

Abfragehilfe zur Klärung des Verdachts auf eine erbliche Veranlagung für ein Mammakarzinom

Hinweise zum Ausfüllen:

- nur Verwandte 1. bis 3. Grades und die/der Patient:in sind jeweils eingeschlossen;
- Verwandte 1. Grades sind die Kinder, Eltern, Geschwister, Halbgeschwister des/der Patient:in;
- Verwandte 2. Grades sind die Großeltern, Enkelkinder, Nichten, Neffen sowie blutsverwandte Tanten und Onkel des/der Patient:in;
- Verwandte 3. Grades sind in diesem Kontext Cousins und Cousins.
- Die/der Patient:in, ihre/seine Kinder, Geschwister und Kinder der Geschwister gehören sowohl zur mütterlichen als auch zur väterlichen Familie. Sie werden deshalb zweimal erfasst, wenn mütterlicherseits und väterlicherseits ein Mamma-/Ovarialkarzinom aufgetreten ist.

Name des/der Patient:in

Geburtsdatum des/der Patient:in

Bei den folgenden Konstellationen ist eine Paneldiagnostik (inkl. *BRCA1/2*-Gene) indiziert.

- ☐ mindestens drei an einem Mammakarzinom erkrankte Frauen aus der gleichen Linie einer Familie, unabhängig vom Alter bei Erstdiagnose
- ☐ mindestens zwei an einem Mammakarzinom erkrankte Frauen aus der gleichen Linie einer Familie, davon eine mit einem Erkrankungsalter vor dem 51. Geburtstag
- ☐ mindestens zwei an einem Ovarialkarzinom erkrankte Frauen aus der gleichen Linie der Familie unabhängig vom Alter bei Erstdiagnose
- ☐ mindestens eine an einem Mammakarzinom erkrankte Frau und mindestens eine an einem Ovarialkarzinom erkrankte Frau aus der gleichen Linie der Familie oder eine an einem Mamma- und Ovarialkarzinom erkrankte Frau, unabhängig vom Alter bei Erstdiagnose
- ☐ mindestens eine vor dem 36. Geburtstag an einem Mammakarzinom erkrankte Frau
- ☐ mindestens eine an einem beidseitigen Mammakarzinom erkrankte Frau, deren Ersterkrankung vor dem 51. Geburtstag diagnostiziert wurde
- ☐ mindestens ein an einem Mammakarzinom erkrankter Mann und zusätzlich eine an einem Mamma- oder Ovarialkarzinom erkrankte Frau aus der gleichen Linie einer Familie, unabhängig vom Alter bei Erstdiagnose
- ☐ mindestens eine Person der Familie mit bereits nachgewiesener pathogener Mutation in einem der Kern-Risikogene[#] für das Mamma- und Ovarialkarzinom^{##}
- ☐ mindestens ein an einem Mammakarzinom erkrankter Mann
- ☐ mindestens eine vor dem 70. Geburtstag an einem triple-negativen Mammakarzinom erkrankte Frau
- ☐ mindestens eine vor dem 80. Geburtstag an einem Ovarialkarzinom erkrankte Frau

Humangenetik*

Konsortialzentrum**

Sobald mindestens eines dieser Verdachtskriterien für ein hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom erfüllt ist, ist eine Paneldiagnostik indiziert.

[#] Die Kern-Risikogene umfassen *ATM*, *BARD1*, *BRCA1*, *BRCA2*, *BRIP1*, *CDH1*, *CHEK2*, *PALB2*, *RAD51C*, *RAD51D* und *TP53*.

^{##} Nur Testung auf die bekannte, familiäre Mutation im Kern-Risikogen.

* Interdisziplinäre S3-Leitlinie für die Früherkennung, Diagnostik, Therapie und Nachsorge des Mammakarzinoms Kurzversion 4.3 – Juni 2021 AWMF-Registernummer: 032-045OL, Seite 38. Letzter Zugriff: Juli 2025.

** Aktuelle Einschlusskriterien für eine genetische Untersuchung von Patient:innen mit Verdacht auf eine erbliche Veranlagung für ein Mamma-/Ovarialkarzinom an einem Zentrum des Deutschen Konsortiums Familiärer Brust- und Eierstockkrebs: <https://www.krebsgesellschaft.de/zertdokumente.html>. „Checkliste zur Erfassung der erblichen Belastung für Brust- oder Eierstockkrebs“. Letzter Zugriff: August 2025