

**Die wichtigsten Fragen und Antworten zur
Vereinbarung über die Risikofeststellung und interdisziplinäre Beratung,
Gendiagnostik und Früherkennungsmaßnahmen von Ratsuchenden mit familiärer
Belastung für Brust- und/oder Eierstockkrebs**

(Stand: Oktober 2019)

1. Wer hat die Vereinbarung getroffen?

Die Vereinbarung wurde 2006 zwischen dem **Verband der Privaten Krankenversicherung e. V.** (PKV-Verband) und dem **Klinikum der Universität zu Köln** geschlossen und in der Vergangenheit mehrfach an den aktuellen Stand der Wissenschaft angepasst.

Die Vereinbarung ist so ausgestaltet, dass ihr alle Mitgliedsunternehmen des PKV-Verbandes beitreten können. Nur Patienten, deren Versicherer beigetreten ist, können die unten beschriebenen Leistungen im Rahmen der Vereinbarung in Anspruch nehmen.

Auf Seiten der Leistungserbringer sind derzeit 17 universitäre Zentren dem Vertrag beigetreten. Hierbei handelt es sich um Mitglieder des [Deutschen Konsortiums Familiärer Brust- und Eierstockkrebs](#):

Universitätsklinikum Dresden	Universitätsklinikum Leipzig
Universitätsklinikum Düsseldorf	Klinikum rechts der Isar, München
Universitätsklinikum Erlangen	LMU, München
Universitätsklinikum Frankfurt	Universitätsklinikum Münster
Universitätsklinikum Göttingen	Universitätsklinikum Regensburg
Universitätsklinikum Greifswald	Universitätsklinikum Tübingen
Universitätsklinikum Hamburg Eppendorf	Universitätsklinikum Ulm
Medizinische Hochschule Hannover	Universitätsklinikum Würzburg
Universitätsklinikum Schleswig-Holstein	

2. Wer kann sich an die universitären Zentren wenden?

In der Regel stellt die betreuende Ärztin oder der betreuende Arzt bei Verdacht den Kontakt her. Darüber hinaus kann sich jede Patientin selbst an die beigetretenen Konsortialzentren wenden, um klären zu lassen, ob tatsächlich ein erhöhtes Risiko besteht, an Brust- oder Eierstockkrebs zu erkranken. Das gilt ebenso für gesunde wie bereits erkrankte Personen. Ist das Krebsrisiko tatsächlich genetisch bedingt erhöht, gilt

das für sämtliche Familienmitglieder. Deshalb empfiehlt es sich, mit allen interessierten Familienmitgliedern gemeinsam die Beratung zu beginnen.

Die Konsortialzentren haben ein [Netzwerk kooperierender und zertifizierter Brust- und gynäkologischer Krebszentren](#) aufgebaut. Nach entsprechender Schulung durch die Konsortialzentren können Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter dieser kooperierenden Zentren die Aufklärung und Initiierung des diagnostischen Gentests übernehmen. Patientinnen können im Rahmen der Vereinbarung auch über diese Krebszentren in die spezialisierte Versorgung aufgenommen werden und erhalten somit eine heimatortnahe und zügige Versorgung.

Die **Rahmenvereinbarung** gilt allerdings nur für die **Versicherten der dieser Vereinbarung beigetretenen PKV-Unternehmen**. Sie erhalten alle vertraglich festgelegten Leistungen, und ihre PKV erstattet diese gemäß den Tarifbedingungen. Ob der eigene Krankenversicherer dem Vertrag beigetreten ist, ist direkt bei diesem nachzufragen.

3. Wie ist der Ablauf der Risikofeststellung, Beratung und Gendiagnostik?

Jedes beigetretene Zentrum hat eine Telefon-Hotline mit speziell geschulten Fachkräften eingerichtet. Die weiteren Beratungsgespräche erfolgen durch Fachärztinnen und Fachärzte der Humangenetik und Gynäkologie.

In der Rahmenvereinbarung ist folgender Ablauf vorgesehen, von dem in einzelnen Punkten situationsbedingt Ausnahmen möglich sind:

- Die Patientin kontaktiert das Zentrum über die Hotline. Das **Telefoninterview** dient einer ersten Einschätzung, ob das Erkrankungsrisiko erhöht ist. Hierfür ist von Bedeutung, wie viele Angehörige in welchem Alter an Brust- und/oder Eierstockkrebs erkrankt sind.

Sind die sogenannten **Einschlusskriterien** für die Betreuung im Zentrum erfüllt, folgen die nächsten Punkte.

- Es wird ein Termin für die **interdisziplinäre Beratung** der Patientin vereinbart. Die **Wartezeit** liegt i. d. R. bei **maximal zwei Wochen**. Erwünscht ist, dass möglichst mehrere Familienmitglieder den Beratungstermin wahrnehmen.
- Die Patientin wird aufgefordert, zum Beratungstermin evtl. bereits vorhandene Befundmitteilungen etc. mitzubringen.
- Die Patientin erhält in der Regel bereits vorab **Informationsmaterial** und einen **Fragebogen** zur Erfassung der Anamnese und der individuellen sowie familiären Risikosituation.
- Verschiedene Fachärztinnen und Fachärzte führen mit den Familienmitgliedern die interdisziplinären Beratungsgespräche und dokumentieren sie.

- Die Patientinnen erhalten eine angemessene **Bedenkzeit**, bevor sie einer Gendiagnostik zustimmen können.
- Bei Einwilligung in einen **Gentest** führt das Zentrum diesen an der Patientin durch. Wenn die Patientin nicht in den Gentest einwilligt, bespricht das ärztliche Personal des jeweiligen Zentrums mit ihr allgemeine Präventionsmaßnahmen. Dazu gehören die Vor- und Nachteile des Mammographie-Screenings, die Teilnahme an medikamentösen Präventionsstudien und ein risikoreduzierender Lebensstil. Da diese Maßnahmen nicht Gegenstand der Rahmenvereinbarung sind, überweist das Zentrum die Frau hierfür zurück an ihre Gynäkologin bzw. ihren Gynäkologen.
- Der Gentest erfolgt durch Entnahme einer Blutprobe. Die komplette Genanalyse soll nach vier Wochen abgeschlossen sein.
- Das Beratungsteam des Zentrums bespricht die Ergebnisse und individuellen Folgen mündlich mit der Patientin und – sofern gewünscht – mit ihren Familienmitgliedern und dokumentiert dies schriftlich.
- Es folgt je nach Ergebnis eine intensiviertere Früherkennung bzw. Nachsorge (bei erkrankten Frauen) oder die allgemeine Früherkennung bzw. Nachsorge.

4. Was ist Inhalt der interdisziplinären Beratungsgespräche?

Die Beratungsgespräche sind unterteilt in zwei Themenbereiche: Humangenetik und Gynäkologie. Die Patientinnen erhalten zudem das Angebot einer begleitenden psychoonkologischen Beratung im Zentrum.

In den Gesprächen ergründen die Fachärztinnen und Fachärzte nicht nur das individuelle Erkrankungsrisiko eingehender. Sie klären auch über die Möglichkeiten, Aussagekraft und Fehlerquellen der Gendiagnostik auf sowie über die möglichen Konsequenzen bei tatsächlichem Nachweis einer Genmutation.

Zunächst erstellen sie einen kompletten Familienstammbaum über drei Generationen inkl. Sterbealter. Nach einem einheitlichen und bewährten Risikokalkulationsprogramm berechnen sie das individuelle genetische Risiko der Patienten. Zusätzlich informieren die Ärztinnen und Ärzte über die Konsequenzen der Gendiagnostik für die jeweilige Patientin und die Familienangehörigen, vor allem auch für die Kinder.

Im gynäkologischen Gesprächsteil erfolgt eine ausführliche Anamnese, bei der beispielsweise auch alle früheren präventiven Maßnahmen und eingenommenen hormonellen Empfängnisverhütungsmittel erfasst werden. Die Ärztin bzw. der Arzt diskutiert die unterschiedlichen Risiken. Ein weiterer Teil der Besprechung behandelt die Vor- und Nachteile möglicher vorbeugender Maßnahmen wie einer prophylaktischen Mastektomie (Brustentfernung) und/oder einer prophylaktischen Entfernung der Eileiter und der Eierstöcke. Da gerade für jüngere Patientinnen die Themen Verhütung und Familienplanung von großem Interesse sein können, gehören auch diese zum Gesprächsinhalt.

Die Ärztinnen und Ärzte weisen die Patienten auf ihr Recht auf Nichtwissen hin. Es besteht auch keine Pflicht, das Testergebnis entgegenzunehmen, selbst wenn eine Genanalyse veranlasst oder die Blutprobe sogar schon analysiert wurde.

In den Zentren finden Gesprächskreise und Sprechstunden des BRCA-Netzwerks statt, zu denen alle Patientinnen eingeladen sind.

5. Bei wem wird ein Gentest durchgeführt?

Die Voraussetzungen für die Durchführung der Genanalytik auf Grundlage der Rahmenvereinbarung sind, dass die Patientin

- die [Einschlusskriterien](#) erfüllt,
- die multidisziplinäre Beratung in Anspruch genommen hat ([siehe 4.](#)),
- eine angemessene Bedenkzeit eingehalten hat, sofern sie nicht selbst erkrankt ist und/oder eine zügige Genanalytik medizinisch geraten ist, und
- eine Einwilligungserklärung unterzeichnet hat.

Aus medizinisch-wissenschaftlichen Gründen empfiehlt sich an erster Stelle eine Genanalytik bei dem Familienmitglied, welches im jüngsten Alter an Brust- bzw. Eierstockkrebs erkrankt ist. Es handelt sich dann um einen sogenannten diagnostischen Gentest. Die betreffende Person wird als „Indexfall“ bezeichnet. Lehnt der Indexfall die Untersuchung ab, oder sind bereits alle erkrankten Angehörigen verstorben, kann die Analyse bei einer gesunden Verwandten ersten Grades durchgeführt werden. Dies ist ein prädiktiver Gentest.

Sollte ein Indexfall die Genanalytik ablehnen, weil sie z.B. das Ergebnis fürchtet, bietet das Zentrum an, bei Zustimmung die Ergebnisse lediglich den Rat suchenden Familienangehörigen mitzuteilen.

Zeigt die Analyse die Mutation eines relevanten Gens, können auch andere Familienangehörige gezielt darauf getestet werden.

6. Wie verläuft die Genanalyse?

Den Patientinnen wird in einem der beteiligten Zentren eine erste Blutprobe entnommen. Bei der Genanalyse werden zunächst die Kerngene BRCA 1 und BRCA 2 und danach ggf. weitere anerkannte krankheitsrelevante Genmutationen untersucht.

Bei einer pathogenen, also (potenziell) krankheitsverursachenden Sequenzveränderung im BRCA 1- und/oder BRCA 2-Gen liegt eindeutig eine genetische Belastung vor. Es ist deshalb keine Analyse weiterer Risikogene notwendig.

Zeigt die Analyse von BRCA 1 und BRCA 2 keine oder eine unklare Sequenzveränderung, folgt eine Untersuchung der anderen Kerngene. In einem weiteren Schritt können im Falle eines unklaren Genbefundes weitere erkrankte Familienangehörige untersucht werden. Auf diese Weise lassen sich oft

krankheitsverursachende Mutationen von seltenen Gen-Varianten unterscheiden, die nicht zu Brustkrebs führen.

7. Was folgt nach dem Gentest?

Die beratenden Ärztinnen und Ärzte besprechen mit der Patientin und ihren Angehörigen ausführlich die Ergebnisse des Gentests und die notwendigen und/oder sinnvollen weiteren Maßnahmen. Der Zeitraum zwischen Blutabgabe und Genbefund soll nach Vereinbarung maximal 4 Wochen betragen.

Ist eine relevante Genmutation nachgewiesen worden, wird den betroffenen Frauen das **Intensivierte Früherkennungs- und Nachsorgeprogramm (IFNP)** angeboten. In Fällen, in denen zwar keine Genmutation nachgewiesen werden konnte, aber dennoch ein hohes rechnerisches Risiko für eine Erkrankung besteht, erfolgt ebenfalls das Angebot der Aufnahme in das Intensivierte Früherkennungs- und Nachsorgeprogramm. Auch bereits erkrankte Frauen nehmen in diesen beiden genannten Fällen am Programm teil, da ebenso das Risiko für eine zweite Krebserkrankung erhöht ist.

Je nach Befund unterscheiden sich die Intensität und das Alter bei Beginn und Abschluss der besonderen Vor- und Nachsorgeuntersuchungen, insbesondere der bildgebenden Maßnahmen wie Mammographie, MRT und Ultraschall.

Je nach Befund und individuellem Risiko kann auch eine **prophylaktische Operation** im Sinne einer vorsorglichen Entfernung der Brüste und ggf. auch der beiden Eierstöcke samt Eileiter empfohlen werden. Auch die diesbezügliche Beratung erfolgt innerhalb der Rahmenvereinbarung. Die präventiven Operationen hingegen sind nicht Bestandteil der Vereinbarung. Hierfür werden die Betroffenen an qualifizierte Zentren, insbesondere zertifizierte Brust- bzw. gynäkologische Krebszentren, verwiesen.

Das Intensivierte Früherkennungs- und Nachsorgeprogramm endet bei moderatem Erkrankungsrisiko mit 50 Jahren, sonst mit frühestens 70 Jahren. Die Patientinnen werden dann in die Regelversorgung entlassen, da ab diesem Alter kein relevant erhöhtes Risiko mehr besteht.

8. Was folgt, wenn eine Frau dem Gentest nicht zustimmt?

Frauen, denen zu einer Genanalytik geraten wird, diese aber ablehnen, können nicht in das Intensivierte Früherkennungs- und Nachsorgeprogramm aufgenommen werden. Sie erfahren eine umfassende Aufklärung über die Vor- und Nachteile des Mammographie-Screenings und der Teilnahme an medikamentösen Präventionsstudien sowie über einen risikoreduzierenden Lebensstil. Die weitere Betreuung erfolgt wieder durch ihre ursprüngliche Gynäkologin bzw. ihren ursprünglichen Gynäkologen.

9. Welche Kosten erstattet die PKV, wenn sie der Vereinbarung beigetreten ist?

Sind die in der Vereinbarung geregelten Zugangsvoraussetzungen erfüllt, erstattet der beigetretene private Krankenversicherer im tariflich vereinbarten Umfang die **Kosten aller Maßnahmen**, die im Vertrag festgelegt sind und bei seiner Versicherten erbracht werden. Das reicht von der ersten Beratung über die Genanalyse bis hin zur intensivierten Früherkennung bzw. Nachsorge. Damit trägt er auch die Kosten der Leistungen für gesunde Frauen, die für gewöhnlich nicht erstattungsfähig sind. Dazu gehören **prädiktive Gentests**. Diese werden üblicherweise nicht von der PKV erstattet, da sie keine medizinisch notwendige Heilbehandlung darstellen. Im **besonderen Fall der Rahmenvereinbarung** übernimmt die PKV aber die Kosten.

Um einen prädiktiven Gentest handelt es sich auch in solchen Situationen: Der Indexfall (das Familienmitglied, das im jüngsten Alter an Brust- bzw. Eierstockkrebs erkrankt ist) möchte nicht über das Ergebnis der Genanalytik informiert werden. Die Patientin stimmt dem Test aber zur Information der Rat suchenden Verwandten zu. Durch die Rahmenvereinbarung ist geregelt, dass der Versicherer der gesunden Verwandten die Kosten für den Gentest unter bestimmten Voraussetzungen trägt, sofern das Unternehmen der Vereinbarung beigetreten ist.