

Schwangerschaftsrate und Schwangerschaftsoutcome bei Ratsuchenden mit und ohne BRCA-Mutation - Daten aus einem FBREK-Zentrum

Susan Friedrich¹, Nanette Kalmbach¹, Robert Röhle², Christine Olbrich¹, Julia Kußmaul¹, Benedikt Zang¹, Anna Tatzber¹, Jens-Uwe Blohmer¹, Dorothee Speiser¹

¹ Klinik für Gynäkologie und Brustzentrum, Charité-Universitätsmedizin Berlin

² Institut für Biometrie und Klinische Epidemiologie, Charité-Universitätsmedizin Berlin

Zielsetzung

Ein Überblick über Schwangerschaftsraten und -outcomes bei BRCA-Mutationsträgerinnen im Vergleich zu Nicht-Mutationsträgerinnen soll helfen, Frauen mit genetischem Krebsrisiko bei der Erfüllung ihres Kinderwunsches umfassend zu beraten. Die Studie wurde vor dem Hintergrund durchgeführt, dass Frauen mit einer pathogenen Variante in BRCA vermutlich eine geringere ovarielle Reserve aufweisen.¹

Materialien und Methoden

Untersucht wurden 229 Frauen, von denen bei 166 (72%) eine pathogene Veränderung in BRCA im FBREK-Zentrum der Charité detektiert wurde. Als Vergleichsgruppe wurden Daten von 63 Frauen ohne pathogene Variante in BRCA analysiert, die zum Zeitpunkt der Datenerfassung zwischen 18 und 80 Jahre alt waren.

Es wurde ein retrospektiver Fragebogen zur digitalen Erfassung von Schwangerschaftsraten, Schwangerschaftskomplikationen und Schwangerschaftsoutcomes entwickelt.

Ergebnisse

Der Anteil Nullipara beträgt bei Mutationsträgerinnen 37,1% und bei Frauen ohne Mutation 25,8%. Frauen mit BRCA-Mutation haben ein 0,35fach erhöhtes Risiko kinderlos zu sein ($p=0,006$; 95% KI: 0,16-0,74). Der Einfluss der pathogenen Variante auf die Rate an Schwangerschaftskomplikationen ($p=0,09$; 95% KI: 0,9-6,4) und Frühgeburtslichkeit ($p=0,1$; 95% KI: 0,93-1,1) ist statistisch nicht signifikant.

6,6% der Frauen mit pathogener Variante in BRCA nahmen zur Erfüllung ihres Kinderwunsches die Hilfe eines Kinderwunschzentrums in Anspruch. Im Vergleich dazu stellten sich dort nur 1,6% der Frauen ohne BRCA-Mutation aus dem Vergleichskollektiv vor ($p=0,1$).

Zusammenfassung

Die vorliegende Studie liefert Hinweise darauf, dass Frauen mit pathogener Variante in BRCA häufiger reproduktionsmedizinische Unterstützung benötigen und eher kinderlos sind. Schwangerschaftskomplikationen hingegen treten nicht häufiger bei Frauen mit BRCA-Mutation im Vergleich zu Nicht-Mutationsträgerinnen auf. Diese Ergebnisse sollten in größeren Kohortenstudien vor dem Hintergrund des in der Literatur beschriebenen geringeren AMH-Levels bei BRCA-Mutationsträgerinnen² untersucht werden.

¹ Oktay, Kutluk et al. "Association of BRCA1 mutations with occult primary ovarian insufficiency: a possible explanation for the link between infertility and breast/ovarian cancer risks." *Journal of clinical oncology* vol. 28,2 (2010): 240-4.

² Gasparri, Maria Luisa et al. "Ovarian reserve of women with and without BRCA pathogenic variants: A systematic review and meta-analysis." *Breast* vol. 60 (2021): 155-162.

Präsentiert auf dem 64. Kongress der Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe, 12.-15. Oktober 2022, München und ausgezeichnet mit einem Posterpreis