

## **Anamnestisches Vorgehen in zwei Schritten vor einer QuaMaDi Einschreibung**

### **1. Abfrage der high risk Kriterien vor jeder Neueinschreibung**

Nutzen Sie dazu den übersandten Fragebogen und entscheiden Sie mit der Patientin, ob bei Vorliegen eines Items eine Vorstellung in einem FBREK-Zentrum erfolgen soll. Das Wahrscheinlichkeitsrisiko einer Genmutation liegt bei ca. 10%, wenn bereits ein Item zutrifft.

Beachten Sie, dass eine humangenetische Untersuchung in den meisten Fällen nur einmalig bei einer Patientin durchgeführt werden muss, da sich die genetische Konstellation nicht verändert. Liegt bereits ein Befund eines FBREK-Zentrums oder eines anderen humangenetischen Institutes aus Vorjahren bei Ihnen oder Patientin bereits vor, kreuzen Sie auf dem Befundbogen zukünftig „Vorstellung nicht erforderlich“ an. Beinhaltet bereits dieser Vorbefund eine Empfehlung zur Überwachung der Patientin über eine regelmäßige Screeningteilnahme hinaus, schreiben Sie diese Patientin in QuaMaDi ein. Da auch die FBREK-Zentren einen im Wesentlichen analogen high risk Fragebogen nutzen, werden Sie die Information finden, welches Kriterium Sie im Befundbogen unter „Familiäre erhöhte Disposition“ ankreuzen.

### **2. Liste der Angehörigen, die in die erweiterte Risikoeinschätzung einbezogen werden**

- Großmutter
- Mutter
- Tochter
- Enkeltochter
- Schwester
- Halbschwester
- Nichte
- Tante

Alle diese Angehörigen gelten nur als relevant, wenn ein Fall Brustkrebs bei einer Person im Alter zwischen 36 und 51 Jahre aufgetreten ist oder wenn es zwei Fälle von Angehörigen jenseits des 51. Geburtstages gibt. Ovarialkarzinome bei diesen Angehörigen sind immer relevant, unabhängig vom Alter.

Jenseits dieser Familienlinie sinkt normativ das ererbte Mutationrisiko in den für jede Frau vorhandenen Zufallsbereich. Somit wurde konsentiert, dass Großnichten, Großtanten und Cousinen und o.g. Angehörige außerhalb der Altersgruppen zukünftig in QuaMaDi nicht zu berücksichtigen sind. Nicht berücksichtigt werden auch Fälle bei Männern.

Den Patientinnen, die in der Familienanamnese keine Angehörigen nach obiger Definition als Risikofaktoren haben, bei denen auch keine anderen kurativen Indikationen zur QuaMaDi-Einschreibung vorliegen und die sich in der Altersgruppe 50 -75 befinden, raten Sie bitte, sich am regelmäßigen Mammographiescreening zu beteiligen und dies mit ihrem niedrigen Risiko zu begründen.

Selbstverständlich wird die KVSH in regelmäßiger Absprache mit den FBREK-Zentren bleiben. Sollten sich Leitlinienvorgaben ändern oder weitere humangenetische Optionen aufzeigen, kann zu jedem Zeitpunkt die Befundplattform angepasst werden