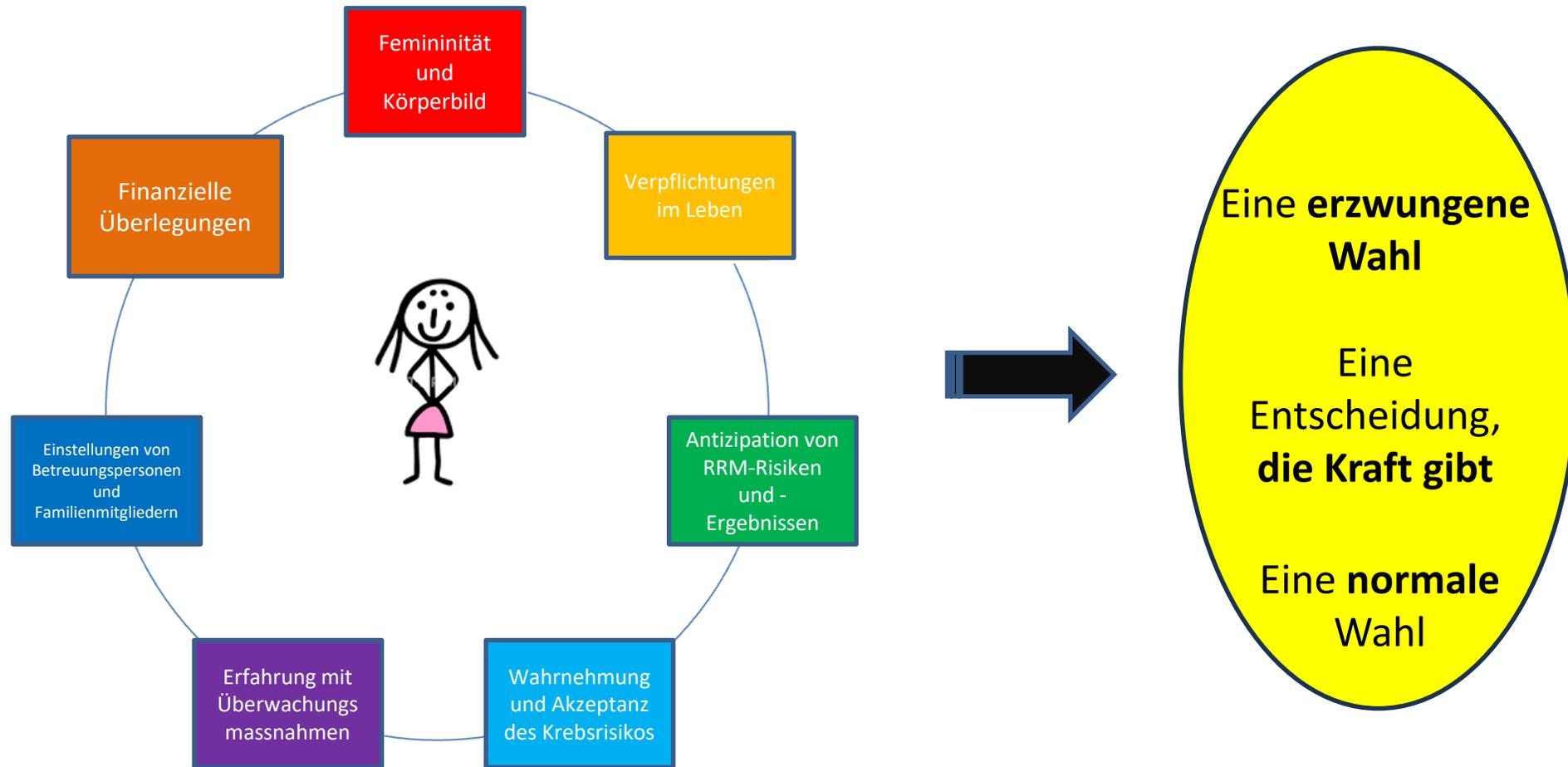
*Der Radiologe sagte mir: **'Wenn ich Sie wäre... wenn Sie sich bereit fühlen, tun Sie es.'** (Paula, 42)*

Finanzielle Überlegungen

*Meine Operation hat **63'000 CHF gekostet**, mit allen Rekonstruktionen. Vielleicht hätte ich es nicht getan, wenn die Kosten nicht übernommen worden wären. (Dina, 45 Jahre alt)*

Vertraulich
Nicht ohne Genehmigung kopieren

Wie entscheidet man sich für eine prophylaktische Mastektomie?



Eine erzwungene Wahl

*Ich denke, dass es **das einzig Richtige ist**, was man tun kann. (Grete, 46)*

Eine Entscheidung, die Kraft gibt

*Als ich meinen Töchtern von der genetischen Veranlagung erzählte, waren sie schockiert. Aber ich habe ihnen erklärt: "**Ihr habt Glück**. Denn ich werde wissen, wie es funktioniert, ich werde es euch erklären können. Ich werde nicht krank werden, ich werde alles tun, was nötig ist". (Elin, 5)*

Vertraulich
Nicht ohne Genehmigung kopieren

Eine normale Wahl

*Ich mochte meine Brüste nie besonders, und als ich mit dem Schönheitschirurgen sprach, wurde mir klar, **dass sie besser zur Geltung kommen könnten als vorher**, was ein grosses Plus war. (Alexandra, 38)*

Wie können wir Menschen bei der Entscheidung unterstützen, genetischen Risiken zu managen?

- ✓ **Unterstützung von Menschen bei der Bewertung der Beweggründe für die Wahl der verschiedenen Risikomanagementoptionen** und bei der Entscheidungsfindung, die **für sie** unter Berücksichtigung ihres Privat-, Familien- und Soziallebens sinnvoll sind.

DISKUSSION

WAS KANN NOCH VERBESSERT WERDEN?

WELCHE NEUEN FRAGEN?



Wer ist die SAKK, und und welche Funktion hat sie?

Ursula Ganz-Blättler, seit 2017

Mitglied des Patientenrats der SAKK

Wir wollen die beste mögliche Krebsbehandlung für alle

Arbeitsgruppe für klinische Krebsforschung (SAKK)



Wer ist die SAKK?

- Eine Nonprofitorganisation. Sie besteht seit 1965, seit 1974 mit Unterstützung durch den Bund.
- Grösstes Kompetenzzentrum für klinische Krebsforschung in der Schweiz.



Was macht die SAKK?

- Die SAKK ermöglicht patientenorientierte Krebsforschung.
- Die SAKK legt Wert auf den Erhalt von Lebensqualität.
- Es geht um multizentrische Studien (mehrere Spitäler).
- Die SAKK fungiert auch als Sponsorin von Studien.



Wer sind Partner der SAKK?

- Krebszentren in Universitäts-, Kantons- und Privatspitälern.
- Zusammenarbeit mit anderen Spitalern, Ärzten und der pharmazeutischen Industrie.
- **PatientenvertreterInnen (als Experten oder Advocates).**



Organigramm SAKK



1 Patientenrat, mit 10 Mitgliedern



- 2015 als Pilotprojekt gegründet, in den SAKK-Statuten verankert seit 2019.
- Bis zu zehn durch den Rat gewählte Mitglieder
 - Direkt oder indirekt Betroffene / Angehörige
 - Mitglieder vertreten Patientenorganisationen, bringen Erfahrung in akademischer / biomedizinischer Forschung mit oder eine Ausbildung zu Patientenexperten (wie z.B. EUPATI).
- 4 bis 6 Treffen pro Jahr.
- 1-2 Weiterbildungsanlässe pro Jahr.
- Arbeitsstunden und Auslagen werden entschädigt (ohne Festlegung von Quoten).
- Monatliche Zeitfenster für den Austausch mit aktuell Forschenden.

<https://www.sakk.ch/en/about-us/patient-advisory-board#tab-motivations-for-engagement>

Patient and Public Involvement (PPI)

PPI in klinischer Forschung heisst, dass Forschung nicht nur **für** Betroffene einer Krankheit betrieben wird, sondern auch als Forschung **mit** bzw. **durch** Betroffene, in der Funktion einer Patientenvertretung oder Vertretung der interessierten Öffentlichkeit.

PatientInnen sind in die entsprechenden Projekte / Initiativen direkt involviert, als Partner auf Augenhöhe.

Patient and Public Involvement (PPI)



Weiterführend auch:

www.youtube.com/watch?v=IOxwMXSTSyU (Quelle: SCTO)



Als Patient*innenexperten ...

- sind wir motiviert, die klinische Forschung voranzutreiben.
- sind wir bereit, unsere gelebte Erfahrung mit einzubringen.
- sind wir prädestiniert zu kritischem Feedback.
- sind wir in der Lage, fundiertes Kontextwissen einzubringen.
- können wir unsere Sicht bei der Evaluation wichtiger Endpunkte und Vorgehensweisen einbringen.
- können wir Fragebogen oder die Dokumentation für die Teilnehmenden gegenlesen.
- leisten wir Hilfe bei der Publikation der Ergebnisse, insbesondere bei Lay Summaries.
- unterstützen wir Gesuche an potenzielle Sponsoringpartner einer Studie.



DANKE  für das Interesse!



Wir wollen die beste mögliche Krebsbehandlung für alle

DISKUSSION

WAS KANN NOCH VERBESSERT WERDEN?

WELCHE NEUEN FRAGEN?



COFFEE BREAK

Immuntherapie bei: erblichem Brust- und Eierstockkrebs und Lynch-Syndrom

Dr. med. Benjamin Thiele

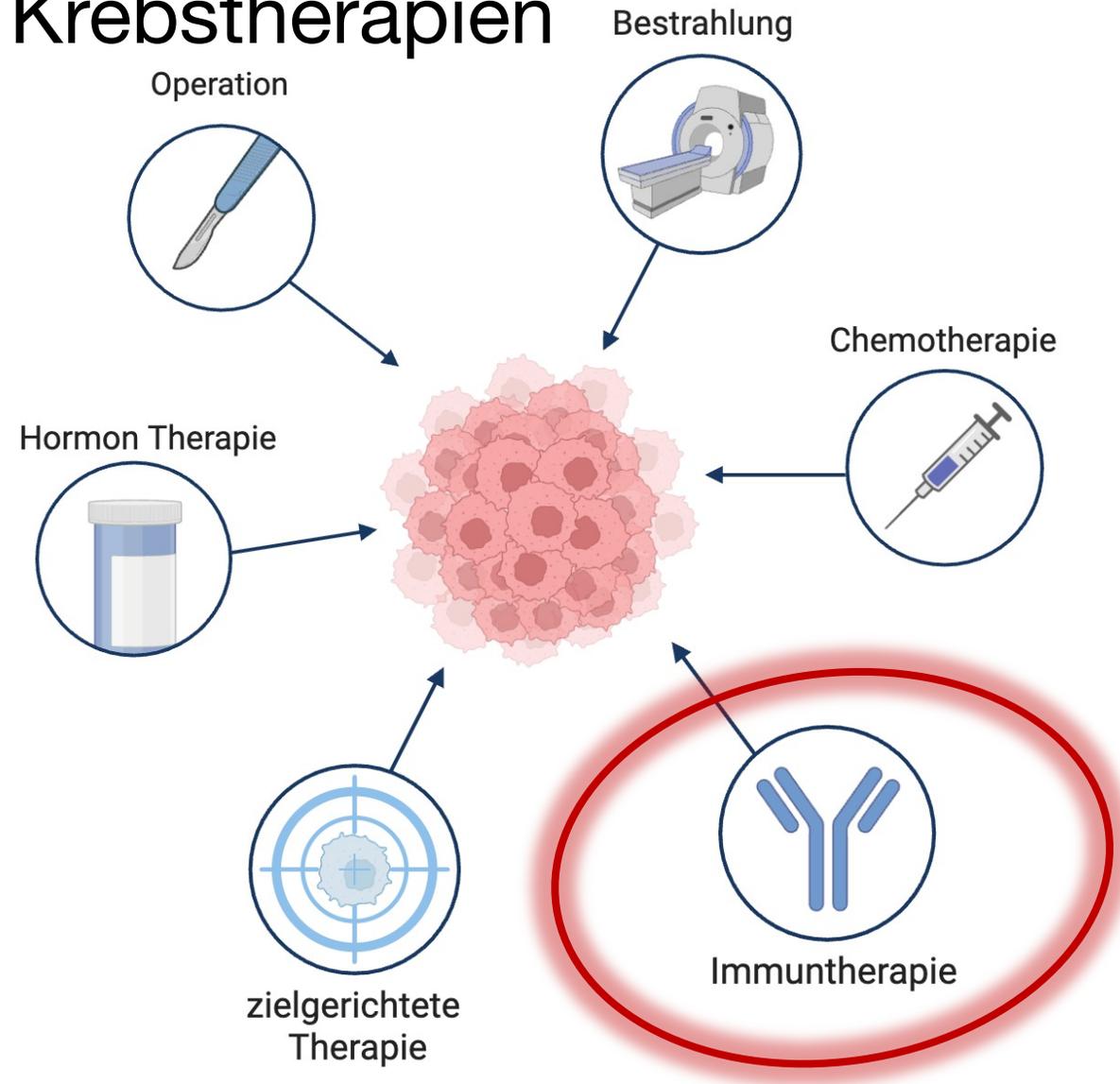
Medizinische Onkologie - Universitätsspital Basel

17.05.2025

Inhalt

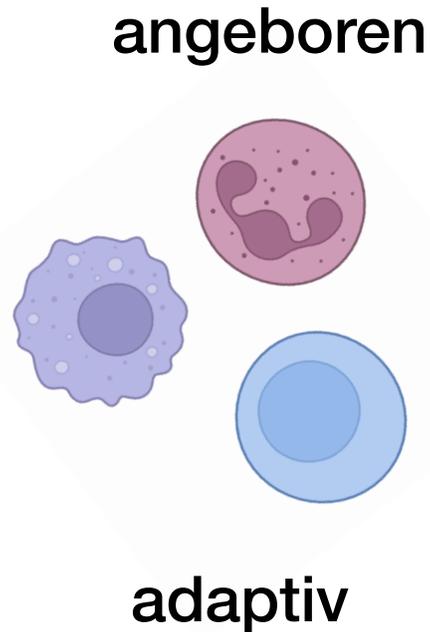
1. Formen von Krebstherapien
2. Warum funktioniert Immuntherapie?
3. Welche Arten von Immuntherapien gibt es?
4. Einsatz heute:
 - a.) Erblicher Brustkrebs
 - b.) Erblicher Eierstockkrebs
 - c.) Lynch Syndrom: Darmkrebs
5. Ausblick

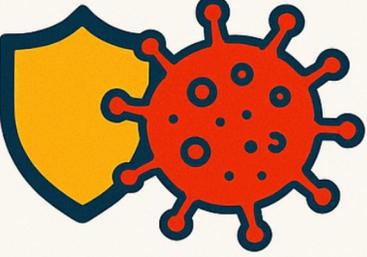
1. Formen von Krebstherapien



➔ Je früher Krebs erkannt wird umso grösser ist die Chance auf Heilung

2. Warum funktioniert Immuntherapie?



	EIGEN	FREMD
UNGEFÄHRlich	 Autoimmunerkrankungen	 Allergien
GEFÄHRlich	 Krebs	 Infektion

Das Immunsystem erkennt
böartige Zellen
und kann sie beseitigen!

3. Welche Arten von Immuntherapien gibt es?

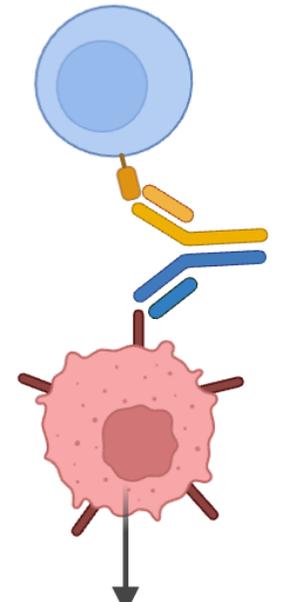
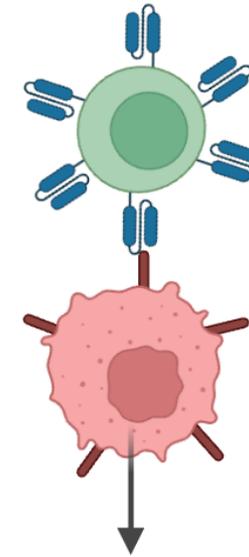
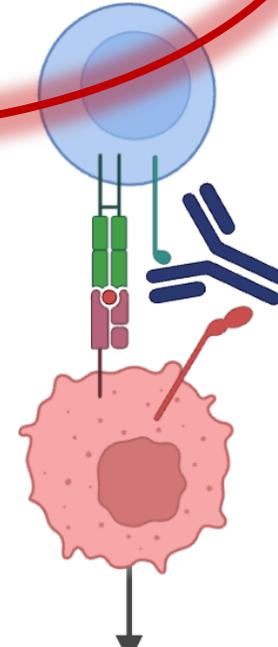
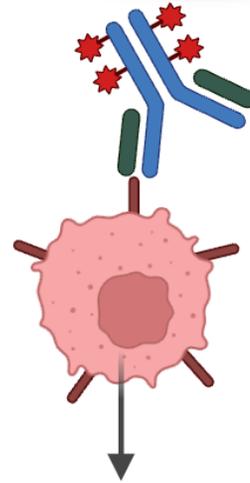
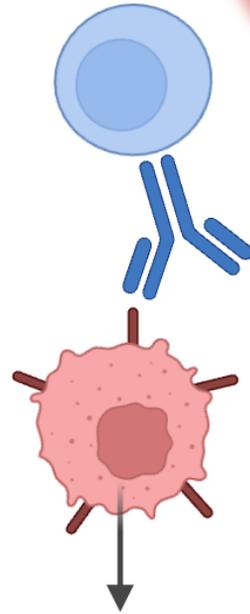
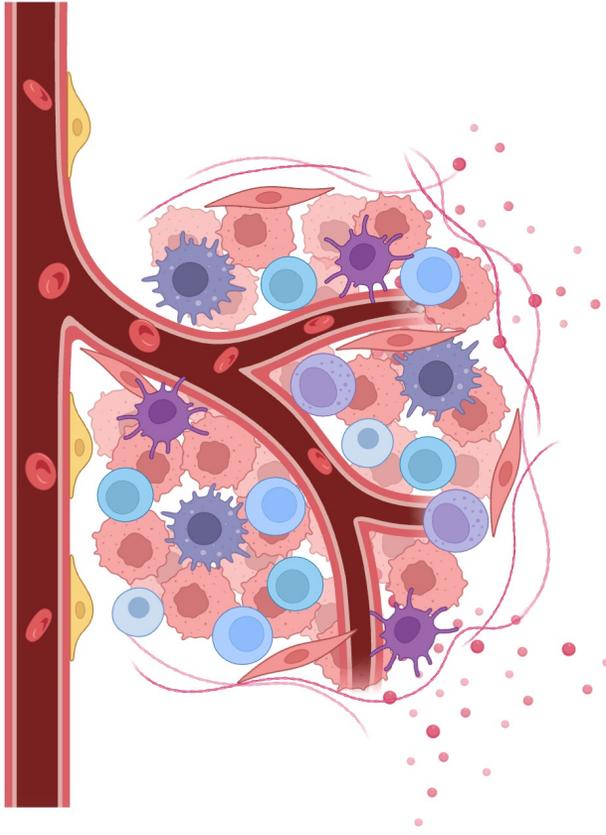
Antikörper

Antikörper
mit Chemo

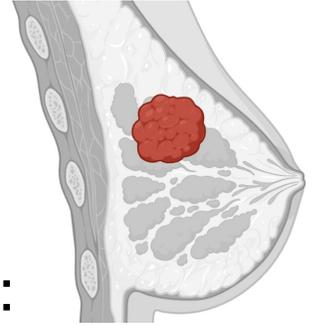
Checkpoint
Inhibitoren

CAR T Zellen

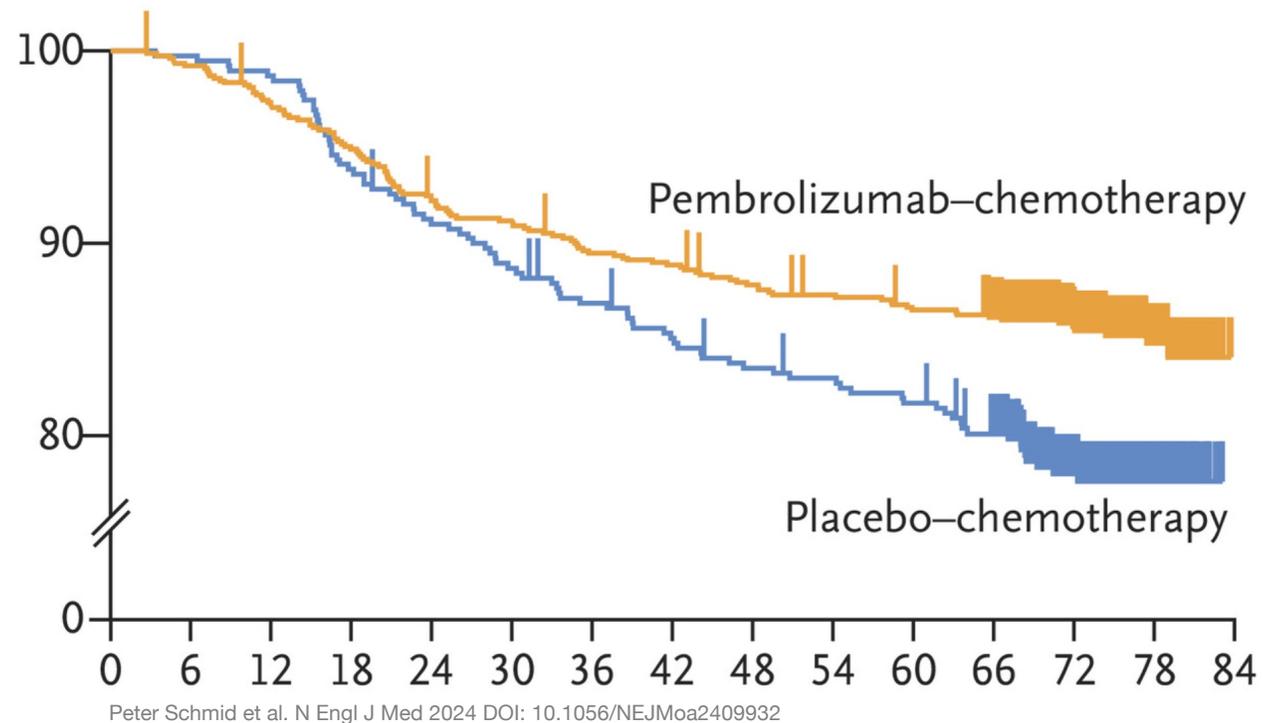
Bispezifische
Antikörper



4. Einsatz heute: a.) Erblicher Brustkrebs

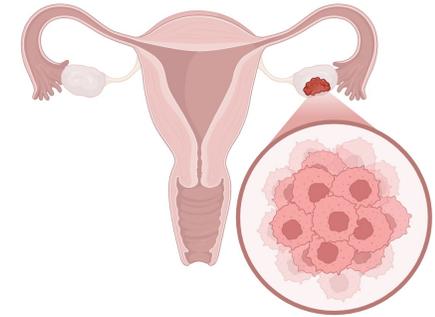


Nicht gestreuter Triple Neg. Brustkrebs: Immuntherapie + Chemo vor OP:

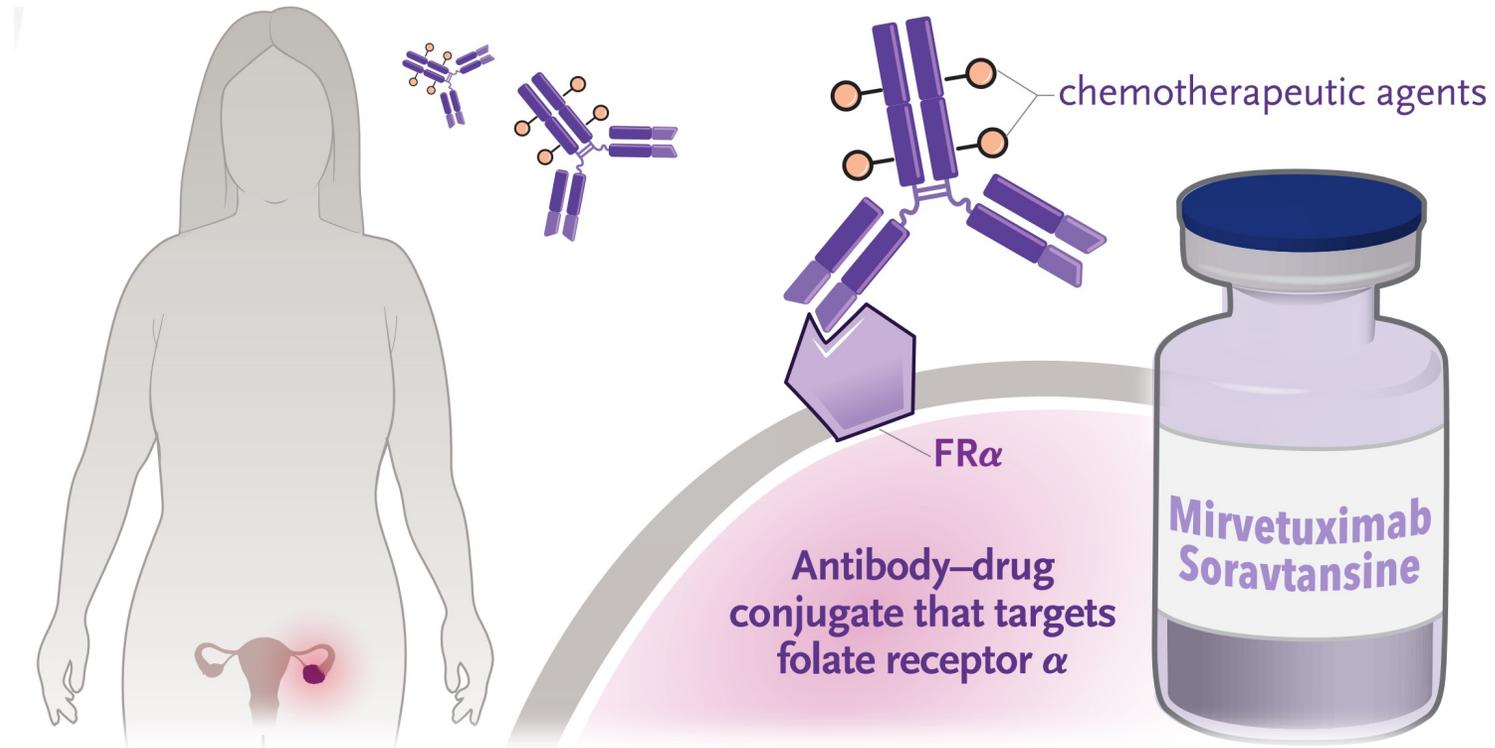


➔ nach 5 Jahren leben 87 von 100 Patientinnen

4. Einsatz heute: b.) Erbllicher Eierstockkrebs



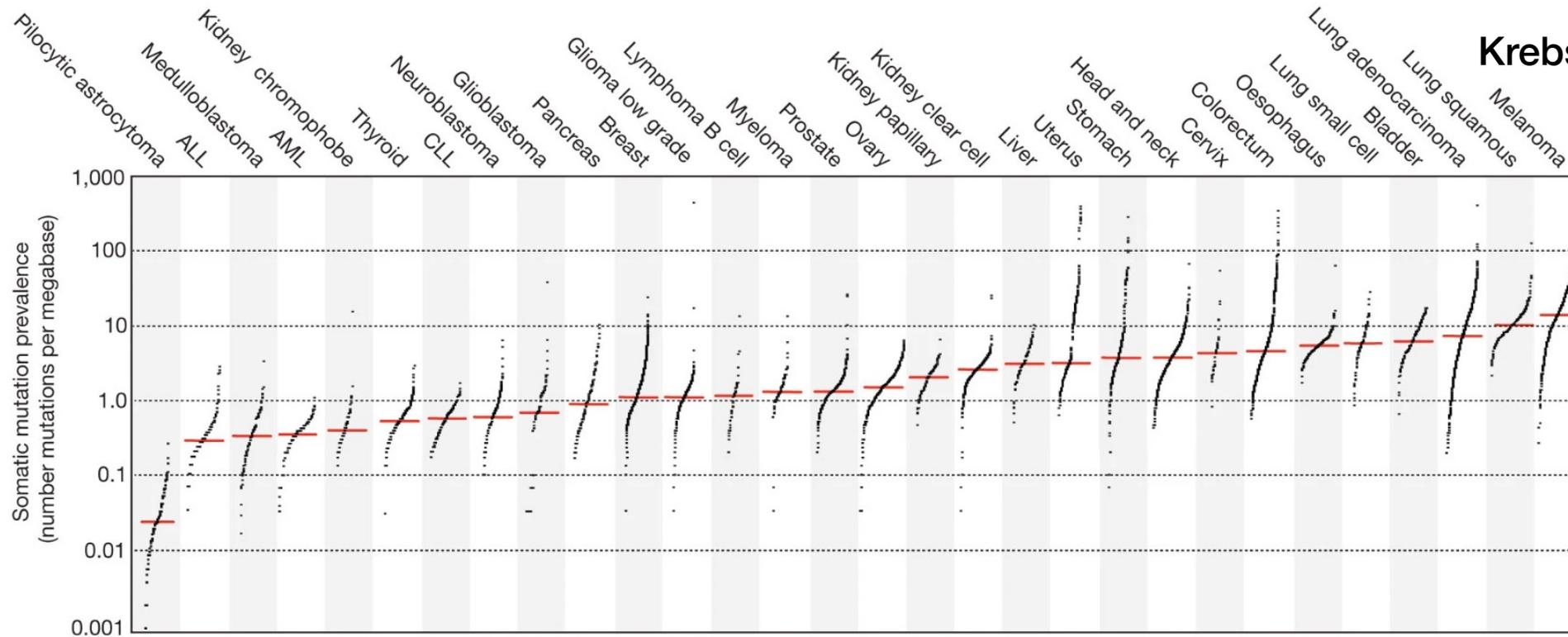
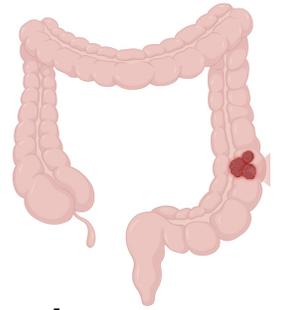
Neuzulassung 05/2025: Elahere®



Moore KN et al. DOI: 10.1056/NEJMoa2309169

- Patientinnen mit gestreutem + vorbehandeltem Eierstockkrebs leben 4 Monate länger
- Es ist besser verträglich als eine klassische Chemotherapie

4. Einsatz heute: c.) Lynch Syndrom



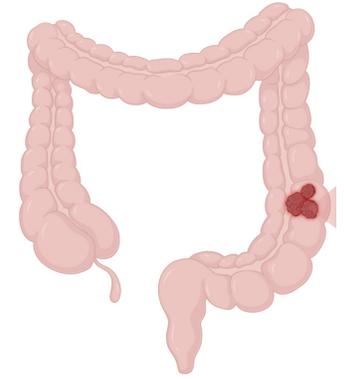
Krebs bei Lynch

~40

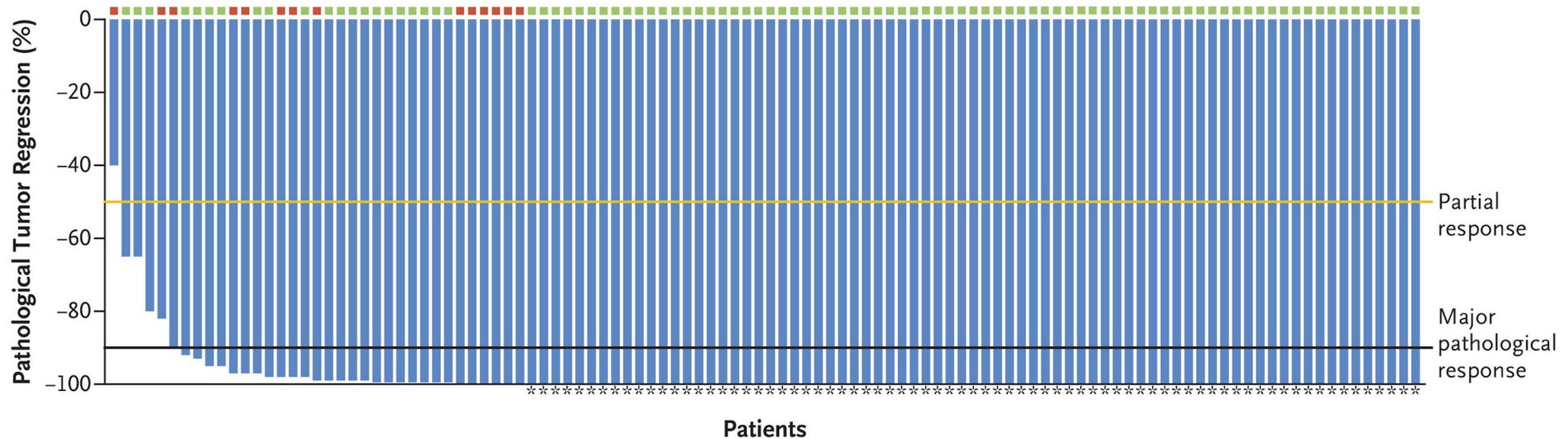
Alexandrov et al. *Nature* 2013 <https://doi.org/10.1038/nature12477>

➔ Je mehr Gen-Veränderungen Krebs hat umso besser kann das Immunsystem angreifen

4. Einsatz heute: c.) Lynch Syndrom - Darmkrebs



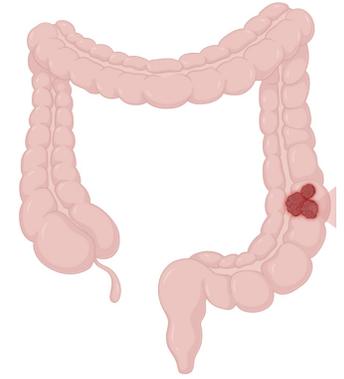
Nicht gestreuter Darmkrebs bei Lynch: 6 Wochen Immuntherapie:



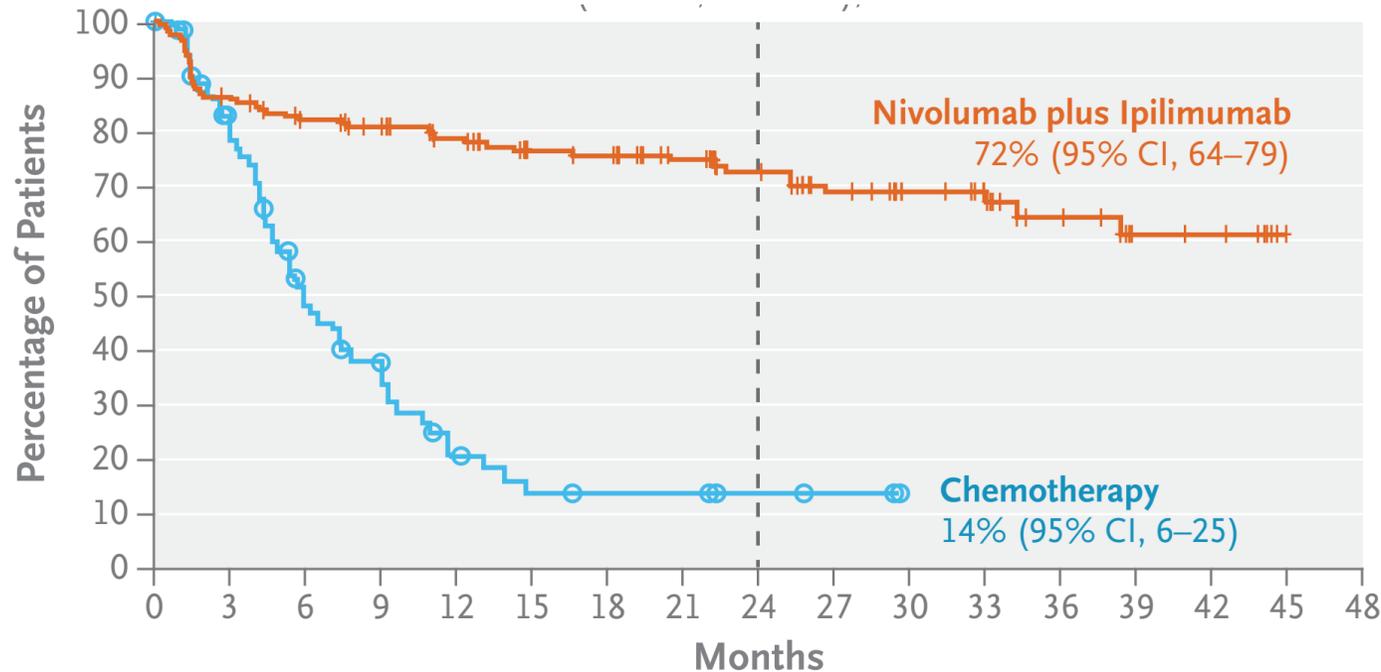
Chalabi et al. NEJM 2024 DOI: 10.1056/NEJMoa2400634

➔ 2024: allein durch Immuntherapie verschwindet der Krebs bei >70% der PatientInnen

4. Einsatz heute: c.) Lynch Syndrom - Darmkrebs



Gestreuter Darmkrebs bei Lynch: Immuntherapie:

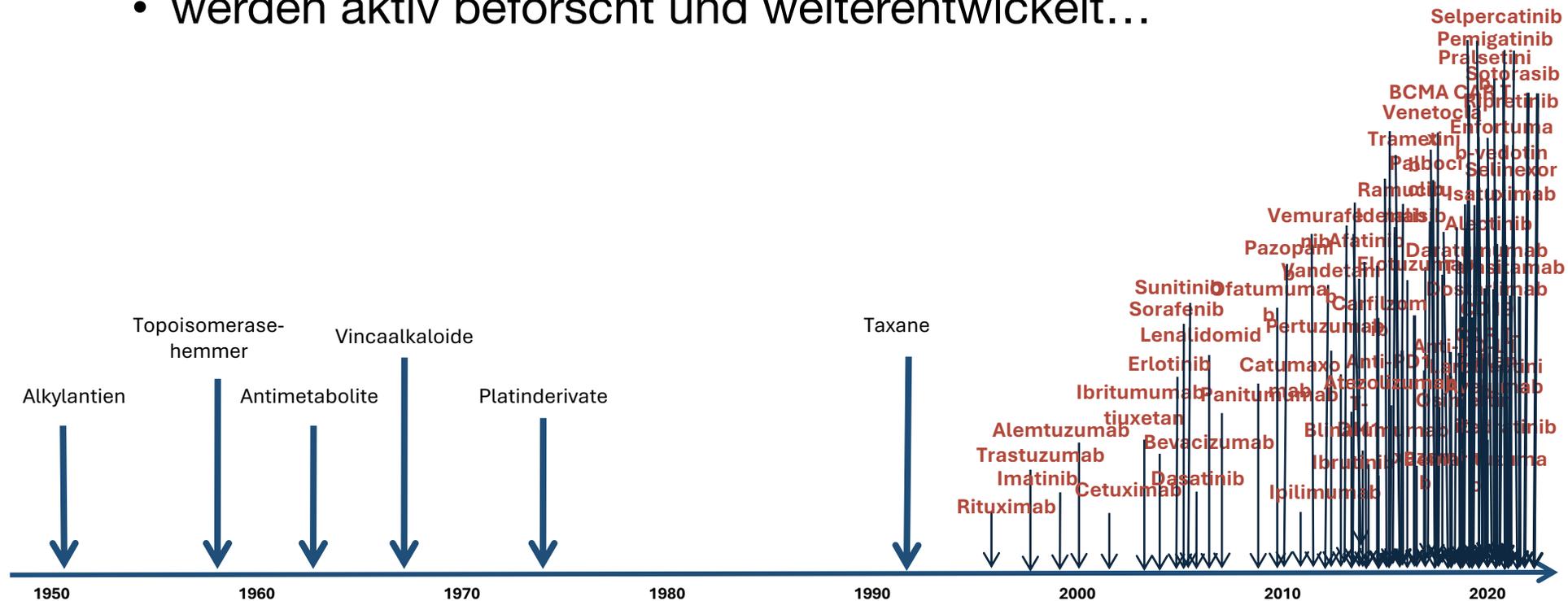


Andre T, Elez E, Van Cutsem E, et al. DOI: 10.1056/NEJMoa2402141

➔ 2024: mit Immuntherapie ist bei >70% der PatientInnen die Erkrankung >2 Jahre stabil

5. Ausblick

- Immuntherapien sind:
 - ein "Game Changer" in der Krebstherapie
 - bereits heute fester Bestandteil der Krebstherapie
 - werden aktiv beforscht und weiterentwickelt...



Ziel:

- mehr Heilung
- länger+besser leben

■ ■ ■

A PATIENT'S PERSPECTIVE

Digitale Werkzeuge und verantwortungsvoller Umgang mit Daten

Prof. Dr. Maria C. Katapodi, RN, PhD, FAAN

Professorin für Pflegewissenschaften, Universität Basel, Schweiz

CASCADE Consortium

Prof. Dr. Heiko Schuldt

Professor für Mathematik & Informatik, Universität Basel, Schweiz

EINE VERPASSTE GELEGENHEIT

TAUSENDE VON FAMILIEN IN DER SCHWEIZ UND WELTWEIT VERPASSEN WICHTIGE ERKENNTNISSE AUS DER GENETIK



Jährliche Krebsfälle



> 53,000

EINZELPERSONEN IN
CH IN 2025



> 2 MILLION

EINZELPERSONEN IN
DER EU IN 2025

Herausforderung

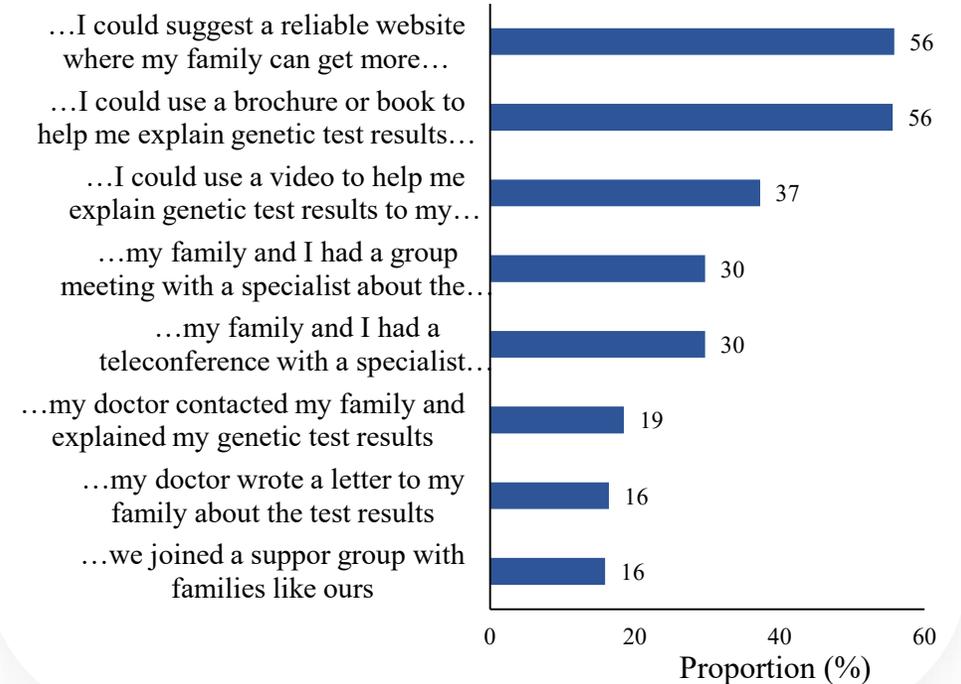


fehlende Informationen
über die pathogene
Variante in der Familie



Träger haben keine
angemessene Nachsorge
und Überwachung

BRAUCHEN



DIGITALE PLATTFORM

BEFÄHIGUNG DER FAMILIEN & RATIONALISIERUNG DER KLINISCHEN ARBEITSABLÄUFE

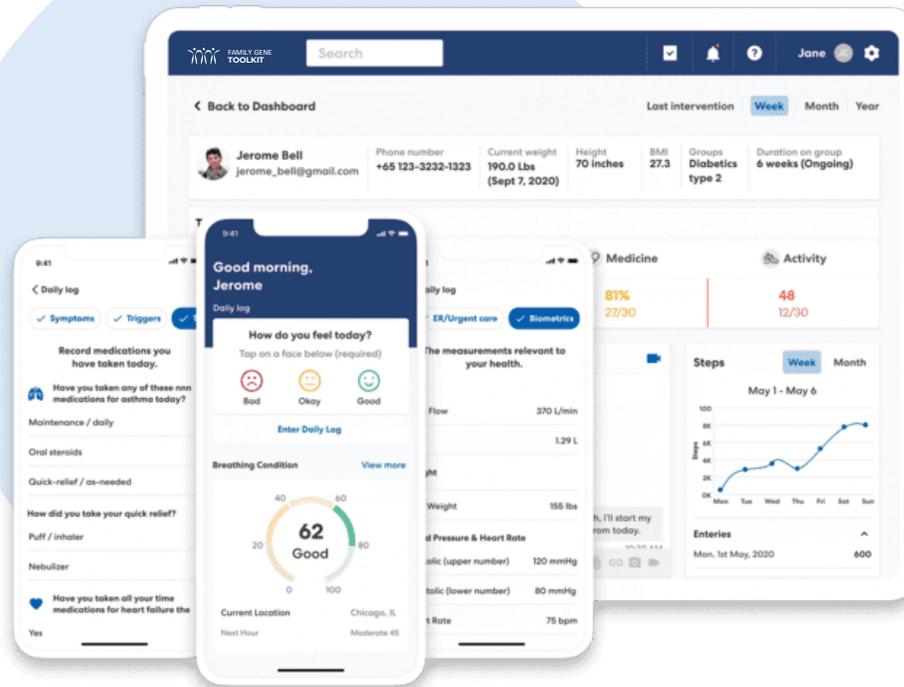
FAMILIEN

Bietet Familien personalisierte Informationen, Coaching und Empowerment-Tools, um aktiv zu werden



KLINIKER

Hilft Klinikern bei einer effizienteren Versorgung



INTERAKTIVE DIGITALE PLATTFORM



Testing Outcome



Family and Health History

- "Invite relative"
- "Father" "Lives in Switzerland" "Informed"
- "Mother" "Lives in Switzerland"
- "Grandmother dad's side" "Lives in Switzerland" "Informed"
- "Daughter" "Lives in Switzerland"

- "Invite"
- "Invite"
- "Invite"
- "Invite"

"cancel"



Vertraulich
Nicht ohne Genehmigung kopieren

Genetik
Der menschliche Körper besteht aus Milliarden von Zellen. In jeder dieser Zellen gibt es 23 Chromosomenpaare. 23 stammen von der Mutter und 23 vom Vater. Diese sind in Chromosomen enthalten. Dabei können Gene auch paarweise vor.
Jedes Gen hat eine bestimmte Funktion. Jedes Genpaar hat eine bestimmte Funktion. Jedes Genpaar hat eine bestimmte Funktion.

Perché il coping attivo è utile?
L'attività delle strategie di coping può aiutare a:
• Accettare la diagnosi della malattia patologica
• Assumere una diagnosi di tumore
• Prendere decisioni ben informate sulla gestione del rischio di tumore
• Minimizzare i sentimenti negativi

How to share genetic testing results?
You can tell about testing results yourself - communicate either in person, via Skype, Zoom or WhatsApp, or write an e-mail or a letter.
You can ask for help from another relative - another person in the family can be the mediator.
Your genetic specialists can provide a letter that you can share with your relatives.
Different ways may be used for different people.

신체활동
정신 건강을 증진시키고 신체 활동을 늘려 활기를 권장합니다.
• BRCA 보유자에서 적당한 운동은 유방암의 위험 감소
• 일주일에 적어도 3번 이상, 하루에 30분 이상 할애 할 정도의 운동은 유방암 위험 감소
장시간 앉아 있거나 누워 있는 것, TV 또는 스마트폰 등 화면 기반 엔터테인먼트를 보는 것을 제한합니다.

Phone: +41 51 632 16 50
Website: <http://www.familygenetoolkit.com>
info@familygenetoolkit.com
gen@familygenetoolkit.com
Email: info@familygenetoolkit.com



NICHT-INTERAKTIVE DIGITALE PLATTFORM

Nicht-interaktive Plattform

- Krebsgenetik und Vererbungsformen
- Genetische Tests
- Screening Optionen
- Kommunikation mit der Familie
- Risikomanagement



Basic Genetics

This page provides a brief overview of genetics, including DNA, cells, what a genetic mutation is, and inheritance patterns. The genes we inherit from our biological parents control many aspects of our bodies, from the color of our hair and eyes to the length of our toes. In the case of hereditary cancer syndromes, inherited genetic changes, called mutations, increase the risk of certain types of cancer. But what is a gene? How are genetic characteristics transmitted from one generation to the next?

DNA, Chromosomes, and Genes

Every cell in our body contains hereditary material (passed from parent to child) called deoxyribonucleic acid (DNA). DNA is packaged into bundles called chromosomes. Our cells usually contain 23 pairs of chromosomes. For each pair, we inherit one chromosome from our father and one from our mother. A long piece of DNA is called a gene. Genes contain the instructions needed to build and maintain our bodies. Based on the underlying DNA "code", genes instruct our bodies which proteins to produce. Proteins, in turn, make up the structure of our bodies and play a key role in regulating bodily functions. Each chromosome is made up of many genes. And since we have two copies of each chromosome - one from each parent - we also have two copies of each gene. An exception to this rule concerns what are called "sex chromosomes" (the X and Y chromosomes). Women normally have two X chromosomes, and men have one X and one Y chromosome. This means that for genes located on the X and Y chromosomes, there is no difference between the two chromosomes. This means that for genes located on the X chromosome, women have two copies, but men have only one.

Genetic Mutations

A mutation in a gene refers to a change in the underlying DNA code that prevents the gene from functioning properly. If we think of DNA as the spelling of a word, a mutation involves a change in the letters of the word. This change can involve a substitution of letters, an addition, or a loss of letters. When the underlying DNA code changes, the production of proteins can also change. A gene may create a protein different from the one it is supposed to produce, create an incorrect amount of protein, or not produce any protein at all. Each of these changes can affect the functioning of the organism. Genetic mutations are either germline or somatic. Germline mutations are present in the eggs or sperm that make us up. These mutations are often inherited from our parents, but they can also occur for the first time in us. Germline mutations are present in all cells of our body, and we can pass them on to our children. Somatic mutations, on the other hand, develop in the body's cells during life but do not involve the eggs or sperm. These mutations can lead to genetic health problems such as cancer, but we will not pass the mutation on to our children. The cancer syndromes discussed on this website involve hereditary (germline) mutations.

Genetics of Cancer

Genetics of Cancer: Cancer is caused by damage to the DNA (a mutation) in genes that regulate the growth and division of cells. Some mutations are hereditary while others are caused by exposure to radiation or chemicals such as those found in cigarette smoke. Mutations can also occur spontaneously as a result of errors made when a cell duplicates its DNA molecules before cell division. When cells acquire mutations in specific genes that control cell proliferation, such as proto-oncogenes or tumor suppressor genes, these changes are copied with each new generation of cells. Later, additional mutations in these modified cells can lead to uncontrolled cell replication and the development of cancer.

Inheritance patterns

For inherited diseases that can be attributed to a single gene, the transmission patterns are fairly simple. Depending on the gene, the inheritance pattern can be autosomal dominant, autosomal recessive, X-linked, and mitochondrial.

Autosomal dominant inheritance

In the case of autosomal dominant inheritance, a person only needs to inherit one copy of the abnormal gene to develop the disease. Hereditary breast and ovarian cancer is an example of an autosomal dominant disease. A parent with an autosomal dominant disease has a fifty-fifty chance of passing the disease on to each of their children.

HBOC Management

When it comes to HBOC, the best defense is a good offense. In other words, be proactive! If you or any of your family members (parent, sibling, first cousin, etc.) have been diagnosed with HBOC, you may be at an increased risk for developing one of the many types of cancer. It's up to you to manage your health from the outset and take steps to prevent cancer or detect it at an early stage when it's easiest to treat. Your doctor or genetic specialist will likely make various healthcare recommendations based on your specific mutation and family cancer history. The diagnosis of a BRCA1 or BRCA2 gene mutation does not mean you already have cancer. Rather, it means you have an increased risk of developing cancer over your lifetime. That's why people with BRCA1 or BRCA2 gene mutations need to undergo regular screenings at a younger age for certain types of cancer and may even be required to undergo screening options.

Screening tests are designed to detect cancer before symptoms appear. The National Comprehensive Cancer Network (NCCN) provides a set of screening guidelines for people with HBOC. Depending on your particular situation, one or more of the following screening procedures may be recommended:

Breast Cancer

Women with HBOC are recommended to begin breast cancer screening at a much younger age than the general population:

- Breast exams (breast self-exams and clinical breast examination) every 6 to 12 months from the age of 18
- Mammography and breast magnetic resonance imaging (MRI) annually from age 25 or at the age chosen by your doctor based on your family history

Men who carry a pathogenic variant of the BRCA1 or BRCA2 gene can also benefit from breast cancer screening and may want to discuss with their doctor about the optimal approach:

- Education and training to breast self-examination starting at age 18
- Annual clinical breast exam starting at age 25
- Consider prostate cancer screening starting at age 40 (only for BRCA2 carriers)

Transvaginal Ultrasound

As ovarian cancer starts deep in the pelvis, tumors often don't cause any symptoms until they are in an advanced stage. Ovarian cancer is difficult to detect through screening tests. In the general population, it has not been shown that ovarian cancer screening reduces the risk of death. However, since women with HBOC are at an increased risk of developing ovarian cancer, some clinicians believe that screening is justified in this population.



- Transvaginal ultrasound is an imaging procedure in which a doctor inserts a probe into the vagina to examine the reproductive organs and bladder.
- CA-125 is a protein produced by over 90% of advanced epithelial ovarian cancer cases, which is the most common form of the disease. The CA-125 test is used to measure the level of this protein in the blood.

CA-125, considered a biomarker for ovarian cancer, however, this test is imperfect and has not been shown to reduce the risk of death.

- For women who have not undergone ovary removal to reduce their risk, there are screening tests that can be used together, every six months, starting at age 30 or at an individualized age based on their family history.

Risk-reducing surgery

Surgical interventions aimed at removing all ovarian tissue before the onset of cancer are called risk-reducing (or prophylactic) surgeries. Some women choose to undergo risk-reducing surgery to prevent breast and/or ovarian cancer. The surgical options for preventing these cancers are as follows:

- Prophylactic surgical removal of both breasts, which reduces the risk of breast cancer by at least 90%.
- Salpingo-oophorectomy is a surgical procedure that involves the removal of the ovaries and fallopian tubes. When performed before menopause, it reduces the risk of ovarian and breast cancer. There are some risks to this procedure between the ages of 35 and 40, or after being childless.

Changes in Lifestyle



Although diet and physical activity have not been shown to reduce the risk of developing cancer, they do contribute to overall health. Several studies have indicated that a diet rich in fruits, vegetables, and whole grains has many health benefits, as does regular physical activity.

Get more vitamin-rich foods that help maintain a healthy weight, such as:

- Whole fruits and vegetables, such as apples, oranges, and leafy greens.
- Whole grains and fiber (oats, beans, peas), etc.

Reduce red and processed meat, and limit sugary products.



Protein exercise is the regular and repeated use of large muscles, such as walking, running, cycling, and dancing.

Stretching exercises primarily involve stretching muscles to maintain air elasticity and help joints move freely. Examples include yoga, tai chi, foam rolling, and stretching.

Resistance training involves adding weight or resistance to a movement to make the muscles work harder, such as weightlifting, distance-based exercises, pull-ups, and push-ups.

Nicht ohne Genehmigung kopieren

Vertraulich

Hereditary Breast and Ovarian Cancer

Hereditary Breast and Ovarian Cancer (HBOC) is a rare, inherited pathogenic variant that results in a significantly increased risk of breast and ovarian cancer in the general population. Individuals carrying this pathogenic variant may also have an increased risk for other types of cancer, including prostate cancer. The risk of breast, pancreatic cancer, and melanoma may also increase because they are caused by pathogenic variants in many genes. Other genes such as ATM, CHEK2, and PALB2, along with BRCA1 and BRCA2, and families, individuals with HBOC who also carry a pathogenic variant in one of these other genes may also have an increased risk of developing new cancers in the future. As HBOC is a hereditary syndrome, only affects women, but in reality, it can affect both men and women. Some women can pass this disease on to their children at the same time as their partner's help-generation.

Genetics of HBOC

Hereditary breast and ovarian cancer (HBOC) is a hereditary syndrome that is passed from parent to child. HBOC is caused by a pathogenic variant in one of the BRCA1 or BRCA2 genes. These genes are located on chromosomes 17 and 13, respectively. HBOC is an autosomal dominant inheritance pattern, which means that a person only needs to inherit one copy of the abnormal gene to develop the disease. HBOC is a hereditary syndrome, which means that it can be passed from parent to child. HBOC is a hereditary syndrome, which means that it can be passed from parent to child. HBOC is a hereditary syndrome, which means that it can be passed from parent to child.

This is simply a starting point for suspecting the presence of HBOC. Some families have one or more of these characteristics, but do not have HBOC. Other families do not have these characteristics but have HBOC.

"Invite relative"

Father "Lives in Switzerland" "Informed"

Mother "Lives in Switzerland"

Grandmother dad's side "Lives in Switzerland" "Informed"

Daughter "Lives in Switzerland"

"cancel"



FAMILY GENE TOOLKIT

ERGEBNISSE - Gesamte Stichprobenergebnisse (Zwischenanalysen)

Merkmal	N ¹	Nicht-interaktive digitale Plattform (n=86) ²	Interaktive digitale Plattform (n=94) ²	p-Wert ³
		n(%); mean (SD)	n(%); mean (SD)	
Brief Mood Inventory@ FU1 (positive – negative Stimmung)	104	0.66 (1.27)	0.71 (1.54)	NS
Wissen über Krebsgenetik @FU1	104	17.96 (2.80)	18.17 (2.62)	0.07
Wissen über Risikomanagement @FU1	104	5.01 (0.95)	5.30 (0.81)	0.004
Genetische Affinität @ FU1	104	4.21 (1.14)	4.54 (1.34)	0.06
Aktives Bewältigen @ FU1	104	4.96 (1.04)	5.44 (1.18)	0.03
Positive Umgestaltung @FU1	104	5.08 (1.13)	5.51 (1.24)	0.02
Planung @ FU1	104	5.07 (1.14)	5.50 (1.12)	0.04
Akzeptanz @FU1	104	5.31 (0.99)	5.65 (0.83)	0.07
Verweigerung @ FU1	104	2.47 (1.22)	2.21 (1.07)	0.2
Verhaltensbasierter Rückzug @ FU1	104	2.34 (1.10)	2.27 (1.13)	0.7
Akzeptanz (only FU1)	104	5.80 (1.21)	5.74 (1.09)	NS

Vertraulich
 Nicht ohne Genehmigung kopieren

1 non-missing; 2 mean (SD) or n (%); 3 Fisher's exact test



NÄCHSTE SCHRITTE

BLICK IN DIE ZUKUNFT

Digitale Werkzeuge können Familien unterstützen:

- ✓ Bereitstellung von zusätzlichen Informationen für Familien auf Anfrage 24/7
- ✓ Ergänzen die Dienstleistungen, ersetzen aber nicht die persönliche Anwesenheit
- ✓ Erleichterung der Kommunikation zwischen Familien und Ärzten



NÄCHSTE SCHRITTE BLICK IN DIE ZUKUNFT

Digitale Werkzeuge können Kliniker unterstützen:

- ✓ Informationen über genetische Varianten und sich ändernde Richtlinien
- ✓ Notwendigkeit lebenslanger Daten für eine effektive Modellierung
 - ✓ Veränderungen in der persönlichen oder familiären Geschichte
 - ✓ Lebensstil, Medikamente, Umwelteinflüsse

BJC
British Journal of Cancer
www.nature.com/bjc

ARTICLE
Epidemiology

Machine learning-based lifetime breast cancer risk reclassification compared with the BOADICEA model: impact on screening recommendations

Chang Ming¹, Valeria Viassolo², Nicole Probst-Hersch³, Ivo D. Dinov^{4,5,6}, Pierre Q. Chappuis^{2,8} and Maria C. Katapodi^{1,7}

EDITED BY
Tommaso Susin,
University of Florence, Italy

REVIEWED BY
William Ian Duncombe Rae,
University of New South Wales, Australia
Raffaella Massara,
National Cancer Institute Foundation (IRCCS),
Italy

frontiers | Frontiers in Oncology
TYPE Systematic Review
PUBLISHED 20 March 2024
DOI 10.3389/fonc.2024.1345627

Check for updates

OPEN ACCESS

Breast cancer risk prediction using machine learning: a systematic review

Sadam Hussain^{1,2*}, Mansoor Ali¹, Usman Naseem³, Fahimeh Nezhadmoghadam⁴, Munsif Ali Jatoti⁵, T. Aaron Gulliver⁶ and Jose Gerardo Tamez-Peña⁶

nature communications

Article
<https://doi.org/10.1038/s41467-024-46700-2>

Development and validation of an interpretable model integrating multimodal information for improving ovarian cancer diagnosis

European Journal of Cancer 216 (2025) 115199

Contents lists available at ScienceDirect
European Journal of Cancer
journal homepage: www.ejancer.com

Predicting benefit from PARP inhibitors using deep learning on H&E-stained ovarian cancer slides

Frederik Marmé^a, Eva I. Kriehoff-Henning^b, Lennard Kiehl^b, Christoph Wies^{b,c}, Jan Hauke^d, Eric Hahnen^e, Philipp Harter^e, Philip C. Schouten^{f,g}, Tobias Brodtkorb^h, Mohamad Kayali^d, Florian Heitz^g, Claudio Zamagni^g, Antonio González-Martín^h, Isabelle Treilleuxⁱ, Stefan Kommos^j, Katharina Prieske^k, Timo Gaiser^l, Stefan Fröhling^{m,n,o}, Isabelle Ray-Coquard^g, Eric Pujade-Lauraine^g, Titus J. Brinker^{b,t}

Breast Cancer (2024) 31:562–571
<https://doi.org/10.1007/s12282-024-01582-6>

REVIEW ARTICLE

The usefulness of artificial intelligence in breast reconstruction: a systematic review

Karla C. Malta¹, Francisco R. Avila¹, Ricardo A. Torres-Guzman¹, John P. Garcia¹, Gioacchino D. De Sario Velasquez¹, Sahar Borna¹, Sally A. Brown², Clifton R. Haider³, Olivia S. Ho¹, Antonio Jorge Forte¹

scientific reports

OPEN

The development of an efficient artificial intelligence-based classification approach for colorectal cancer response to radiochemotherapy: deep learning vs. machine learning

FAMILY GENE TOOLKIT

88

NÄCHSTE SCHRITTE

BLICK IN DIE ZUKUNFT

Massnahmen für

- ✓ Verfügbarkeit von Patientendaten
- ✓ Sichere Datenerfassung und-speicherung
- ✓ Mechanismen für einen sicheren Datenaustausch



NÄCHSTE SCHRITTE

VERANTWORTUNGSVOLLE NUTZUNG VON DATEN

Sie haben die Kontrolle über Ihre Daten. Sie entscheiden ...

- ✓ ... was Sie teilen möchten
- ✓ ... mit wem sie geteilt werden
- ✓ ... wie lange sie geteilt werden



NÄCHSTE SCHRITTE

VERANTWORTUNGSVOLLE NUTZUNG VON DATEN

Formular für die informierte Zustimmung

- ✓ ... welche Daten gesammelt werden
- ✓ ... wie sie verwendet werden
- ✓ ... wo sie gespeichert werden
- ✓ ... wer Zugang zu Ihren Daten hat
- ✓ ... ob Ihre Daten anonymisiert / pseudonymisiert sind
- ✓ ... und dass Sie Ihre Einwilligung jederzeit widerrufen können



Informierte Zustimmung

NÄCHSTE SCHRITTE

VERANTWORTUNGSVOLLE NUTZUNG VON DATEN – WARUM IST DAS WICHTIG?

Sind wir bereits eine **digitale** Gesellschaft?

- ✓ Ja, auf jeden Fall!
- ✓ Die Digitalisierung (und KI) durchdringt bereits unser Leben; dies wird noch weiter zunehmen
 - ✓ Wir nehmen die meisten Dienstleistungen unseres täglichen Lebens digital in Anspruch
 - ✓ Wir sind 24/7 online
 - ✓ Wir hinterlassen fast überall digitale Spuren
 - ✓ Wir pflegen soziale Kontakte zunehmend digital



NÄCHSTE SCHRITTE

VERANTWORTUNGSVOLLE NUTZUNG VON DATEN – WARUM IST DAS WICHTIG?

Sind wir auch eine verantwortungsvolle digitale Gesellschaft?

- ✓ ... wir müssen dringend eine werden!
 - ✓ Es besteht ein grosser Bedarf, dass jede und jeder sich aktiv an der Digitalisierung und der „KI-fizierung“ unseres Lebens beteiligen...
 - ✓ ... und bei der Suche nach „sozialen Leitplanken“ für KI
 - ✓ Die Gesellschaft fit für die digitale Transformation und KI zu machen, ist ein kontinuierlicher Prozess, der in einem nie dagewesenen Tempo voranschreitet
 - ✓ Ziel des Netzwerks **Responsible Digital Society** der Universität Basel



NÄCHSTE SCHRITTE

VERANTWORTUNGSVOLLE NUTZUNG VON DATEN – WARUM IST DAS WICHTIG?



KI bringen unglaubliche Verbesserungen für die Gesellschaft könnte

- ✓ Nicht alles, was technisch sinnvoll ist, ist auch ethisch, gesellschaftlich und rechtlich wünschenswert!
- ✓ Probleme: Wahrheit & Täuschung / Transparenz & Erklärbarkeit / Fairness & Vorurteilsfreiheit / Vertrauen & Verlässlichkeit / Nachhaltigkeit & Energieverbrauch
- ✓ Gesellschaftlicher Konsens über die zukünftige Nutzung von KI und digitalen Technologien
- ✓ Responsible Digital Society (RDS): <https://rds.unibas.ch> Mitglied werden



NÄCHSTE SCHRITTE

VERANTWORTUNGSVOLLE NUTZUNG VON DATEN - VERANTWORTUNGSVOLLE DIGITALE GESELLSCHAFT



Sources: rds.unibas.ch



FAMILY GENE
TOOLKIT

LUNCH BREAK

GROUP DISCUSSIONS

AFTERNOON SESSION

STAKEHOLDERS' PERSPECTIVES

BRCA-FRAUENGRUPPE

SELBSTHILFEGRUPPE FÜR BETROFFENE FRAUEN



SELBSTHILFEZÜRICH



B Betroffene
R reden
C Chancen
A aktiv nutzen

BRCA ist eine erblich bedingte Genveränderung, welche zu einem erhöhten Brust- und Eierstockkrebsrisiko führt. Die Diagnose ist für betroffene Frauen mit oder ohne Krebserkrankung eine grosse Belastung. Sie löst unterschiedliche Gefühle und zahlreiche Fragen aus.

In dieser Gruppe treffen sich Frauen, die sich in unterschiedlichen Phasen der Diagnosestellung oder des Krankheitsverlaufs befinden. Daher können sowohl Erfahrungen mit Präventivoperationen als auch der Umgang mit der Erkrankung Thema in den Treffen sein.

Als Ergänzung zu einer umfassenden medizinischen Beratung und Behandlung bietet diese Selbsthilfegruppe Raum für Gefühle und das Teilen von Erfahrungen. Der vertrauliche Rahmen ermöglicht betroffenen Frauen, sich auszutauschen und gegenseitig zu unterstützen.

Mehr Informationen zu dieser Selbsthilfegruppe erhalten Sie bei Selbsthilfe Zürich:

gegründet 2018
durch Prof. Dr. A. Günthert und Catherine Pilet

heute über 30 Mitglieder
Fördermitglieder
ärztlicher Beirat

unterstützt von Sponsoren

Monika Zumbühl für den Vorstand



**ElleHELP –
Fachlich betreute Anlaufstelle
für Betroffene von Betroffenen**

informieren

zuhören

begleiten

Gesundheitspolitik aktuell:

Interkantonale Vereinbarung über die hochspezialisierte Medizin der komplexen gynäkologischen Tumore (IVHSM)

*2/3 aller gynäkologischen Tumore (**nicht ganz selten/nicht ganz oft**)*

Bisher (gemäss Entwurf vom 19. September 2022):

32 Zentren für Behandlung der Karzinome von Eierstock, Eileiter, Bauchfell

27 Zentren für Behandlung der Karzinome von Vulva, Vagina und Gebärmutterhals

Neu ab 1.1. 2026 (entschieden am 22. April 2025):

16 Zentren

-> Auswirkung auf Qualität

-> Auswirkung auf Patientenpfade

informieren

zuhören

begleiten

16 Zentren für Behandlung der Karzinome von Eierstock, Eileiter und Bauchfell



- KSA Kantonsspital Aarau
- KSB Kantonsspital Baden AG
- Inselspital Bern
- Lindenhofspital Bern
- St. Claraspital Basel
- Universitätsspital Basel
- HUG Hôpitaux universitaires de Genève
- LUKS Luzerner Kantonsspital
- KSSG Kantonsspital St. Gallen
- CHUV Centre hospitalier universitaire vaudois
- KSW Kantonsspital Winterthur
- Stadtpital Triemli Zürich
- USZ Universitätsspital Zürich
- EOC Istituto Oncologico della Svizzera Italiana Bellinzona
- Hôpital de Sion
- Spital Hirslanden Zürich

Einsprachen laufen



informieren

zuhören

begleiten

9 Zentren für Behandlung der Karzinome von Vulva, Vagina und Gebärmutterhals



KSA Kantonsspital Aarau
Inselspital Bern
Universitätsspital Basel
HUG Hôpitaux universitaires de Genève
LUKS Luzerner Kantonsspital
KSSG Kantonsspital St. Gallen
CHUV Centre hospitalier universitaire vaudois
USZ Universitätsspital Zürich
EOC Istituto Oncologico della Svizzera Italiana Bellinzona

Einsprachen laufen

informieren

zuhören

begleiten

Austauschgruppen:

6 bis 12mal pro Jahr treffen sich Betroffene, um sich auszutauschen.

Bisher in zwei Regionen aktiv:

Innerschweiz verena.strickler@ellehelp.ch

Zürich und Umgebung isabelle.nuenninghoff@ellehelp.ch

informieren

zuhören

begleiten

Informationen für zu Hause auf der Webseite:

- Vermittlung von Zweitmeinungen
- Aufzeigen der medizinischen Behandlung bei den häufigsten gynäkologischen Tumoren
- Vermittlung von Kontakten zu anderen Betroffenen

Webseite:

www.ellehelp.ch

Kontakt:

info@ellehelp.ch

Kontaktieren Sie uns, Sie sind nicht allein!



RISING TIDE[®]
Foundation for Clinical
Cancer Research

Patientenbeteiligung in der klinischen Forschung: die Perspektive einer Stiftung

17 Mai, 2025



Rising Tide: Eine Einführung

Ziel

Förderung der Freiheit zur
Verbesserung der Lebensqualität



Vision

Wir wollen der Partner sein, der es Ihnen
ermöglicht, Ihr Leben nach Ihren eigenen
Vorstellungen zu gestalten



Eine Stiftung, 2 Zwecke: Rising Tide Foundation & Rising Tide Foundation For Clinical Cancer Research

Rising Tide ist eine Stiftung, die im Jahr 2010 in der Schweiz gegründet wurde. Seitdem fördert sie Entwicklungsprojekte in ihren beiden Interessengebieten: Sozial- und Krebsforschung.



Rising Tide Foundation

Wir von der Rising Tide Foundation glauben, dass Freiheit der wichtigste Faktor für das menschliche Wohlergehen weltweit ist und dass Wohlstand entsteht, wenn die Gesellschaft die Würde jeder einzelnen Person und das Recht, als moralischer Akteur zu handeln, respektiert. Wir versuchen, dieses Potenzial freizusetzen, indem wir Projekte unterstützen und die Netze der Produktivität sowie des Austauschs für die bisher ausgeschlossenen Menschen öffnen.

Rising Tide Foundation for Clinical Cancer Research

Die Rising Tide Foundation for Clinical Cancer Research setzt sich dafür ein, die klinische Krebsforschung neu zu definieren, indem sie die Patienten als Partner einbezieht - von der Formulierung der Forschungsfragen bis zur Veröffentlichung der Ergebnisse. Wir unterstützen klinische Studien, die darauf abzielen, in kürzester Zeit einen maximalen Nutzen für die Patienten zu erzielen. Wir finanzieren klinische Studien zu allen Krebsarten weltweit.

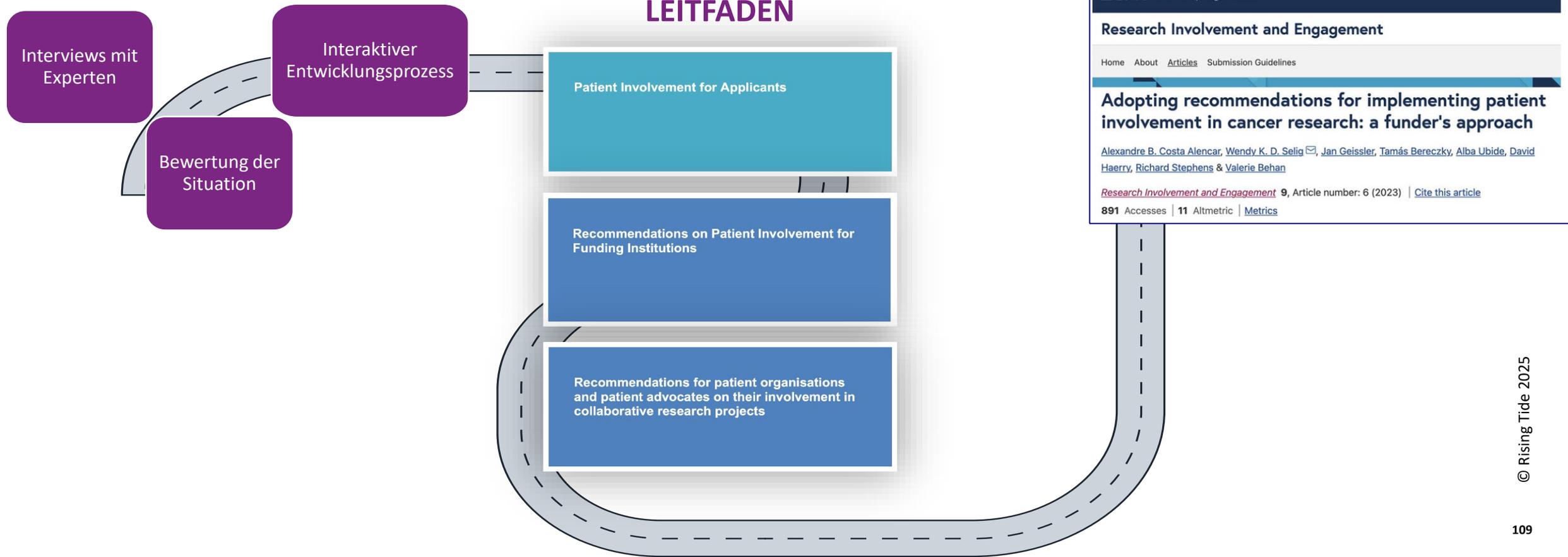


Unsere Bemühung:

Dass die Einbeziehung von erfahrenen Patienten in die Planung und Durchführung klinischer Studien zur neuen Norm in der klinischen Krebsforschung wird.



Förderung der Einbeziehung erfahrener Patienten über Rising Tide hinaus



Philanthropische Strategie von Rising Tide

Rising Tide versucht, Finanzierungslücken für die Einbeziehung von Patientenpartnern durch diese beiden Finanzierungsströme auszugleichen:

Pre-Application

Zuschüsse von bis zu 4.000 \$ zur Überbrückung der Lücke für Patientenpartner, damit diese einen Beitrag zur Entwicklung des klinischen Konzepts und der Nachfrage nach Mitteln leisten können.

Research Grants

Plan zur Patientenbeteiligung, der in Zusammenarbeit mit den Patientenpartnern entwickelt wurde, um sicherzustellen, dass die Perspektive und die Bedürfnisse der Patienten im Mittelpunkt des Prozesses stehen.

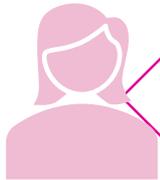
Er beschreibt die Einbeziehung der Patientenpartner in zwei Schlüsselphasen:

Entwicklung des klinischen Projekts und Fördermittelantrags: Die Patientenpartner werden in die Anfangsphase des Projekts einbezogen und tragen zu dessen Entwicklung bei.

Projektdurchführung: Nach der Genehmigung des Projekts werden die Patientenpartner weiterhin in die Durchführung einbezogen, um sicherzustellen, dass das Projekt weiterhin auf den Patienten ausgerichtet ist.

Der Plan enthält eine klare Beschreibung der erwarteten Ergebnisse. Er erklärt auch, wie der Beitrag der Patientenpartner verarbeitet und in das Projekt integriert wird, um sicherzustellen, dass ihr Feedback geschätzt und effektiv integriert wird.

Die wichtigsten Punkte für eine echte Einbeziehung der Patientenpartner



1. Sicherstellung, dass die Partnerpatienten die Krankheit „repräsentieren“ (klinisch und demografisch)
2. Ausstattung der Patientenpartner mit den richtigen Instrumenten zur aktiven Teilnahme am klinischen Projekt



1. Schulung von Forschern in der Nutzung des Fachwissens von Patientenpartnern bei der Entwicklung von klinischen Projekten und Finanzierungsanträgen
2. Ausstattung von Grundlageforschern mit den notwendigen Instrumenten, um ihre Forschung den Patientenpartnern zu präsentieren



1. Schaffung klarer und konsistenter Richtlinien für Finanzierungsanträge zur Einbeziehung von Patientenpartnern bei verschiedenen Geldgebern
2. Die aktive Beteiligung von Patientenpartnern bei der Entwicklung der Forschungsfrage vorschreiben (und nicht empfehlen)



RISING TIDE[®]
Foundation for Clinical
Cancer Research

Danke!

Danksagungen



Cancer Predisposition
Cascade Genetic Screening
in Switzerland



FONDS NATIONAL SUISSE
SCHWEIZERISCHER NATIONALFONDS
FONDO NAZIONALE SVIZZERO
SWISS NATIONAL SCIENCE FOUNDATION



krebsliga

krebsforschung schweiz
recherche suisse contre le cancer
ricerca svizzera contro il cancro
swiss cancer research



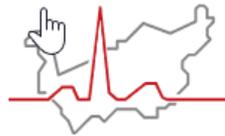
Universität
Basel

University of Applied Sciences and Arts
of Southern Switzerland

SUPSI

Departement
Klinische Forschung

Danke!



Hôpital du Valais
Spital Wallis



UNIVERSITÄTSSPITAL BERN
HÔPITAL UNIVERSITAIRE DE BERNE



WE BRING PROGRESS TO CANCER CARE



SELBSTHILFEZÜRICH

