



## Funktioniert die Informationsweitergabe in Familien mit erblichem Brust- und Eierstockkrebs?

### Hinführung

Mindestens 10 % aller Brust- und Eierstockkrebserkrankungen sind monogen erblich bedingt, davon circa die Hälfte durch Mutationen in den Hochrisikogenen *BRCA1* oder *BRCA2* [1]. Daneben gibt es noch weitere Gene, die das Risiko für Brustkrebs moderat erhöhen [2, 3] und ebenfalls im Rahmen einer genetischen Untersuchung bei Verdacht auf erblichen Brust- und Eierstockkrebs untersucht werden. Die hier vorgestellte Befragung richtete sich allerdings nur an Personen mit pathologischer *BRCA1*- oder *BRCA2*-Mutation, weshalb auch im Folgenden nur von diesen Genen die Rede sein wird. Aufgrund des gegenüber der Allgemeinbevölkerung deutlich erhöhten Erkrankungsrisikos für Brust- und/oder Eierstockkrebs stehen Frauen mit einer pathogenen Mutation in den Genen *BRCA1* oder *BRCA2* Möglichkeiten der erweiterten Tumorerfrüherkennung zur Verfügung, die entscheidend für die frühzeitige Entdeckung von Tumoren sein können. Des Weiteren bestehen Möglichkeiten, der Tumorentstehung durch prophylaktische Mastektomie oder Salpingo-Oophorektomie entgegenzuwirken [4].

Der zur Identifizierung von Risikopersonen notwendige Gentest ist allerdings nur möglich, wenn die familiärentypische Mutation oder bestimmte Konstellationen von Verwandten mit Brust- oder Eierstockkrebs bekannt sind. Personen, bei denen der Verdacht auf das Vorliegen einer Brustkrebs begünstigenden Genveränderung besteht, können eine genetische Beratungsstelle aufsuchen. Dort wird ein

Stammbaum, der Brust- und Eierstockkrebsfälle in der Familie erfasst, erstellt. Anhand dieses Stammbaums wird geprüft, ob die Kriterien für eine genetische Testung erfüllt sind, d. h. ob so viele Verwandte erkrankt sind, dass eine familiäre Brustkrebserkrankung wahrscheinlich ist (Kriterien siehe **Abb. 1**). Trifft dies zu, erfolgt zunächst eine ausführliche Aufklärung über den Gentest und sich daraus möglicherweise ergebende Konsequenzen. Nach einer vom Gesetzgeber empfohlenen Bedenkzeit, deren Länge durch die Ratsuchenden selbst bestimmt werden kann, kann eine Blutprobe entnommen und auf genetische Veränderungen in den Genen *BRCA1/2* und ggf. weiteren Genen, die im Zusammenhang mit der Entstehung von erblichem Brust- und Eierstockkrebs stehen, untersucht werden. Das Ergebnis wird, sofern es der/die Ratsuchende nach wie vor erfahren möchte, bei einem weiteren Beratungstermin persönlich mitgeteilt. Außerdem erhalten die Ratsuchenden einen Brief, in dem die wichtigsten Inhalte des Gesprächs noch einmal zusammengefasst werden.

Wird bei einem Familienmitglied eine pathogene Mutation festgestellt, besteht diese Mutation in der Mehrzahl der Fälle auch bei weiteren Familienangehörigen. Der/die Ratsuchende wird daher in der genetischen Beratung, in der das Ergebnis des eigenen Gentests mitgeteilt wird, auch informiert, dass nun weiteren Familienmitgliedern ein Gentest in Hinblick auf die familiärentypische Mutation angeboten werden kann bzw. wird.

Die mit Mutationen in den Genen *BRCA1/2* assoziierte Brust- und Eier-

stockkrebserkrankung folgt einer autosomal dominanten Vererbung, das heißt, dass sowohl Söhne als auch Töchter betroffener Personen die Mutation mit einer Wahrscheinlichkeit von 50 % erben. Es erkrankt jedoch nicht jeder der Mutationsträger auch tatsächlich an Brust- oder Eierstockkrebs. Bei Frauen wird die Erkrankungswahrscheinlichkeit deutlich erhöht, eine pathogene Mutation im *BRCA1*-Gen führt bei 45–80 % der Frauen zu Brust- und bei 22–55 % zu Eierstockkrebs. Bei *BRCA2*-Mutationsträgerinnen ist das Risiko niedriger: 35–55 % für Brust- und 5–20 % für Eierstockkrebs [5].

Auch männliche Mutationsträger können an Brustkrebs erkranken, wenn auch deutlich seltener: Dies betrifft 1,2 % der *BRCA1*- und 7 % der *BRCA2*-Träger [5]. Für Männer wird kein intensiviertes Früherkennungsprogramm angeboten. Männer, die von Brustkrebs begünstigenden Genveränderungen betroffen sind, sollten selbst verstärkt auf Veränderungen, wie z. B. Knotenbildungen, in der Brust achten. Neben dem eigenen Erkrankungsrisiko spielt vor allem das Risiko, die pathologische Genveränderung an ihre Kinder weiterzugeben, eine wesentliche Rolle. Denn Töchter, die die Mutation geerbt haben, sind von Brust- und Eierstockkrebs bedroht.

Die Information, dass auch weitere Familienmitglieder von der Mutation betroffen sein könnten und die Möglichkeit haben, dies untersuchen zu lassen, können Verwandte jedoch nur von ihren zuvor getesteten Familienmitgliedern erhalten. Es ist in Deutschland aufgrund der ärztlichen Schweigepflicht nicht möglich, dass

Eine Beratung und ein Gentest sollten Personen angeboten werden, bei denen in einer Vererbungslinie der Familie

- mindestens 3 Frauen an Brustkrebs erkrankt sind
- mindestens 2 Frauen an Brustkrebs erkrankt sind, davon 1 vor dem 51. Lebensjahr
- mindestens 1 Frau an Brustkrebs und 1 Frau an Eierstockkrebs erkrankt sind
- mindestens 2 Frauen an Eierstockkrebs erkrankt sind
- mindestens 1 Frau an Brust- und Eierstockkrebs erkrankt ist
- mindestens 1 Frau mit 35 Jahren oder jünger an Brustkrebs erkrankt ist
- mindestens 1 Frau mit 50 Jahren oder jünger an bilateralem Brustkrebs erkrankt ist
- mindestens 1 Mann an Brustkrebs und eine Frau an Brust- oder Eierstockkrebs erkrankt sind

**Abb. 1** ▲ Einschlusskriterien für einen Gentest

der genetische Berater diese Information weitergibt, und es existiert keine systematische bundesweite Erfassung darüber, ob und in welchem Ausmaß dieses Testangebot in Familien weitergegeben wird.

Es ist also unklar, ob die Ratsuchenden ihre Verwandten informieren, wenn sie eine pathogene Mutation in einem der *BRCA1/2*-Gene diagnostiziert bekommen. Um dies herauszufinden und um Ideen zu sammeln, wie die genetische Beratung optimiert werden könnte, damit möglichst alle Ratsuchenden ihre Verwandten über das familiäre Risiko informieren, wurde die im Folgenden beschriebene Befragung durchgeführt.

### Patienten und Methoden

Im Oktober 2013 wurde ein Fragebogen an alle Personen mit pathologischer Mutation in den Genen *BRCA 1* oder *2* aus dem elektronischen Patientenverzeichnis des Würzburger Zentrums für erblichen Brust- und Eierstockkrebs verschickt.

Der Fragebogen umfasst 20 Fragen, die teils mehrere Unterfragen einschließen. Von den Fragen nach Alter und Jahr der genetischen Beratung abgesehen, handelte es sich um geschlossene Fragen.<sup>1</sup> Zunächst wurden Angaben zur

<sup>1</sup> Einige Fragen sollten nur von einem Teil der Befragten beantwortet werden, abhängig von vorherigen Antworten. Beispielsweise sollte angegeben werden, ob sich die Ratsuchenden mehr Hilfe bei der Information ihrer Familie gewünscht hätten. Die nächste Frage, in welcher Form diese Hilfe hätte stattfinden sollten, richtete sich nur an diejenigen, die dies bejaht hatten.

Person wie Geschlecht, Alter und Zeitpunkt der genetischen Beratung erbeten. Außerdem sollte angegeben werden, ob die Befragten zum Zeitpunkt der Beratung an Brust- oder Eierstockkrebs erkrankt waren und ob vor ihnen schon weitere Familienmitglieder die Mutation bzw. Erkrankung diagnostiziert bekommen hatten. Ein anderer Abschnitt beschäftigte sich damit, wie den Ratsuchenden ihre Diagnose und die Tatsache, dass auch Verwandte betroffen sein könnten (und dass sie selbst diese informieren sollten), mitgeteilt wurde. Hier wurde auch nach der Zufriedenheit mit der Beratung und nach Verbesserungswünschen gefragt. Der größte Teil des Fragebogens war in zwei Tabellen gegliedert, in denen jeweils verschiedene Verwandte (Eltern, Kinder, (Halb-) Geschwister, Tanten und Onkel) aufgezählt wurden. In der ersten Tabelle sollte angekreuzt werden, welche dieser Verwandten als Personen mit erhöhtem Risiko, die Genveränderung ebenfalls geerbt zu haben, genannt worden waren. In der zweiten Tabelle sollte ausgewählt werden, ob man diese dann über deren Risiko informierte und wenn nein, warum nicht.

Es konnten 134 Fragebögen zugestellt werden, 80 Personen schickten ihn ausgefüllt zurück. Das entspricht einer Rücklaufquote von knapp 60%. Von den ausgefüllt zurückgesendeten Fragebögen stammten 15% von männlichen und 85% von weiblichen Ratsuchenden. Das Alter erstreckte sich von 23 bis 80 Jahre und betrug durchschnittlich 46,5 Jahre. Das Jahr der genetischen Beratung war, errechnet aus den Angaben der Befragten, im Me-

dian 2011 (wobei die früheste Beratung 2000 stattfand, die am kürzesten zurückliegenden 2013).

Bei den Männern waren zu dem Zeitpunkt, zu dem sie die genetische Beratung aufsuchten, 83% und bei den Frauen 32% nicht selbst erkrankt und wurden somit prädiagnostiziert; die übrigen Personen waren an Brust- und/oder Eierstockkrebs erkrankt.

### Informationsweitergabe an die Befragten durch deren Verwandte

Eine Frage beschäftigte sich damit, ob die Befragten die ersten aus ihrer Familie waren, bei denen Brust- oder Eierstockkrebs diagnostiziert wurde und ob ihre Verwandten, wenn diese vorher die Erkrankung diagnostiziert bekamen, die Befragten darüber informierten.

Die meisten Befragten waren nicht die ersten Erkrankten in ihrer Familie und hatten die Information, dass auch bei ihnen ein erhöhtes Risiko für eine derartige Erkrankung bestehen könnte, von den erkrankten Verwandten erhalten.

In acht Fällen gaben die Befragten allerdings an, nicht informiert worden zu sein. Hier hatte es schon vorher Erkrankte gegeben, von deren Erkrankung diejenigen, die den Bogen ausfüllten, jedoch zum Zeitpunkt der eigenen Diagnose noch nichts wussten.

Eine Erklärungsmöglichkeit hierfür ist, dass den zuvor erkrankten Verwandten die Erblichkeit ihrer Erkrankung nicht bekannt war, z. B. weil sie die ersten Betroffenen in ihrer Familie waren und kein Anhalt für das Vorliegen einer erblichen Form gesehen wurde.

Erkrankten Personen, die sich für eine *BRCA1/2*-Genuntersuchung entscheiden, muss laut Gendiagnostikgesetz ein Beratungsgespräch hinsichtlich möglicher Ergebnisse und Folgen eines solchen Tests angeboten werden. Ein solches Gespräch kann unter anderem deswegen sinnvoll sein, weil die Ratsuchenden hierbei über das Risiko ihrer Verwandten und dass sie diese informieren sollten, aufgeklärt werden können.

Es ist also davon auszugehen, dass allen bereits getesteten Familienmitgliedern empfohlen wurde, ihre Verwandten über

deren Risiko zu informieren. Dies hatten einige aber offenbar nicht getan. So gaben 9 Personen an, vor der eigenen Diagnose sei schon bei mindestens einem weiteren Familienmitglied eine derartige Genveränderung festgestellt worden, von der die Befragten jedoch erst im Nachhinein erfuhren. Nur eine dieser Personen hatte auch zu der Gruppe gehört, die über die *Erkrankung* ihrer Verwandten erst nach der eigenen Diagnose in Kenntnis gesetzt wurden.

### Bewusstsein über das Risiko der Verwandten

Von den Befragten konnten sich 98% erinnern, in der genetischen Beratung darauf hingewiesen worden zu sein, dass auch ihre Verwandten die Krebs begünstigende Anlage geerbt haben könnten. Die beiden Männer, die sich daran nicht mehr erinnern konnten, wurden von der weiteren Beantwortung des Fragebogens ausgeschlossen, da die darauf folgenden Fragen darauf abzielten zu klären, wie mit dieser Information (an die sie sich ja nicht erinnern) umgegangen wurde.

Fast alle (76 der verbleibenden 78 Personen) konnten sich auch daran erinnern, die Empfehlung erhalten zu haben, ihre Verwandten selbst über deren Risiko aufzuklären.

Im Folgenden wurden dann verschiedene Verwandte genannt und die Befragten sollten dokumentieren, ob sie sich erinnern konnten, dass diese ihnen als Risikopersonen genannt wurden. Normalerweise müssten mindestens ein Elternteil sowie alle Geschwister und eigene Kinder genannt worden sein. In den meisten Fällen war den Befragten auch bewusst, dass dies geschehen war. Ausnahmen gab es aber. So gaben z. B. 11 Personen an, mindestens ein eigenes Kind oder Geschwister nicht als Risikoperson genannt bekommen zu haben (drei dieser Personen gaben jeweils zwei dieser Verwandten als „nicht als Risikoperson genannt“ an). Auffällig ist, dass unter denjenigen, die nicht als Risikoperson genannt worden seien, die Zahl der Männer deutlich überwiegt, wie **Abb. 2** veranschaulicht.

Unter den Verwandten zweiten Grades zeigt sich ein ähnliches Bild. So stan-

medgen 2015 · 27:223–227 DOI 10.1007/s11825-015-0045-3  
© Springer-Verlag Berlin Heidelberg 2015

E. Scholl · T. Grimm · M. Krockenberger · E. Kunstmann

### Funktioniert die Informationsweitergabe in Familien mit erblichem Brust- und Eierstockkrebs?

#### Zusammenfassung

Die hier vorgestellte Pilotstudie, die 80 Trägerinnen und Träger einer pathogenen Mutation in den Genen *BRCA1* oder *2* befragte, sollte ermitteln, ob den Befragten das Risiko ihrer Verwandten ebenso Mutationsträger zu sein, bewusst war und ob sie diese darüber informierten. Die Befragung ergab, dass sich die meisten Befragten des familiären Risikos bewusst waren. Bei einigen Personen schien jedoch Unklarheit zu herrschen, welche Verwandten als „Risikopersonen“ zählen; vor allem die Möglichkeit, dass auch Männer

die Mutation tragen und sogar an Brustkrebs erkranken können, war nicht allen Befragten bewusst. Des Weiteren gaben über ein Viertel der Befragten an, mindestens ein Familienmitglied nicht informiert zu haben, obwohl ihnen dessen Risiko bekannt war. Der häufigste Grund hierfür war mangelnder Kontakt.

#### Schlüsselwörter

BRCA · Genetische Beratung · Familiärer Brust- und Eierstockkrebs · Risikoperson

### Is there an adequate transfer of information in families with hereditary breast and ovarian cancer?

#### Abstract

The purpose of this pilot study was to investigate whether participants of genetic counselling were aware of the risk that their relatives might be carriers as well, and if they had informed their relatives about that cancer risk. Eighty carriers of pathogenic mutations of the genes *BRCA1* or *2* were interviewed. The survey revealed that most of the respondents knew about the risk to their relatives. However, some were uncertain, which of their relatives were to be classified as being at risk. In particular, the possibility of men carrying the

mutation and developing breast cancer is a fact of which not all respondents were aware. Furthermore, more than one in four respondents stated there was at least one family member who had not been informed by them, in spite of knowing about their risk. The most frequently mentioned reason was lack of contact.

#### Keywords

BRCA · Genetic counselling · Hereditary breast and ovarian cancer · Person at risk

den 4 nicht informierten Halbschwestern 6 Halbbrüder und 9 nicht informierten Tanten 19 Onkel gegenüber. Es zeigt sich also, dass vielen Befragten das Risiko ihrer männlichen Verwandten selbst zu erkranken oder Überträger zu sein, nicht bewusst war.

Ausnahmslos alle, denen das Risiko ihrer Brüder und Söhne die Mutation geerbt zu haben, nicht bekannt war, waren Frauen.

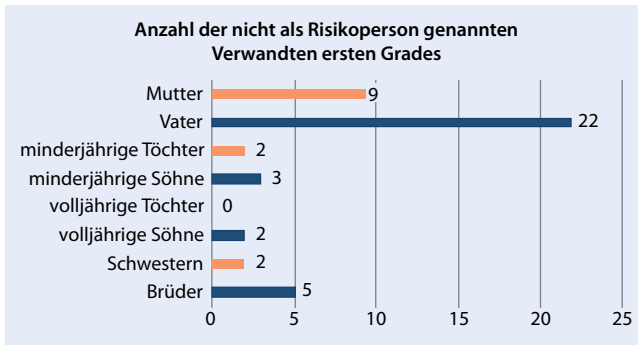
### Informationsverhalten

Die als Risikoperson bekannten Familienangehörigen wurden laut Angaben der Befragten in den meisten Fällen auch über die familiäre Krebserkrankung aufgeklärt.

22 Personen – das heißt mehr als jeder Vierte – gaben jedoch an, mindestens einen Verwandten nicht informiert zu haben, obwohl er als Risikoperson genannt worden war. Die Gründe dafür veranschaulicht **Abb. 3** (Mehrfachnennungen möglich, teilweise mehrere Verwandte nicht informiert).

Wie **Abb. 3** zeigt, war der häufigste Grund, Familienmitglieder nicht über deren Risiko zu informieren, mangelnder Kontakt.

Nicht in der Abbildung mit aufgeführt ist die mehrfach gewählte Aussage, dass minderjährige Kinder zwar bisher noch nicht informiert wurden, dies aber spätestens bei Erreichen der Volljährigkeit nachgeholt werden solle (dies wurde von sieben Personen bei jeweils mindestens einem minder-



**Abb. 2** ▲ Die Grafik zeigt, wie viele Personen bei den jeweiligen Familienmitgliedern ankreuzten, dass diese nicht als Risikoperson genannt worden seien. Es ist erkennbar, dass männliche Verwandte (blaue Balken) deutlich häufiger nicht als Risikopersonen wahrgenommen wurden als weibliche. (Nicht einberechnet wurden hier die Fragebögen, bei denen sich aus der nachfolgenden Frage schließen ließ, dass aus Unachtsamkeit „nein“ angekreuzt wurde, obwohl durch die folgenden Antworten ersichtlich ist, dass hier „Ich habe keine Töchter/Söhne/Schwester etc.“ hätte gewählt werden müssen.)

jährigen Kind als Begründung gewählt, weshalb diese noch nicht informiert worden seien).<sup>2</sup>

Obwohl alle hier genannten Personen als Risikoperson bekannt waren, fiel auf, dass männliche Verwandte häufiger nicht informiert wurden. So wurden z. B. nur eine Tante, aber sechs Onkel nicht informiert. Gründe hierfür waren v. a. fehlender Kontakt oder ein schlechtes Verhältnis.

Alle Befragten, die ein oder mehr Familienmitglieder nicht informierten, waren Frauen. Sämtliche befragten Männer gaben an, alle als Risikoperson genannten Verwandten informiert zu haben.

Die Zusammenschau der zuletzt genannten Ergebnisse zeigt also, dass einerseits das Mutations- und Erkrankungsrisiko männlicher Verwandten oft unzureichend bekannt war, andererseits aber selbst unter denjenigen Verwandten, die als Risikopersonen bekannt waren, die männlichen Verwandten seltener informiert wurden.

<sup>2</sup> Diese Antwortmöglichkeit wurde herausgenommen, da minderjährige Kinder noch nicht getestet werden können. Ob sie vor Erreichen der Volljährigkeit über ihr mögliches Risiko informiert werden sollten, ist daher umstritten und hängt auch von der jeweiligen familiären Situation (wie z. B. geplante Behandlungen der Mutter, die Erklärungen zur Erkrankung nötig machen) ab. Hier sollte es vor allem um die Fälle gehen, in denen die Information der Verwandten eine genetische Testung und damit – im Falle des Vorliegens einer Mutation – eine Inanspruchnahme intensiver Früherkennungsuntersuchungen oder prophylaktischer Operationen ermöglicht.

Die Befragten mit höherem Bildungsabschluss neigten tendenziell eher dazu, alle zu informieren: 22% derjenigen, die alle informierten, gaben einen Hochschulabschluss an, unter denjenigen, die nicht alle informierten, nur 5%.

### Persönlich mitgeteilte Informationen blieben besser im Gedächtnis

Nach der genetischen Beratung wird ein Brief an die Ratsuchenden geschickt, in dem noch einmal die wichtigsten Informationen aus der Beratung zusammengefasst sind. Dennoch gaben 38 Befragte an, ausschließlich persönlich informiert worden zu sein. Die persönliche Beratung blieb also in fast allen Fällen im Gedächtnis, der Brief wurde aber offenbar in vielen Fällen nicht wahrgenommen oder geriet schnell in Vergessenheit.

### Wünsche an den genetischen Berater

Insgesamt herrscht Zufriedenheit mit der genetischen Beratung vor; auf 85% der auswertbaren Fragebogen wurde angekreuzt, dass die Ratsuchenden „vollkommen zufrieden“ gewesen seien.

Elf Personen gaben hier jedoch Wünsche an. Vor allem schriftliche Informationen wurden gewünscht, was insofern interessant ist, da ja der Brief, den die Ratsuchenden erhalten haben müssten, so oft nicht wahrgenommen wurde. Außerdem wurde mehrfach die mangelnde Aufnah-

mefähigkeit während des Beratungsgesprächs als Problem empfunden.

Auch bei der Information der Verwandten hätten sich die meisten nicht mehr Hilfe gewünscht, lediglich sechs Personen äußerten, zu wenig unterstützt worden zu sein. Die Mehrzahl dieser Personen gab an, einen Hochschulabschluss zu besitzen.

In der folgenden Frage ging es darum, in welcher Form diese Unterstützung hätte stattfinden sollen.<sup>3</sup> Neunmal wurde ein Brief, der an die Verwandten versendet werden könnte, gewünscht und dreimal ein Prospekt mit weiterführenden Informationen über familiären Brust- und Eierstockkrebs. Nur einmal wurde ein Anruf des genetischen Beraters bei den Verwandten gewünscht. Keine einzige Person kreuzte an, dass sie gern vom Berater bei der Information der Verwandten begleitet worden wäre. Auch bei dieser Frage wurde also wieder der Wunsch nach mehr schriftlicher Information deutlich.

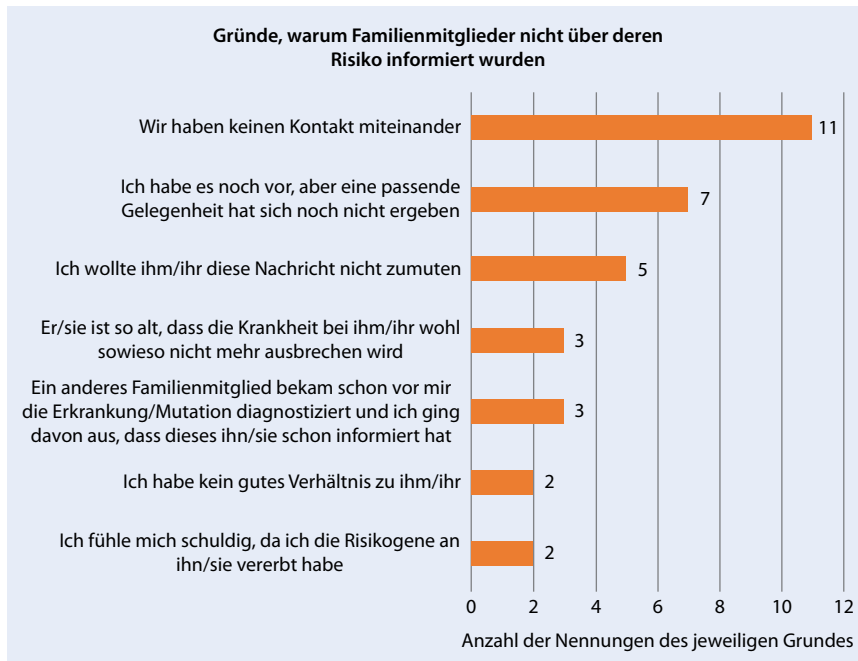
All diejenigen, die nicht alle genannten Verwandten informiert hatten, wurden um ihre Einschätzung gebeten, ob sie eine größere Zahl ihrer Verwandten über deren Risiko informiert hätten, wenn sie durch die genetische Beratung besser unterstützt oder informiert gewesen wären. Vier Personen bejahten dies und elf gaben „weiß nicht“ an. Keine Auswirkung auf den Informationsfluss in der eigenen Familie sahen 31 Personen, wobei ein großer Teil dieser Personen eigentlich nicht durch die Frage angesprochen war, da sie sowieso schon alle Verwandten informiert hatten.

### Fazit für die Praxis

Obwohl sie aus einer relativ klein angelegten Umfrage stammen, zeigen die Ergebnisse doch Trends, deren Beachtung in der genetischen Beratung zu erblichem Brust- und Eierstockkrebs durchaus sinnvoll sein könnte. Erfreulich ist die festzustellende große Zufriedenheit mit

<sup>3</sup> Die Frage war eigentlich nur an die sechs Personen gerichtet, die bei der vorhergehenden Frage den Wunsch nach mehr Hilfe geäußert hatten, wurde aber von 10 Personen beantwortet (Mehrfachantworten waren möglich). Hier wurde entschieden, trotzdem alle, die die Frage beantworteten, in die Auswertung einzubeziehen, um einen etwas größeren Überblick über die Wünsche der Befragten zu gewinnen.





**Abb. 3** ▲ Die Grafik veranschaulicht, wie oft die vorgegebenen Antwortoptionen zur Frage, warum die Befragten ihre Verwandten nicht über das Risiko, die *BRCA1/2*-Mutation geerbt zu haben, aufklärten, jeweils gewählt wurden

der genetischen Beratung und dass sich die Befragten dort im Großen und Ganzen offenbar verstanden und gut beraten fühlten.

Neben der Information über die eigene Erkrankung spielt aber auch die Aufklärung über das Risiko der Verwandten eine nicht zu vernachlässigende Rolle. Da die hier vorgestellte Studie zeigt, dass eine beachtliche Zahl von Verwandten nicht informiert wurde, sollte hier aktiv nach Lösungen gesucht werden, um diesen Aspekt der genetischen Beratung zu verbessern. So könnte es lohnenswert sein, noch aktiver nachzufragen, ob den Patienten wirklich klar wurde, welche ihrer Verwandten als Risikopersonen zählen und diesbezügliche Fehlvorstellungen zu korrigieren. Den Patientenwünschen entsprechend könnte auch überlegt werden, ob Informationsmaterial zur Weitergabe an Verwandte zusätzlich zur Verfügung gestellt werden könnte.

Offenbar sollte bei erblichem Brust- und Eierstockkrebs die Möglichkeit, dass auch Männer die Anlage erben und sogar an Brustkrebs erkranken können, stärker betont werden. Wie oben aufgeführte Ergebnisse zeigen, wurden männliche Verwandte öfter nicht informiert als weib-

liche. Es ist nicht auszuschließen, dass diese Auffälligkeit nur in einem zufällig schlechteren Verhältnis zu den männlichen Angehörigen begründet liegt oder womöglich die Hemmschwelle höher ist, da Brustkrebs oft als „Frauenkrankheit“ wahrgenommen wird. Möglicherweise wurde aber die Information der weiblichen Verwandten als wichtiger wahrgenommen und daher eher versucht Kontakt herzustellen oder über ein schlechtes Verhältnis hinwegzusehen. In diesem Fall könnte ein deutlicheres Ansprechen der Tatsache, dass auch Männer betroffen sein können, vielleicht die Zahl derjenigen, die auch alle männlichen Risikopersonen informieren, erhöhen. Auch eine genauere Frage nach Problemen, die die Ratsuchenden bei der Information ihrer Verwandten sehen, könnte sinnvoll sein. So ist z. B. der am häufigsten genannte Grund, warum Familienmitglieder nicht informiert wurden – der mangelnde Kontakt – ein Punkt, an dem möglicherweise angesetzt werden könnte. Hier könnten gemeinsam mit dem Patienten Möglichkeiten besprochen werden, den Kontakt wiederherzustellen oder den Verwandten – z. B. durch einen Brief – die Informationen zu überbrin-

gen, ohne direkten Kontakt aufnehmen zu müssen.

## Korrespondenzadresse

### E. Kunstmann

Institut für Humangenetik  
Universität Würzburg  
Am Hubland, 97074 Würzburg  
kunstmann@biozentrum.uni-wuerzburg.de

**Danksagung.** Wir bedanken uns bei allen Ratsuchenden, die sich die Zeit genommen haben, den Fragebogen zu beantworten. Dank sei auch den Mitarbeitern des Würzburger Zentrums für erblichen Brust- und Eierstockkrebs für ihre wertvollen Anregungen und Diskussionen.

## Einhaltung ethischer Richtlinien

**Interessenkonflikt.** E. Scholl, T. Grimm, M. Krockenberger und E. Kunstmann geben an, dass kein Interessenkonflikt besteht.

Alle beschriebenen Untersuchungen am Menschen wurden mit Zustimmung der zuständigen Ethik-Kommission, im Einklang mit nationalem Recht sowie gemäß der Deklaration von Helsinki von 1975 (in der aktuellen, überarbeiteten Fassung) durchgeführt. Von allen beteiligten Patienten liegt eine Einverständniserklärung vor.

Die Datenanalyse erfolgte anonymisiert. Nicht zurückgeschickte Fragebögen wurden nicht angemahnt.

## Literatur

1. Meindl A, Rhiem K, Engel C, Ditsch N, Kast K, Hahnen E, Schmutzler RK (2013) Klinik und Genetik des familiären Brust- und Eierstockkrebses. *Medgen* 25:259–277
2. Kuusisto KM, Bebel A, Vihinen M, Schleutker J, Sallinen SL (2011) Screening for *BRCA1*, *BRCA2*, *CHEK2*, *PALB2*, *BRIPI1*, *RAD50*, and *CDH1* mutations in high-risk Finnish *BRCA1/2*-founder mutation-negative breast and/or ovarian cancer individuals. *Breast Cancer Res* 13(1):R20
3. Economopoulou P, Dimitriadis G, Psyrris A. (2014) Beyond *BRCA*: new hereditary breast cancer susceptibility genes. *Cancer Treat Rev* 41: 1–8
4. Leitlinienprogramm Onkologie der AWMF, Deutschen Krebsgesellschaft e. V. und Deutschen Krebshilfe e. V. Interdisziplinäre S3-Leitlinie für die Diagnostik, Therapie und Nachsorge des Mammakarzinoms, Langversion 3.0, Aktualisierung 2012. [http://leitlinienprogramm-onkologie.de/uploads/tx\\_sbdownload/S3-Brustkrebs-v2012-OL-Langversion.pdf](http://leitlinienprogramm-onkologie.de/uploads/tx_sbdownload/S3-Brustkrebs-v2012-OL-Langversion.pdf). Zugegriffen: 07. März 2015
5. Wieacker P (2013) Genetische Aspekte des Brustkrebses. *Mamma Mia! Spezial*, 2. Aufl. GeKo Verlag GbR Verlag für Gesundheitskommunikation, Kronberg BBSG-Verlag, S. 13 f