

Information und Einwilligungserklärung für Patient:innen zur diagnostischen genetischen Untersuchung auf erbliche Mutationen (Keimbahnmutationen) bei Brustkrebs

– Untersuchung eines Gen-Panels bei Patient:innen mit Verdacht auf eine erbliche Veranlagung für Brustkrebs –

INFORMATION FÜR PATIENT:INNEN A1

Sehr geehrte Patientin,
sehr geehrter Patient,

Sie sind an Brustkrebs erkrankt und Ihre Ärzt:innen überlegen jetzt, welche Behandlung für Sie am besten geeignet ist. Um die richtige Entscheidung treffen zu können, möchten Ihre Ärzt:innen Ihr Blut genetisch untersuchen lassen. Dabei soll untersucht werden, ob eine erbliche Veränderung vorliegt, die für Brustkrebs ursächlich sein kann (eine sogenannte Keimbahnmutation). Diese Untersuchungen werden in Deutschland durch das Gendiagnostikgesetz geregelt.¹

Durch die Untersuchung können Ergebnisse erhoben werden, die nicht nur für die Behandlung Ihrer Brustkrebserkrankung wichtig sind, sondern auch Aussagen zur Risikoeinschätzung weiterer Krebserkrankungen ermöglichen. Im Falle des Nachweises einer erblichen Ursache Ihrer Brustkrebserkrankung könnte ein erhöhtes Krebs Erkrankungsrisiko auch Ihre Familienangehörigen betreffen.

Im Folgenden finden Sie Informationen über den medizinischen Hintergrund, den Ablauf sowie die Konsequenzen der geplanten Untersuchung. Lesen Sie sich dieses Informationsblatt bitte aufmerksam durch. Es dient der Vorbereitung des Aufklärungsgesprächs, das Ihre Ärzt:innen danach mit Ihnen führen werden. Schreiben Sie sich alle Fragen auf und besprechen Sie diese mit Ihren Ärzt:innen. Sie können sich auch mit Ihrer Familie, Ihren Freund:innen, Ihrer Hausärztin bzw. Ihrem Hausarzt besprechen oder sich genetisch beraten bzw. psychologisch unterstützen lassen, bevor Sie sich für oder gegen die genetische Untersuchung entscheiden. Zudem sollten Sie sich ausreichend Bedenkzeit nehmen. Bei offenen Fragen sollten Sie diese ggf. in einem weiteren Gespräch mit Ihren Ärzt:innen klären. Wenn Sie sich für diese Untersuchung entscheiden, werden Ihre Ärzt:innen Sie bitten, dieses Dokument nach dem Aufklärungsgespräch zu unterzeichnen, und damit Ihre Einwilligung in die Untersuchung protokollieren. Um diese Untersuchung durchführen zu können, werden Ihnen mit Ihrem Einverständnis ca. 10–20 ml Blut (etwa 1 Esslöffel) aus einer Vene, zum Beispiel an der Ellenbeuge, entnommen.

1. Warum soll bei mir eine genetische Untersuchung durchgeführt werden?

Ihre Ärzt:innen erwägen, Ihre Brustkrebserkrankung jetzt oder zu einem späteren Zeitpunkt mit einem so genannten PARP-Hemmer zu behandeln. Dieses Medikament kann bei HER2-negativem Brustkrebs sowohl im Frühstadium als auch im fortgeschrittenen Stadium eingesetzt werden:

Bei **frühen Stadien** kann der PARP-Hemmer allein oder in Kombination mit einer endokrinen (= Hormon-) Therapie für die adjuvante (= unterstützende Therapie nach einer Operation) bei erwachsenen Patient:innen mit hohem Rückfallrisiko eingesetzt werden, bei denen eine erbliche Veränderung in einem der sog. Brustkrebsgene (= *BRCA*-Mutation) im Blut nachgewiesen wurde und die bereits mit Chemotherapie behandelt worden sind.

PARP-Hemmer können auch allein bei **Patient:innen mit fortgeschrittener Erkrankung** und mit einer erblichen *BRCA*-Mutation eingesetzt werden, die bereits eine Chemotherapie und/oder eine endokrine Therapie erhalten haben (z. B. bei einer Ersterkrankung) bzw. für diese Therapien nicht geeignet sind.

PARP-Hemmer hindern das körpereigene Eiweiß PARP (Poly-Adenosin-Diphosphat-Ribose-Polymerase) an der Ausübung seiner Funktion. Wenn unsere Erbinformation (DNA) beschädigt ist, helfen unter anderem die Eiweiße PARP, *BRCA1* und *BRCA2* dabei, die Erbinformation zu reparieren. Der Einsatz der PARP-Hemmer zielt darauf ab, in Tumorzellen mit genetischen Veränderungen in den *BRCA*-Genen die Reparatur defekter Erbinformation zu verhindern und so gezielt Tumorzellen zum Absterben zu bringen.

Ob ein PARP-Hemmer bei Ihnen zur Anwendung kommen kann, hängt unter anderem vom Ergebnis des *BRCA*-Keimbahntests ab. Wenn das Ergebnis Ihrer genetischen Untersuchung vorliegt, werden Ihre Ärzt:innen Sie über mögliche Behandlungsoptionen informieren und mit Ihnen die beste Option auswählen.

Da bei Ihnen ein Verdacht auf eine erbliche Belastung vorliegt, möchten Ihre Ärzt:innen gleichzeitig sehen, ob eines der anderen DNA-Reparatur-Gene wie zum Bei-

1. Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz –GenDG) vom 31. Juli 2009 (BGBl. I S. 2529, 3672), das zuletzt durch Artikel 15 Absatz 4 des Gesetzes vom 4. Mai 2021 (BGBl. I S. 882) geändert worden ist.

spiel das *CHEK2*- oder *PALB2*-Gen eine Veränderung trägt, die ebenfalls für Ihren Brustkrebs verantwortlich sein könnte.

2. Was sind DNA-Reparatur-Gene und was bedeutet eine Mutation in diesen Genen?

Die DNA-Reparatur-Gene, wie zum Beispiel das *BRCA1*-, *BRCA2*-, *CHEK2*-, *PALB2*- oder *RAD51*-Gen, kodieren Eiweiße, die dabei helfen, Schäden in der Erbinformation zu reparieren und damit auch die Krebsentstehung zu verhindern. Ist die Funktion dieser Gene eingeschränkt bzw. geht die Funktion verloren, kann Krebs schneller entstehen. Menschen mit bestimmten (krankheitsverursachenden) Veränderungen in diesen Genen (**sog. pathogene Keimbahnmutationen**) haben deshalb ein deutlich erhöhtes Risiko für Brust- bzw. Eierstockkrebs. Aber auch andere Krebsarten können bei manchen Genveränderungen gehäuft vorkommen.²

Die häufigsten Veränderungen, die sich bei Menschen mit Brustkrebs finden, sind Veränderungen in den Genen *BRCA1* und *BRCA2*. *BRCA* steht für das englische **B**reast **C**ancer gene (auf Deutsch: Brustkrebsgen). In der **Allgemeinbevölkerung** trägt schätzungsweise nur einer von etwa 200 Menschen eine erbliche *BRCA*-Mutation und hat dadurch ein erhöhtes Risiko für die zuvor genannten Krebserkrankungen. Ein erhöhtes Risiko bedeutet jedoch nicht, dass jede:r Träger:in einer *BRCA*-Mutation an Krebs erkranken muss. Von 100 Frauen, bei denen eine krankheitsverursachende *BRCA1*-Mutation nachgewiesen wurde, erkranken im Durchschnitt 72 Frauen bis zum 80. Lebensjahr an Brustkrebs und bis zu 44 Frauen an Eierstockkrebs.³ Von 100 Frauen mit einer krankheitsverursachenden *BRCA2*-Mutation erkranken bis zu 69 Frauen bis zum 80. Lebensjahr an Brustkrebs und bis zu 17 Frauen an Eierstockkrebs.⁴

In Deutschland trägt etwa eine von 20 an Brustkrebs erkrankten Frauen eine **erbliche *BRCA*-Mutation**. Frauen mit einer erblichen *BRCA*-Mutation erkranken durchschnittlich 20 Jahre früher an Brustkrebs als Frauen ohne diese genetische Veranlagung.⁵ Frauen mit einer erblichen *BRCA*-Mutation, die bereits an Brustkrebs erkrankt sind bzw. waren, haben zudem ein deutlich erhöhtes Risiko, auch an Brustkrebs der anderen Brust zu erkranken. Das Risiko dafür ist abhängig vom Alter bei der Ersterkrankung und der Art der Mutation. Eine Frau, die vor dem 40. Lebensjahr

an Brustkrebs erkrankte, hat ein höheres Risiko für eine Krebserkrankung der zweiten Brust als eine mit über 60 Jahren erkrankte Patientin.⁶

Brustkrebs ist bei Männern sehr selten. Bis zu sieben von 100 Männern mit einer erblichen *BRCA*-Mutation erkranken an Brustkrebs.⁷

Eine Veränderung des *CHEK2*-Gens tritt in unserer Bevölkerung bei einem von etwa 100 Menschen auf.⁸ Allerdings ist das Risiko für Frauen, aufgrund dieser Veränderung an Brustkrebs zu erkranken, nur moderat (2–3-fach) erhöht.³ Für Männer mit einer Veränderung des *CHEK2*-Gens erhöht sich das Risiko für Brustkrebs dagegen um das 10-fache.⁹ Trotzdem bleibt das aus einer *CHEK2*-Mutation resultierende Brustkrebsrisiko für Männer gering, weil Brustkrebs bei Männern sehr selten vorkommt. Weiterhin steigt durch eine Veränderung des *CHEK2*-Gens das Risiko für Bauchspeicheldrüsen-, Prostata- oder Darmkrebs leicht an.

Auch bei einer Veränderung des *PALB2*-Gens ist das Risiko für Brustkrebs altersabhängig moderat bis stark (4–7-fach) erhöht.³ Darüber hinaus wird eine Veränderung des *PALB2*-Gens mit einem höheren Risiko für Bauchspeicheldrüsenkrebs in Verbindung gebracht. Eine Mutation in den *RAD51*-Genen ist hingegen mit einem 10-fach erhöhten Risiko für Eierstockkrebs verbunden. Einige weitere, sehr seltene Gene sind ebenfalls heute als ursächlich für Brustkrebs bekannt und für einige weitere Gene wird dies vermutet.

Wenn eine erbliche Mutation in einem der getesteten Reparatur-Gene vorliegt, werden neben regelmäßiger Brustkrebsnachsorge ggf. weitere engmaschige Früherkennungsmaßnahmen im Hinblick auf andere Tumore empfohlen. Die Durchführung dieser intensivierte Früherkennungsuntersuchungen erhöht die Chancen für eine frühzeitige Entdeckung einer neuen Erkrankung und verbessert die Behandlungschancen.

3. Welche Bedeutung kann eine Keimbahnmutation von DNA-Reparatur-Genen darüber hinaus haben?

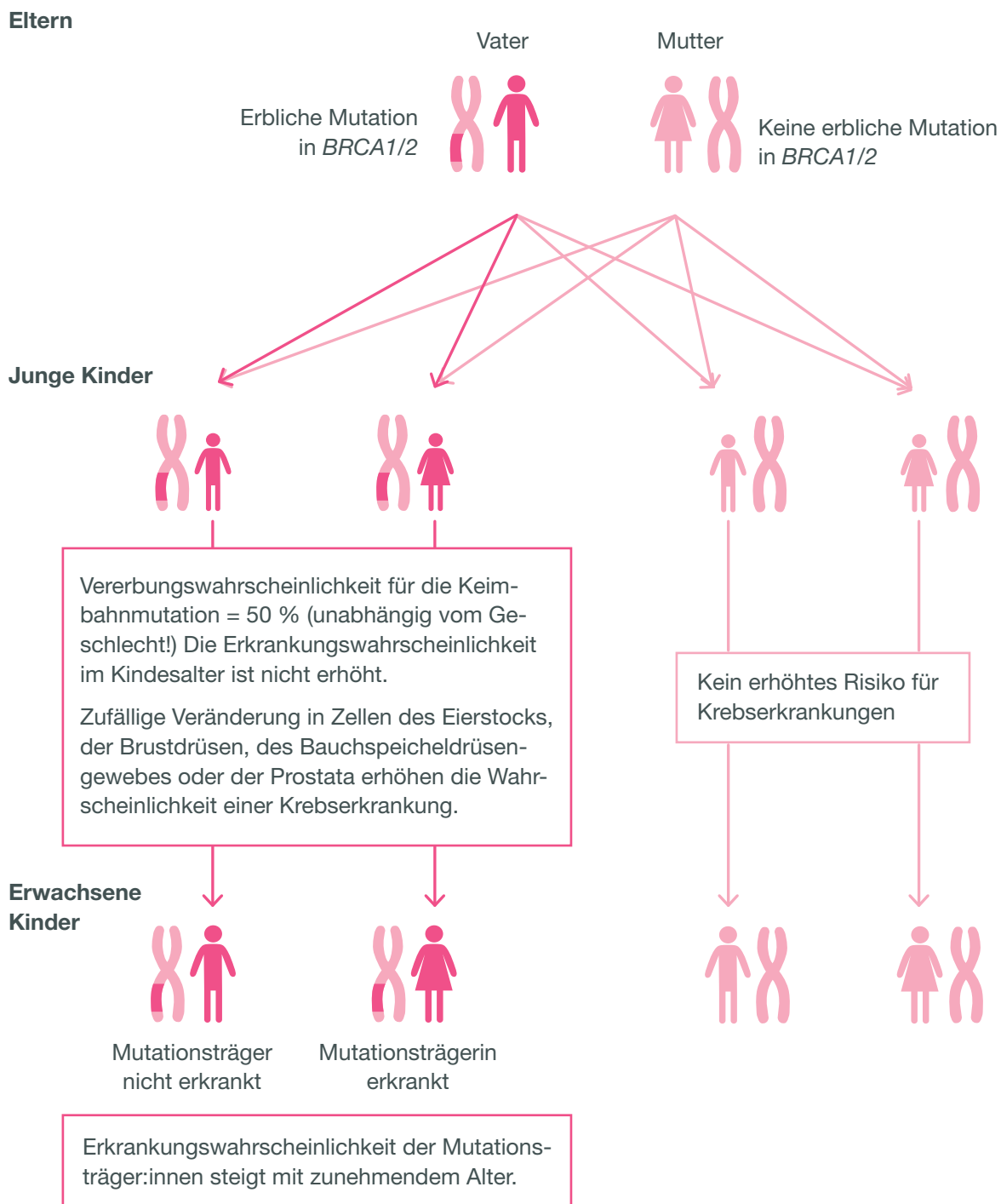
Jeder Mensch trägt in jeder Zelle des Körpers alle Gene in doppelter Ausführung: je eine Genversion wurde von der Mutter und eine Genversion vom Vater geerbt. Wenn eine Mutation der untersuchten DNA-Reparatur-Gene in der mütterlichen oder väter-

2. <https://www.cancer.gov/about-cancer/causes-prevention/genetics/brca-genes-hp-pdg>; Letzter Zugriff: Juli 2023. 3. Kommission Mamma der Arbeitsgemeinschaft für Gynäkologische Onkologie (AGO). Guidelines Breast Version 2023.1D. Diagnostik und Therapie früher und fortgeschrittener Mammakarzinome. Verfügbar unter: www.ago-online.de/fileadmin/ago-online/downloads/leitlinien/kommission_mamma/2023/AGO_2023D_Gesamtdat.pdf; Letzter Zugriff: Juli 2023. 4. Kuchenbaecker KB et al. JAMA 2017; 317(23): 2402–2416. 5. Fasching PA, Yadav S, Hu C et al. Mutations in *BRCA1/2* and Other Panel Genes in Patients With Metastatic Breast Cancer - Association With Patient and Disease Characteristics and Effect on Prognosis. J Clin Oncol 2021; 39: 1619–1630. doi:10.1200/JCO.20.01200. 6. Interdisziplinäre S3 Leitlinie für die Früherkennung Diagnostik, Therapie und Nachsorge des Mammakarzinoms. Version 4.4 - Juni 2021, AWMF-Registernummer: 032-045OL. Verfügbar unter: www.leitlinienprogramm-onkologie.de/leitlinien/mammakarzinom/; Letzter Zugriff: Juli 2023. 7. Tai YC et al., J Natl Cancer Inst 2007; 99(23):1811–1814. 8. Meijers-Heijboer H et al. Nat Genet 2002; 31(1): 55–59. 9. Onkopedia Leitlinie Mammakarzinom des Mannes. Stand August 2016. Verfügbar unter www.onkopedia.com/de/onkopedia/guidelines/mammakarzinom-des-mannes/@guideline/html/index.html#iitID0EJQAG; Letzter Zugriff: Juli 2023.

lichen Genversion nachgewiesen wurde, ist diese in allen Körperzellen vorhanden (sog. Keimbahnmutation) und kann an die Nachkommen vererbt werden. Wenn eine Person eine erbliche Mutation trägt, kann sie entweder das veränderte oder das funktionsfähige Reparatur-Gen an ihre Kinder – sowohl an ihre Töchter als auch an ihre Söhne – vererben. Deshalb besteht für alle Kinder von Mutationsträger:innen unabhängig vom Geschlecht eine Wahrscheinlichkeit von 50 %, das veränderte Gen und damit die Veranlagung für die Entwicklung der jeweiligen zuvor genannten Krebserkrankungen zu erben.

Die Vererbung folgt dem sogenannten autosomal-dominanten Erbgang mit verminderter Penetranz, d. h. wenn eine der beiden Genversionen verändert ist (z. B. wie in Abb. 1 die vom Vater stammende), erbt rechnerisch die Hälfte der Kinder unabhängig vom Geschlecht die Mutation (= autosomal-dominanter Erbgang), aber nicht alle Kinder, die die Mutation geerbt haben, werden auch erkranken (= verminderte Penetranz).

Abbildung 1. Beispiel eines autosomal-dominanten Erbgangs mit verminderter Penetranz



Wenn bei Ihnen eine krankheitsverursachende erbliche Mutation nachgewiesen wird, könnten auch Ihre näheren Angehörigen (Blutsverwandte wie z. B. Mutter oder Vater, (Halb-)Brüder, (Halb-)Schwestern, Tanten, Onkel, Nichten, Neffen usw.) diese Mutation tragen – d. h. Ihre Kinder bzw. Angehörigen hätten ebenfalls ein erhöhtes Krebs Erkrankungsrisiko. Ob Kinder oder Angehörige eine erbliche Mutation tragen, lässt sich – nach einer gesetzlich vorgeschriebenen genetischen Beratung – nur durch eine genetische Untersuchung klären. In der Regel wird hierfür – wie bei Ihnen – eine Blutprobe untersucht. Sollten Ihre Kinder noch minderjährig sein, muss mit der Untersuchung bis zu deren Volljährigkeit gewartet werden, damit diese selbst die Entscheidung über die Untersuchung treffen können. Im Falle eines Mutationsnachweises bei Ihren Kindern oder Ihren Angehörigen würde diesen ebenfalls ein engmaschiges Früherkennungsprogramm und vorbeugende Maßnahmen zur Verhinderung einer Krebserkrankung empfohlen werden. Allerdings können Ihre Angehörigen auch entscheiden, sich nicht genetisch testen zu lassen, denn sie haben – ebenso wie Sie selbst – das Recht auf Nicht-Wissen.

4. Welche Konsequenzen ergeben sich aus der genetischen Untersuchung?

Wird bei Ihnen eine erbliche Mutation in den DNA-Reparatur-Genen festgestellt, werden Ihre Ärzt:innen Ihnen und Ihren Angehörigen eine genetische Beratung zur Abklärung der Erkrankungs- und Vererbungsrisiken empfehlen. Gerne können Sie und Ihre Angehörigen auch jetzt schon eine genetische Beratung in Anspruch nehmen. Sie dürfen das Angebot einer genetischen Beratung aber auch ablehnen. Wird bei Ihnen eine **erbliche BRCA-Mutation** festgestellt, werden Ihre Ärzt:innen Ihnen möglicherweise außerdem eine Therapie mit einem PARP-Hemmer empfehlen.

Wird bei Ihnen keine erbliche Mutation in den DNA-Reparatur-Genen gefunden, ist eine Veränderung in diesen Genen als Ursache Ihrer Brustkrebs-erkrankung weitestgehend, aber nicht mit absoluter Sicherheit ausgeschlossen. Auch kann es sein, dass bei Ihnen eine genetische Ursache vorliegt, die wir heute noch nicht kennen und deshalb nicht testen können. Eine lückenlose Aufklärung über alle denkbaren genetisch bedingten Krankheitsursachen ist nicht möglich, weil noch nicht alles über genetisch bedingte Krankheitsursachen bekannt ist.

Gelegentlich werden auch Veränderungen der Erbinformation nachgewiesen, deren Bedeutung noch unklar ist (so genannte Genvarianten unklarer Bedeu-

tung, mit VUS abgekürzt). Dies wird dann im Befund angegeben und mit Ihnen besprochen. Konsequenzen können aus einem derartigen Untersuchungsergebnis erst gezogen werden, wenn die Bedeutung der Genvariante in der Zukunft geklärt worden ist. Eine erneute Risikoeinschätzung der Krankheitsrelevanz einer solchen Variante unklarer Bedeutung wäre auf Ihren Wunsch frühestens nach 4 Jahren möglich.

5. Mit welchen Risiken ist die Untersuchung verbunden?

Risiko einer Blutentnahme:

Wie bei jeder Blutentnahme könnte auch diese Blutentnahme für Sie schmerzhaft sein. Es könnte auch zu einer leichten Blutung und/oder Entstehung eines Hämatoms (= blauer Fleck, Blutfleck) kommen. Wie bei jeder Blutentnahme besteht ein sehr geringes Risiko einer Verletzung der umliegenden Gewebsstrukturen (z. B. Nerven) oder einer Infektion.

Risiko eines falsch-positiven oder falsch-negativen Testergebnisses:

Ein **falsch-positives** Ergebnis bedeutet, dass der Test eine erbliche Mutation nachweist, obwohl tatsächlich keine solche Mutation vorliegt.

Ein **falsch-negatives** Ergebnis bedeutet, dass der Test keine erbliche Mutation nachweist, obwohl tatsächlich eine solche Mutation vorliegt.

Die Gentests, die in Deutschland angewendet werden, sind in aller Regel von hoher Qualität und sehr genau, sodass das Risiko eines falsch-positiven oder falsch-negativen Testergebnisses minimal ist, auch wenn es nicht mit 100%iger Sicherheit ausgeschlossen werden kann.

Risiko einer Probenverwechslung:

Es besteht ein sehr geringes, aber nie völlig auszuschließendes Risiko einer Probenverwechslung. Es werden alle Maßnahmen unternommen, um diesen und andere Fehler zu vermeiden. Dazu gehört, dass Ihr/e Arzt/Ärzt:in Ihren Namen und Ihr Geburtsdatum auf dem Blutröhrchen mit Ihnen zusammen abgleicht.

Risiko einer verzögerten Therapie durch ein verzögertes Testergebnis:

Wenn eine Blutprobe eingeschickt wurde, dürfen Sie solange nicht mit einem PARP-Hemmer behandelt werden, bis das Testergebnis bekannt ist und eine erbliche **BRCA-Mutation** nachgewiesen wurde. Es dauert in der Regel 2–3 Wochen, bis das Testergebnis vorliegt, kann aber im Einzelfall auch kürzer oder länger dauern. Das heißt für Sie, dass solange mit der Entscheidung über Ihre weitere Therapie gewartet werden muss. Möglicherweise werden Ihre Ärzt:innen zunächst eine andere Therapieoption anbieten

und bei Ihnen erst im nächsten Schritt bei Nachweis einer erblichen *BRCA*-Mutation einen PARP-Hemmer anwenden wollen.

Risiko einer möglichen psychischen Belastung durch den Nachweis einer erblichen Mutation in einem DNA-Reparatur-Gen:

Sollte bei Ihnen eine krankheitsverursachende erbliche Mutation nachgewiesen werden und somit möglicherweise ein erhöhtes Risiko für Krebserkrankungen weiterer Organe bestehen (z. B. für Eierstock-, Pankreas- oder Prostatakrebs), kann das belastend für Sie und Ihre Familie sein. Eventuell werden Ihnen intensivierete Früherkennungsmaßnahmen empfohlen, die mit regelmäßigen Kontrolluntersuchungen verbunden wären. Darüber hinaus besteht ein bis zu 50%iges Risiko, dass Ihre Blutsverwandten diese Mutation ebenfalls tragen und somit ebenfalls ein erhöhtes Risiko für die zuvor genannten Krebserkrankungen hätten. Dieses Wissen kann möglicherweise psychisch belastend sein und auch bei Ihren Verwandten Verunsicherung und Fragen hervorrufen. Wenn Sie dies befürchten, sprechen Sie Ihre Ärzt:innen darauf an und sie werden Sie über die Möglichkeiten einer psychologischen Unterstützung informieren. Bei der Kommunikation mit Angehörigen ist zu berücksichtigen, dass Ihre Verwandten die ggf. bei Ihnen nachgewiesene erbliche Mutation nicht tragen müssen, sondern die Wahrscheinlichkeit einer Vererbung in Abhängigkeit vom Verwandtschaftsgrad maximal 50% beträgt. Außerdem ist es gut zu wissen, dass Sie die Mitteilung des Testergebnisses auch ablehnen oder auf einen späteren Zeitpunkt verschieben können.

6. Was passiert mit meiner Blutprobe nach der Untersuchung?

Wenn Sie in die Untersuchung einwilligen, wird der/die Ärzt:in, der/die Sie aufgeklärt hat, Ihre Blutprobe an ein spezialisiertes Labor verschicken, das die genetische Untersuchung durchführt. Ihre für diesen Gentest gewonnene Blutprobe darf nur für den eingewilligten Zweck, d. h. die hier angeforderte genetische Untersuchung verwendet werden. Bei modernen Untersuchungsverfahren werden zwar häufig aus technischen Gründen auch Informationen über andere Gene gewonnen, die Auswertung/Mitteilung der Ergebnisse beschränkt sich jedoch ausschließlich auf die Untersuchung der angeforderten Gene.

Die Blutprobe, die für die Untersuchung der o. g. Gene gewonnen wurde, muss unverzüglich vernichtet werden, sobald sie für diesen Zweck nicht mehr benötigt wird. Häufig ist es allerdings sinnvoll, die nicht verbrauchten Blutprobenreste nach Abschluss

der Untersuchung aufzuheben, z. B. zum Zwecke der Nachprüfbarkeit der Ergebnisse. Mit Ihrer Zustimmung kann Ihre Blutprobe aufbewahrt und in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form auch für andere Maßnahmen wie z. B. die Qualitätssicherung im Labor, die Lehre bzw. die Weiter- und Fortbildung, die Verbesserung der Diagnostik oder die Erforschung von Krankheitsursachen benutzt werden. Damit helfen Sie anderen Patient:innen.

7. Was passiert mit meinen Daten?

Wenn Sie in die Untersuchung einwilligen, wird der/die Sie aufklärende Ärzt:in Ihre personenbezogenen Daten wie Name, Geburtsdatum, Geschlecht, Adresse sowie Daten über Ihre Krankenkasse zusammen mit Ihrer Blutprobe an das Labor weiterleiten, das die genetische Untersuchung durchführt. Wenn Sie nicht gesetzlich versichert sind, werden Ihre personenbezogenen Daten ohne Mitteilung des Untersuchungsergebnisses i. d. R. für Abrechnungszwecke an eine ärztliche Verrechnungsstelle weitergeleitet.

Sobald das Ergebnis der genetischen Untersuchung vorliegt, wird dieses vom Labor an den Arzt/die Ärztin übermittelt, der/die Sie aufgeklärt hat. Die Ergebnisse werden nur Ihnen durch diese:n Ärzt:in mitgeteilt. Nur mit Ihrer ausdrücklichen und schriftlichen Einwilligung darf das Ergebnis durch diese:n Ärzt:in, anderen Ärzt:innen oder Personen mitgeteilt werden.

Es ist gesetzlich vorgeschrieben, dass die Ergebnisse einer genetischen Untersuchung 10 Jahre lang aufbewahrt werden müssen. Anschließend sind die Ergebnisse von den verantwortlichen Ärztinnen und Ärzten und vom Labor unverzüglich zu vernichten. Sie können jedoch Ihre Einwilligung auch für eine längere Aufbewahrung Ihrer Ergebnisse geben. Diese Einwilligung können Sie jederzeit ganz oder teilweise schriftlich oder mündlich – auch ohne Nennung eines Grundes – widerrufen.

8. Muss ich die Ergebnisse meiner Untersuchung wissen?

Solange Ihnen das Ergebnis der Untersuchung nicht mitgeteilt wurde, haben Sie das Recht, die eingeleitete Untersuchung zu stoppen und die Vernichtung aller Untersuchungsmaterialien sowie aller bis zu diesem Zeitpunkt erhobenen Ergebnisse zu verlangen. Die Rücknahme Ihrer Einwilligung bedeutet zwar, dass Sie nicht mit einem PARP-Hemmer behandelt und ggf. empfohlene intensivierete Früherkennungsuntersuchungen nicht durchgeführt werden können, aber die Rücknahme hat keinerlei Einfluss auf Ihre anderweitige medizinische Versorgung. Ihre Ärzt:in-

nen besprechen in diesem Fall mit Ihnen, welche Behandlungsoptionen für Sie in Frage kommen.

Zudem haben Sie das Recht auf Nicht-Wissen, d. h. das Recht, die Ergebnismitteilung zu verweigern, falls Sie das Ergebnis zu dem Zeitpunkt doch nicht wissen möchten. Dieses lässt sich dann zu einem späteren Zeitpunkt nachholen.

9. Muss ich mich testen lassen?

Eine genetische Untersuchung ist freiwillig und darf nur mit Ihrer schriftlichen Einwilligung erfolgen. Ohne Ihre Einwilligung in die Untersuchung sind eine Be-

handlung mit einem PARP-Hemmer und leitlinienkonforme intensivierete Früherkennungsuntersuchungen in der Regel jedoch nicht möglich.

10. Wo kann ich weitere Informationen und Hilfe bekommen?

Diese Information wurde nach dem aktuellen wissenschaftlichen Erkenntnisstand erstellt. Bei weiteren Fragen können Sie sich u. a. an folgende Institutionen wenden:

BRCA-Netzwerk e. V. Geschäftsstelle Thomas-Mann-Str. 40 53111 Bonn Tel.: 0228 - 33889-100 Fax: 0228 - 33889-110 www.brca-netzwerk.de	Brustkrebs Deutschland e. V. Lise-Meitner-Str. 7 85662 Hohenbrunn Tel.: 089 - 416198 00 Fax: 089 - 416198 01 www.brustkrebsdeutschland.de
Deutsche Krebshilfe e. V. Buschstraße 32 53113 Bonn Tel.: 0228 - 729900 Fax: 0228 - 7299011 www.krebshilfe.de	Mamma Mia! Postfach 1363 82034 Deisenhofen Tel.: 089 85853-572 www.mammamia-online.de
Netzwerk Männer mit Brustkrebs e. V. Höhenstr. 4 75196 Remchingen www.brustkrebs-beim-mann.de	Arbeitsgemeinschaft Gynäkologische Onkologie e. V. (AGO) Hainbuchenstr. 47 82024 Taufkirchen Tel.: 089 - 612 088 99 Fax: 089 - 66611648 www.ago-online.de
Deutsches Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs Die einzelnen Kontaktdaten finden Sie auf der Homepage unter der Kategorie „Zentren des Konsortiums“. www.konsortium-familiaerer-brustkrebs.de	Deutsche Krebsgesellschaft e. V. Kuno-Fischer-Straße 8 14057 Berlin Tel.: 030 - 32293290 Fax: 030 - 322932922 www.krebsgesellschaft.de

Weiterführende Informationen:

Buch: Dr. med. Marius Wunderle et al. Familiärer Brust- und Eierstockkrebs. ISBN: 978-3-86371-244-0
Website für Patient:innen: www.gen-wissheit.de

EINWILLIGUNGSERKLÄRUNG

Ich, _____ geboren am, _____
(Name des/der Patient:in) (Geburtsdatum des/der Patient:in)

bin durch _____ ausführlich und in einer mir verständlichen
(Name des/der aufklärenden Ärzt:in)

Sprache sowie in einer verständlichen Art und Weise über den Zweck, die Art, den Umfang, die Aussagekraft, das Wesen, die Bedeutung sowie mögliche Risiken und psychosoziale Auswirkungen der genetischen Untersuchung aufgeklärt worden.

Ich habe diese Patienteninformation und Einwilligungserklärung zur genetischen Keimbahndiagnostik gelesen und verstanden. Ich hatte genügend Gelegenheit, im Anschluss an die Aufklärung und nach ausreichender Bedenkzeit alle offenen Fragen zu besprechen. Mir wurde eine genetische Beratung vor der Untersuchung angeboten.

☐ Ich möchte eine genetische Beratung **vor** der Durchführung der genetischen Untersuchung in Anspruch nehmen.

ODER

☐ Ich entscheide erst, ob ich die Beratung in Anspruch nehmen möchte, **nachdem** die Ergebnisse der genetischen Untersuchung vorliegen. Mir ist bekannt, dass ich jederzeit eine genetische Beratung in Anspruch nehmen kann.

Ich willige in die Durchführung der Analyse folgender Gene in der Keimbahn ein:

(Name des Genpanels bzw. der untersuchten Gene)

☐ ja ☐ nein

Ich bin mit der dafür erforderlichen Blutentnahme sowie mit der Versendung meiner Blutprobe und personenbezogenen Daten an ein genetisches Labor einverstanden.

☐ ja ☐ nein

Umgang mit meiner Blutprobe bzw. den daraus gewonnenen Untersuchungsergebnissen:

Ich bin einverstanden mit der Aufbewahrung der nicht verbrauchten Blutprobenreste zum Zwecke der:	
• Nachprüfbarkeit der Ergebnisse,	☐ ja ☐ nein
• Qualitätssicherung,	☐ ja ☐ nein
• Lehre, der Weiter-/Fortbildung,	☐ ja ☐ nein
• Erforschung von Krankheitsursachen bzw. der Verbesserung der Diagnostik	☐ ja ☐ nein
Ich bin mit der Aufbewahrung meiner Daten/Testergebnisse und Unterlagen über die vorgeschriebene Frist von 10 Jahren hinaus einverstanden.	☐ ja ☐ nein
Ich bin damit einverstanden, dass meine Daten/Testergebnisse in verschlüsselter (pseudonymisierter) Form für Zwecke der Lehre und Weiter-/Ausbildung sowie wissenschaftliche Zwecke genutzt und anonymisiert (nicht zu mir rückverfolgbar) in Fachzeitschriften und öffentlich zugänglichen humangenetischen Datenbanken veröffentlicht werden.	☐ ja ☐ nein
Ich bin damit einverstanden, dass meine Daten für Abrechnungszwecke an eine Ärztliche Verrechnungsstelle weitergeleitet werden (ohne Mitteilung des Untersuchungsergebnisses).	☐ ja ☐ nein

Ich bin damit einverstanden, dass der/die Ärzt:in, der/die diese genetische Untersuchung der Keimbahn veranlasst, die Ergebnisse an folgende Ärzt:innen/Personen weiterleitet:

Frau/Herrn: _____

Frau/Herrn: _____

Frau/Herrn: _____

Frau/Herrn: _____

Ich bin mir bewusst, dass ich meine Einwilligung jederzeit ohne Angabe von Gründen ganz oder teilweise zurückziehen kann, ohne dass mir daraus Nachteile entstehen. Mir ist bekannt, dass ich die eingeleitete Untersuchung bis zur Ergebnismitteilung jederzeit stoppen, die Vernichtung des Untersuchungsmaterials einschließlich aller daraus gewonnenen Komponenten sowie aller bis dahin erhobene Ergebnisse und Befunde verlangen kann.

Ich habe eine Kopie der Patienteninformation und der **ausgefüllten und unterschriebenen** Einwilligungserklärung erhalten.

Ort, Datum _____

Unterschrift Patient:in bzw. gesetzliche/r Vertreter:in _____

Unterschrift Ärzt:in _____

NOTIZEN
