

Ergänzende Hinweise für die Diagnostik eines Hereditären Mamma-Ovarialkarzinom-Syndroms

Die nachfolgenden Informationen und Hinweise beruhen auf der aktualisierten Qualitätssicherungsvereinbarung zur Molekulargenetik (gültig ab 01.07.2015). Die kompletten Dokumente sind unter <http://www.kbv.de/media/sp/Molekulargenetik.pdf> einsehbar.

1. Voraussetzungen:

Als unmittelbare Voraussetzung für die molekulargenetische Analyse gelten die Einschlusskriterien des Deutschen Konsortiums 7 für familiären Brust- und Eierstockkrebs, von denen mindestens ein Kriterium erfüllt sein muss:

- ✓ ≥ 3 Frauen aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Brustkrebs, unabhängig vom Alter
- ✓ ≥ 2 Frauen davon 1 jünger als 50 Jahre aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Brustkrebs
- ✓ ≥ 2 Frauen aus der gleichen Linie einer Familie erkrankten an Eierstockkrebs
- ✓ ≥ 1 Frau erkrankte an Brustkrebs und 1 weitere Frau an Eierstockkrebs oder 1 Frau erkrankte an Brust- und Eierstockkrebs
- ✓ ≥ 1 Frau jünger als 36 Jahre erkrankte an Brustkrebs
- ✓ ≥ 1 Frau jünger als 50 Jahre erkrankte an bilateralem Brustkrebs
- ✓ ≥ 1 Mann erkrankte an Brustkrebs und 1 Frau an Brust- oder Eierstockkrebs

2. Zusätzliche Auftragshinweise:

Neben den oben genannten Voraussetzungen müssen während der Indikationsstellung folgende Auftragshinweisen geprüft, beurteilt, mitgeteilt und dokumentiert werden. Die notwendigen Informationen können auf dem Auftragschein bzw. dem Anforderungsschein Genetik dokumentiert werden.

- ✓ Nachweis oder Bestätigung gemäß GenDG über die Aufklärung und Einwilligung des Patienten, einer Risikoperson oder seines/ ihres gesetzlichen Vertreters zur Durchführung molekulargenetischer Untersuchungen
- ✓ Angabe zu molekulargenetischen Voruntersuchungen des Patienten oder der Risikoperson in Bezug auf die aktuelle Indikationsstellung
 - Wenn ein Indexpatient bekannt ist, ist die Angabe von Vorbefunden (Mutation, Erkrankung, genetischer Verwandtschaftsgrad) erforderlich

- Liegen zum Indexpatienten keine oder nur unvollständige Informationen vor, ist eine genetische Mutationssuche bei einem Patienten oder einer Risikoperson mit formalgenetisch möglicher Anlageträgerschaft gesondert zu begründen. Die Begründung umfasst mindestens schriftliche Angaben über die vorliegende Wahrscheinlichkeit einer Anlageträgerschaft oder das verbleibende Lebenszeitrisko für den Erkrankungseintritt
 - Je Familie soll i.d.R. nur ein Indexpatient untersucht werden. Hierbei ist darauf zu achten, dass es sich um den Indexpatienten mit der höchsten Mutationsnachweiswahrscheinlichkeit handelt
-
- ✓ Angabe, ob es sich um eine diagnostische, prädiktive oder eine vorgeburtliche Untersuchung handelt
 - ✓ Art des Untersuchungsmaterials und Entnahmedatum, die für die Prüfung des Auftrags erforderlichen klinischen und anamnestischen Angaben