

## Genetische Beratung bei Verdacht auf erhöhtes familiäres Brustkrebsrisiko

In (medizinisch) begründeten Fällen kann bzw. muss von der vereinbarten SOP abgewichen werden. Diese Abweichung ist jedenfalls zu dokumentieren.

SOP erstellt von:	Univ. Doz. Dr. Ansgar Weltermann
SOP geprüft von:	Prim. Dr. Johannes Berger, OÄ Dr. Ruth Helfgott, Prim. Dr. Walter Dirschlmaier, Prim. Univ. Doz. Dr. Hans-Christoph Duba, Dr. Gerald Webersinke, Prim. Dr. Ernst Rechberger
Freigabe:	Univ. Doz. Dr. Ansgar Weltermann

### Ziel

Beschreibung der rechtlichen, organisatorischen und fachlichen Erfordernisse zur genetischen Beratung bei Verdacht auf erhöhtes familiäres Brustkrebsrisiko.

### Zuständigkeit / Qualifikation

Fachärzte mit einschlägiger onkologischer Erfahrung

### Ablauf / Durchführung inkl. Risiken

**Erhebung der Anamnese gemäß FORMULAR „Anamnese vor genetischer Diagnostik und Stammbaum“**

**Das weitere Vorgehen unterscheidet sich danach, ob die Richtlinien für die BRCA1/2-Testung gemäß Vereinbarung zwischen der Bundesgesundheitsagentur und dem Hauptverband erfüllt sind oder nicht:**

#### Wenn eine Frau in der Familie betroffen ist

- Brustkrebs vor dem 36. Lebensjahr
- Beidseitiger Brustkrebs, davon eine Erkrankung vor dem 51. Lebensjahr
- an Brust- und Eierstockkrebs erkrankt, altersunabhängig

#### Wenn mehrere betroffene Personen im gleichen Familienzweig vorkommen

- Zwei Frauen mit Brustkrebs, davon eine Erkrankung vor dem 51. Lebensjahr
- Eine Frau mit Brustkrebs und eine Frau mit Eierstockkrebs
- Zwei Frauen mit Eierstockkrebs
- Drei oder mehr Frauen mit Brustkrebs
- Ein Mann mit Brustkrebs
- Eine krankheitsrelevante Mutation in BRCA1/2 Gen bekannt  
(Mutation: \_\_\_\_\_ )

Bei Erfüllung der genannten Kriterien → Vorgehen wie unter (1) beschrieben.

Falls die Kriterien nicht erfüllt werden, aber eine Indikation zur genetischen Testung vorliegt (beispielsweise Patientin mit Triple negativem Brustkrebs, die oben genannte Kriterien nicht erfüllt oder palliative Situation ohne vorangehende Testung) → Vorgehen wie unter (2) beschrieben.

## 1. Vorgehen bei Erfüllung der Kriterien

Das im Folgenden beschriebene Vorgehen gilt für BrustkrebspatientInnen, bei denen die oben genannten Kriterien zutreffen.

### Durchführung

1. Nach Erhebung der Anamnese/Stammbaum ist mit der Patientin zu klären, ob das über BRCA1/BRCA2 hinausgehende Panel angefordert werden soll. Wenn ja, ist die Patientin über die möglichen Konsequenzen aufzuklären (z.B. CDH1 → prophylaktische Gastrektomie; Li Fraumeni Syndrom mit TP53 Mutation → Risiko für Tumoren in faktisch allen Organen; CHEK2 → regelmäßige Colonoskopien; Fanconi assoziierten Genmutationen → diverse Tumore, Malformationen, ...). Daher allgemeine Empfehlung: von einer zu lockeren Indikation für ein Gesamtpanel ist bei wenig auffälliger Familienanamnese eher Abstand zu nehmen, es sei denn die Ratsuchende hat einen ausgeprägten Wunsch danach.
2. Bei Erfüllung der Kriterien und Wunsch der PatientIn auf humangenetische Diagnostik
  - a. Ausfüllen des Formulars Anamnese vor genetischer Diagnostik
  - b. Erstellen eines Stammbaums
  - c. Unterzeichnete [Einverständniserklärung](#) zur Genetischen Beratung
  - d. [Anforderungsschein](#) zur humangenetischen Diagnostik mit folgenden Informationen:
    - i. Eintrag in das Diagnosefeld: „HBOC?“
    - ii. „Hereditäre Tumorerkrankung“ ankreuzen: bitte angeben, ob nur BRCA 1/2 gewünscht ist oder das über BRCA 1/2 hinausreichende Gesamtpanel.
    - iii. Angabe, ob eine priorisierte Analyse gewünscht ist: „Priorisierte Analyse“
  - e. Überweisungsschein an die Ambulanz des Instituts für Medizinische Genetik am Kepler Universitätsklinikum Med Campus IV (Prim. Univ.-Doz. Dr.Hans-Christoph Duba)  
Folgende Punkte müssen auf dem Überweisungsschein angegeben sein:
    - i. 6-stellige Sozialversicherungsnummer der einsendenden Abteilung
    - ii. Sozialversicherungsnummer der PatientIn
    - iii. Fragestellung: HBOC?
    - iv. Angabe, ob priorisierte Analyse gewünscht ist: „Priorisierte Analyse“
  - f. Blutabnahme (2x EDTA)
3. Einsendung der Probe und **aller 5 Dokumente** (Kopie bei sich behalten) an das Labor für Molekularbiologie und Tumorzytogenetik, Ordensklinikum Linz, Barmherzige Schwestern, Seilerstätte 4, A-4010 Linz
4. Im Labor erfolgt die molekulare Diagnostik; gleichzeitig werden eine Kopie des Anamneseformulars und der Überweisungsschein an das Institut für Medizinische Genetik am Kepler Universitätsklinikum Med Campus IV weitergeleitet. Sobald der Laborbefund erstellt ist, wird auch dieser an das Institut für Medizinische Genetik am Kepler Universitätsklinikum Med Campus IV weitergeleitet.
5. Bei Erhalt des Laborbefundes nimmt das Institut für Medizinische Genetik mit der PatientIn telefonisch Kontakt auf. Handelt es sich um einen Befund, der eine Mutation mit definitiver oder unsicherem Risiko für HBOC zeigt, erfolgt eine Terminvereinbarung für ein humangenetisches Beratungsgespräch in der KUK. Bei einem Befund ohne erhöhtes Risiko für HBOC erfolgt eine telefonische humangenetische Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik des Instituts für Medizinische Genetik.
6. Der schriftliche humangenetische Befund des Instituts für Medizinische Genetik wird der PatientIn sowie (bei Einverständnis der PatientIn) dem zuweisenden Arzt postalisch übermittelt.

Zur Information: In dringlichen Fällen kann die PatientIn auch direkt am Institut für Medizinische Genetik vorgestellt werden. Telefonische Anmeldung unter 05 7680 84 29601 (08:00 - 12:00).

## 2. Vorgehen, wenn die Kriterien nicht erfüllt sind, aber dennoch eine Indikation zur Testung besteht

### Durchführung

1. Nach Erhebung der Anamnese/Stammbaum ist mit der Patientin zu klären, ob das über BRCA1/BRCA2 hinausgehende Panel angefordert werden soll. Wenn ja, ist die Patientin über die möglichen Konsequenzen aufzuklären (z.B. CDH1 → prophylaktische Gastrektomie; Li Fraumeni Syndrom mit TP53 Mutation → Risiko für Tumoren in faktisch allen Organen; CHEK2 → regelmäßige Colonoskopien; Fanconi assoziierten Genmutationen → diverse Tumore, Malformationen, ...). Daher allgemeine Empfehlung: von einer zu lockeren Indikation für ein Gesamtpanel ist bei wenig auffälliger Familienanamnese eher Abstand zu nehmen, es sei denn die Ratsuchende hat einen ausgeprägten Wunsch danach.
2. Bei Wunsch der PatientIn auf genetische Diagnostik
  - a. Ausfüllen des Formulars Anamnese vor genetischer Diagnostik
  - b. Erstellen eines Stammbaums
  - c. Unterzeichnete [Einverständniserklärung](#) zur Genetischen Beratung
  - d. [Anforderungsschein](#) zur humangenetischen Diagnostik mit folgenden Informationen:
    - i. Eintrag in das Diagnosefeld: „HBOC?“
    - ii. „Hereditäre Tumorerkrankung“ ankreuzen: bitte angeben, ob nur BRCA 1/2 gewünscht ist oder das über BRCA 1/2 hinausreichende Gesamtpanel.
    - iii. Angabe, ob eine priorisierte Analyse gewünscht ist: „Priorisierte Analyse“
  - e. Blutabnahme (2x EDTA)
3. Einsendung der Probe und **aller 4 Dokumente** (Kopie bei sich behalten) an das Labor für Molekularbiologie und Tumorzytogenetik, Ordensklinikum Linz, Barmherzige Schwestern, Seilerstätte 4, A-4010 Linz
4. Sobald der Laborbefund erstellt ist, wird der Befund an den Zuweiser postalisch übermittelt.
5. Mitteilung des Befundes durch den Hauptbehandler. Ein Beratungsgespräch durch einen Facharzt für Humangenetik kann bei Bedarf am Institut für Medizinische Genetik angemeldet werden. Telefonische Anmeldung unter 05 7680 84 29601 (08:00 - 12:00).

### Dokumentation

Die Dokumentation erfolgt gemäß Gentechnikgesetz § 71a. Die Verantwortung obliegt in den jeweiligen Spitälern bzw. Instituten gemäß dem oben genannten Vorgehen. Es dürfen daher keine Befunde von Keimbahnmutationen dokumentiert werden, sofern der Patient einer Bekanntgabe nicht schriftlich zugestimmt hat (z.B. Vorliegen einer Keimbahnmutation im BRCA2-Gen). Es dürfen allerdings klinische Diagnosen wie z.B. „Familiäres erhöhtes Darmkrebsrisiko“ oder „Familiäre Hochrisikosituation“ verwendet werden.

### Anhang, Literatur

Guidelines Hereditäre Tumorerkrankungen