

AUFKLÄRUNGSHILFE B2

Für ausschließliche Untersuchung der Gene *BRCA1/2*, wenn kein Verdacht auf ein hereditäres Mammakarzinom besteht

Inhalte der ärztlichen Aufklärung vor genetischer Keimbahndiagnostik gemäß § 9 GenDG und Richtlinie „Aufklärung“ der GEKO

Name des/der Patient:in

Geburtsdatum des/der Patient:in

Vor Durchführung der genetischen Untersuchung

<u>Zweck:</u> Untersuchung auf eine erbliche Ursache des Mammakarzinoms u. a. zur Klärung der Fragen, ob: - eine Therapie mit einem PARP-Inhibitor möglich ist - die operative Therapie ggf. angepasst werden soll - eine intensivierete Früherkennung/Nachsorge indiziert ist - ein Risiko für weitere Krebserkrankungen besteht - ein Vererbungsrisiko besteht und ggf. gesundheitliche Risiken für genetisch verwandte Angehörige abgeklärt werden könnten	Zu klären: ☐ relevant ☐ relevant ☐ relevant ☐ relevant ☐ relevant
<u>Art, Umfang:</u> vollständige Untersuchung der Gene <i>BRCA1</i> und <i>BRCA2</i>	☐ mitgeteilt
<u>Bedeutung von <i>BRCA</i>-Mutationen:</u> Basisrisiko der Allgemeinbevölkerung in Deutschland¹: - Frauen: Mammakarzinom (MCa) ca. 1 von 8 (12,4 %), Ovarialkarzinom (OC) ca. 1 von 76 (1,3 %) - Männer: MCa ca. 1 von 740 (0,1 %) Risiko bei Vorliegen einer pathogenen oder wahrscheinlich pathogenen <i>BRCA</i>-Mutation: - MCa-Risiko für Frauen bis zu 6-fach erhöht, OC-Risiko bis zu 34-fach erhöht² - MCa-Risiko für Männer ca. 38-fach erhöht³ - Erhöhtes Risiko für Bauchspeicheldrüsen⁴- und Prostatakarzinom⁵	☐ mitgeteilt
<u>Aussagekraft der Untersuchung:</u> - Möglichkeit der Detektion genetischer Varianten unklarer Signifikanz (VUS): - keine therapeutischen/prophylaktischen Konsequenzen möglich - kein prädiktiver Test bei Angehörigen möglich - regelmäßige Abfrage (ca. alle 4 Jahre) nach aktueller Bedeutung beim Labor oder dem Deutschen Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs empfohlen⁶ - Falsch-positive Befunde durch Materialverwechslung denkbar, aber durch Überprüfung einer Rückstellprobe fast ausschließbar - Falsch-negative Befunde sehr selten (<< 5 %), aber technisch nicht sicher ausschließbar⁷	☐ mitgeteilt
<u>Bedeutung des Ausschlusses einer <i>BRCA</i>-Keimbahnmutation</u> - Therapie mit einem PARP-Inhibitor gemäß jeweiliger Fachinformation nicht indiziert - Kein Vererbungsrisiko für die Nachkommen - Restrisiko für genetische Veranlagung durch andere hoch-/mittelpenetrante Gene - Möglichkeit/Angebot weiterer genetischer Untersuchungen (Paneldiagnostik) bei zukünftigen Neuerkrankungen in der Familie	☐ mitgeteilt

1. Robert Koch-Institut, Gesellschaft der epidemiologischen Krebsregister in Deutschland e.V., Krebs in Deutschland 2017/2018. 13. Ausgabe. Berlin, 2021.
2. Kuchenbaecker et al., JAMA 2017; 317(23):2402–2416. 3. Li et al., JCO 2022; 40(14):1529–1541. 4. Hu et al., JAMA 2018; 319(23):2401–2409. 5. Silvestri et al., JAMA Oncol 2020; 6(8):1218–1230. 6. Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV). Online-Version des EBM mit Wirkung vom 1. Juli 2023. Erhältlich unter: <https://kbv.de/html/online-ebm.php>. Letzter Zugriff: Juli 2023. 7. www.cdc.gov/genomics/gtesting/file/print/fbr/bcanaval.pdf; Letzter Zugriff: Juli 2023

<u>Bedeutung des Nachweises einer BRCA-Keimbahnmutation:</u> • Einsatz von PARP-Inhibitor indiziert (Vor- und Nachteile gegenüber anderen Therapien gemäß aktueller Zulassung/Fachinformation) • Erhöhtes Risiko für kontralaterales Mamma-, Ovarial-, Prostata bzw. Pankreaskarzinom (aktuelle Zahlen: siehe Tabelle 1) • 50%ige Vererbungswahrscheinlichkeit unabhängig vom Geschlecht • Angebot der intensivierten Früherkennung/Nachsorge (siehe Tabelle 3)	☐ mitgeteilt
<u>Tragweite:</u> • Auf Anfrage von Patient:in: Bedeutung der Kenntnis genetischer Untersuchungsergebnisse bei Abschlüssen von (Arbeits-, Versicherungs-)Verträgen (siehe Abgabekarte von AstraZeneca)	☐ Info-Material ausgehändigt
<u>Verwendung der Ergebnisse:</u> • Gesetzliche Aufbewahrungsfrist von 10 Jahren mit anschließender Vernichtungspflicht • Aussetzung der Vernichtungspflicht durch Ärzt:innen möglich • Angebot der längerfristigen Aufbewahrung mit schriftlicher Einwilligung insbesondere wegen Bedeutung für genetisch verwandte Angehörige	☐ mitgeteilt ☐ angeboten
<u>Verwendung des Untersuchungsmaterials:</u> • Gesetzliche Vernichtungspflicht nach Abschluss der Untersuchung • Angebot der längerfristigen Aufbewahrung und Verwendung für andere Zwecke (Nachuntersuchung, Forschung, Lehre, Qualitätssicherung etc.) mit schriftlicher Einwilligung	☐ mitgeteilt ☐ angeboten
<u>Gesundheitliche Risiken:</u> • Psychische Belastung durch Wissen über erhöhtes Zweitkarzinomrisiko und Vererbungsrisiko • Bedeutung der Kommunikation in der Familie • Angebot psychologischer/-sozialer Unterstützung (Psychoonkologie, BRCA-Netzwerk u. a.)	☐ mitgeteilt ☐ angeboten
<u>Rechte von Patient:innen:</u> • Freiwilligkeit der Untersuchung • Widerruf der Einwilligung gegenüber des/der verantwortlichen (= veranlassenden) Ärzt:in mit Wirkung für die Zukunft jederzeit schriftlich oder mündlich möglich <u>Recht</u> • auf Nichtwissen • das Untersuchungsergebnis oder Teile davon nicht zur Kenntnis zu nehmen • das Untersuchungsergebnis oder Teile davon vernichten zu lassen (nur so lange dieses noch nicht mitgeteilt wurde!)	☐ mitgeteilt
Einhaltung einer individuell angemessenen Bedenkzeit im Einvernehmen zwischen Ärzt:innen und Patient:innen	☐ eingehalten
<u>Ergebnismitteilung</u> • Nur durch verantwortliche:n Ärzt:in <u>Weiterleitung von Ergebnissen nur erlaubt durch den/die verantwortliche/n Ärzt:in nach Ergebnismitteilung</u> • Mit schriftlicher Einwilligung	☐ mitgeteilt ☐ angeboten
<u>Anspruch auf genetische Beratung:</u> • Bei auffälligem Ergebnis empfohlen, auch für genetisch verwandte Angehörige (Beratungsangebot darf mündlich abgelehnt werden)	☐ angeboten ☐ abgelehnt

Ort und Datum der Aufklärung

Unterschrift des/der aufklärenden Ärzt:in

Nach Erhalt der Ergebnisse

<u>Ergebnismitteilung</u> • erfolgt von: Vorname und Name des/der Ärzt:in in Druckbuchstaben	
<u>Bei Nachweis einer <i>BRCA</i>-Keimbahnmutation:</u> • Erhöhtes Risiko für kontralaterales Mamma-, Ovarial-, Prostata- bzw. Pankreaskarzinom (aktuelle Zahlen: siehe Tabelle 1 im Anhang) • 50 %ige Vererbungswahrscheinlichkeit unabhängig vom Geschlecht • Angebot der intensivierten Früherkennung/Nachsorge (siehe Tabelle 3 im Anhang) • Einsatz von PARP-Inhibitor indiziert (zusätzliche Vor- und Nachteile gegenüber anderen Therapien gemäß aktueller Zulassung/Fachinformation)	☐ mitgeteilt ☐ nicht zutreffend ☐ mitgeteilt ☐ nicht zutreffend ☐ angeboten ☐ nicht zutreffend ☐ mitgeteilt ☐ nicht zutreffend
<u>Anspruch auf genetische Beratung:</u> • Bei auffälligem Ergebnis empfohlen, auch für genetisch verwandte Angehörige (Beratungsangebot darf mündlich abgelehnt werden)	☐ angeboten ☐ nicht zutreffend ☐ abgelehnt

 Ort und Datum der Ergebnismitteilung

 Unterschrift des/der übermittelnden Ärzt:in