

Aus dem Institut für Humangenetik
der Universität Würzburg
Vorstand: Professor Dr. med. Thomas Haaf

Untersuchungen zur Informationsweitergabe in Familien mit erblichem Brust-
und Eierstockkrebs

Inaugural - Dissertation
zur Erlangung der Doktorwürde der
Medizinischen Fakultät
der
Julius-Maximilians-Universität Würzburg
vorgelegt von
Eva Elena Scholl
aus Würzburg

Würzburg, März 2021

Referent bzw. Referentin: Priv.-Doz. Dr. med. Erdmute Kunstmann

Korreferent bzw. Korreferentin: Univ.-Prof. Dr. Achim Wöckel

Dekan: Prof. Dr. Matthias Frosch

Tag der mündlichen Prüfung: 16.07.2021

Die Promovendin ist Ärztin

1. EINLEITUNG	1
1.1 Epidemiologie und Pathogenese	1
1.1.1 Mammakarzinom	1
1.1.2 Ovarialkarzinom	2
1.1.3 Familiärer Brust- und Eierstockkrebs	3
1.2 Genetische Beratung und Gentest	5
1.3 Zentren für familiären Brust- und Eierstockkrebs	8
1.4 Tumorfrüherkennung	9
1.4.1 Reguläre Tumorfrüherkennung	9
1.4.2 Intensivierte Tumorfrüherkennung	9
1.4.3 Tumorfrüherkennung bei Männern mit <i>BRCA1/2</i> -Mutation	11
1.5 Prophylaktische Operationen	12
1.6 Fragestellung dieser Arbeit	13
2. METHODEN	15
2.1 Auswahl des Patientenkollektivs	15
2.2 Aufbau des Fragebogens	15
2.3 Beschreibung der Fragen	16
2.3.1 Persönliche Angaben	16
2.3.2 Angaben zu den in der genetischen Beratung erhaltenen Informationen	16
2.3.3 Information der Risikopersonen	18
2.4 Statistische Auswertung	20
3. ERGEBNISSE	22
3.1 Rücklauf des Fragebogens und persönliche Angaben	22
3.1.1 Rücklauf des Fragebogens	22
3.1.2 Persönliche Angaben	22
3.2 Angaben zu den in der genetischen Beratung erhaltenen Informationen	29

3.2.1 Form der Informationsübermittlung	29
3.2.2 Hinweis, dass auch Familienmitglieder Mutationsträger sein könnten	30
3.2.3 Zufriedenheit mit der erhaltenen Unterstützung und Information	30
3.2.4 Empfehlung, die Verwandten selbstständig über deren Risiko zu informieren	32
3.3 Information der Risikopersonen	32
3.3.1 Aufschlüsselung, welche Verwandten als Risikopersonen genannt wurden	32
3.3.2 Informationsverhalten gegenüber den als Risikoperson genannten Verwandten	34
3.3.3 Vergleich der Personen, die alle Verwandten informierten, mit denen, die dies nicht taten	37
3.3.4 Unterstützungsbedarf bei der Information der Verwandten	39
3.3.5 Einfluss von neu aufgetretenem Brust- oder Eierstockkrebs oder Todesfällen in der Familie auf das Informationsverhalten	41
3.3.6 Möglicher Einfluss besserer Information und Unterstützung durch die genetische Beratung auf die Informationsweitergabe an Verwandte	43
4. DISKUSSION	45
4.1 Gründe für die schriftliche Befragung	45
4.2 Rücklauf und persönliche Angaben	46
4.3 Angaben zu den in der genetischen Beratung erhaltenen Informationen	48
4.3.1 Form der Informationsübermittlung	48
4.3.2 Hinweis, dass auch Familienmitglieder Mutationsträger sein könnten	48
4.3.3 Zufriedenheit mit der erhaltenen Unterstützung und Information	49
4.3.4 Empfehlung, die Verwandten selbstständig über deren Risiko zu informieren	50
4.4 Information der Risikopersonen	50
4.4.1 Aufschlüsselung, welche Verwandten als Risikopersonen genannt wurden	50
4.4.2 Informationsverhalten gegenüber den als Risikoperson genannten Verwandten	53
4.4.3 Vergleich der Personen, die alle Verwandten informierten mit denen, die dies nicht taten	59
4.4.4 Unterstützungsbedarf bei der Information der Verwandten	62
4.4.5 Einfluss von neu aufgetretenem Brust- oder Eierstockkrebs oder Todesfällen in der Familie auf das Informationsverhalten	63
4.4.6 Möglicher Einfluss besserer Information und Unterstützung durch die genetische Beratung auf die Informationsweitergabe an Verwandte	65
4.4.7 Fazit	66
5. ZUSAMMENFASSUNG	68

6. LITERATURVERZEICHNIS	69
APPENDIX	75
I. Abbildungsverzeichnis	
II. Abkürzungsverzeichnis	
III. Danksagung	
IV. Lebenslauf	
V. Eigene Veröffentlichung	
VI. Verwendeter Fragebogen	

1. Einleitung

1.1 Epidemiologie und Pathogenese

1.1.1 Mammakarzinom

Circa jede achte Frau in Deutschland erkrankt im Laufe ihres Lebens an Brustkrebs, das entspricht jährlich circa 70.000 Neuerkrankungen. Damit ist das Mammakarzinom hierzulande die mit Abstand häufigste Krebserkrankung bei Frauen (Robert Koch-Institut (Hrsg.), 2015).

In den meisten Fällen geht man von einer polygen-multifaktoriell bedingten Krankheitsentstehung aus, das heißt mehrere Erbanlagen mit geringer Penetranz tragen jeweils nur einen kleinen Teil im Zusammenspiel mit anderen Risikofaktoren zur Krebsentstehung bei (Hemminki, Forsti, & Lorenzo Bermejo, 2009).

Eine große Rolle spielen hormonelle Einflüsse, z.B. steigt das Risiko durch frühe Menarche (Orgeas, Hall, Rosenberg, & Czene, 2008) und späte Menopause (Okobia & Bunker, 2005) sowie postmenopausale Hormonersatzbehandlung, besonders mit Kombinationspräparaten, die Östrogene und Gestagene enthalten (Mansueto et al., 2006). Auch hormonelle Kontrazeptiva scheinen laut einigen Studien einen geringfügigen Einfluss zu haben (Gierisch et al., 2013).

Ebenso scheinen Nulliparität (Alderson, 1981) und Parität erst im höheren Lebensalter (Newcomb et al., 2011) das Erkrankungsrisiko zu erhöhen, wobei sich genauer gesagt das Risiko nach einer Entbindung offenbar für mehrere Jahre erhöht, im weiteren Verlauf aber niedriger ist als bei kinderlosen Frauen (Nichols et al., 2018).

Protektiv wirken Multiparität, Parität in jungem Lebensalter (MacMahon et al., 1970) und lange Stillzeit (Collaborative Group on Hormonal Factors in Breast Cancer (Hrsg.), 2002). Eine neuere, groß angelegte skandinavische Studie legt nahe, dass weniger die Parität selbst, sondern vielmehr Schwangerschaften, die mindestens bis zur 34. Schwangerschaftswoche ausgetragen werden, das Brustkrebsrisiko senken (Husby, Wohlfahrt, Øyen, & Melbye, 2018).

Außerdem spielt das Alter eine wichtige Rolle: Eine fünfunddreißigjährige Frau hat ein weniger als einprozentiges Risiko, in den nächsten zehn Jahren an einem Mammakarzinom zu erkranken, bei einer fünfundsechzigjährigen Frau beträgt dieses Risiko circa 3,5 Prozent. Das Lebenszeitrisko einer deutschen Frau beträgt 12,8 Prozent. (Robert Koch-Institut (Hrsg.), 2015)

Weitere nicht bzw. nur eingeschränkt veränderbare Risikofaktoren sind dichtes Brustdrüsengewebe (Wang, Vachon, Brandt, & Ghosh, 2014) und Exposition gegenüber ionisierender Strahlung (Marant-Micallef et al., 2018; Singletary, 2003)

Als lebensstilbezogener Risikofaktor wird Übergewicht diskutiert; dies erhöht das Risiko besonders für das postmenopausale Mammakarzinom und verschlechtert zusätzlich auch dessen Prognose (Carmichael, 2006; Chan & Norat, 2015). Bewegungsmangel (Chlebowski, 2013), Alkoholkonsum (Liu, Nguyen, & Colditz, 2015) und Rauchen – aktiv (Reynolds, 2013), aber auch passiv (Miller et al., 2007) – haben mehreren Studien zufolge einen negativen Einfluss. Körperliche Aktivität reduziert die Brustkrebssterblichkeit (Lee, 2018).

Eine familiäre Häufung von Mammakarzinomen wird als Risikofaktor angesehen, auch, wenn keine ursächliche genetische Veränderung nachgewiesen werden kann (Brewer, Jones, Schoemaker, Ashworth, & Swerdlow, 2017).

1.1.2 Ovarialkarzinom

Das Ovarialkarzinom kommt mit jährlich über 7000 Neuerkrankungen in Deutschland deutlich seltener vor als das Mammakarzinom. Wie letzteres gehört es zu den zehn häufigsten Krebserkrankungen der Frau (Robert Koch-Institut (Hrsg.), 2015).

Ein besonders wichtiger Risikofaktor ist, wie beim Brustkrebs, höheres Alter. In einer Übersicht des US-Amerikanischen National Cancer Institute, in der Daten von 1975-2014 ausgewertet wurden, zeigte sich eine Gesamtinzidenz für Ovarialkarzinome von 11,7 Fällen pro 100.000 Frauen, wobei unter den Frauen,

die weniger als 65 Jahre alt waren, 7,3/100.000 Fälle erfasst wurden, bei denjenigen über 65 Jahren 41,9/100.000 (Howlader N, 2017).

Auch beim Ovarialkarzinom spielen Hormone eine wichtige Rolle. Wie beim Brustkrebs zählt Nulliparität zu den Risikofaktoren (Bandera, 2005). Multiparität und hormonelle Ovulationshemmer (Salehi, Dunfield, Phillips, Krewski, & Vanderhyden, 2008) sowie langes Stillen (D. P. Li et al., 2014) wirken protektiv. Bezüglich einer möglichen Risikoerhöhung durch postmenopausale Hormonersatztherapie ist die Datenlage inkonsistent (Hinds & Price, 2010). Zu den lebensstilbezogenen Risikofaktoren zählt, wie beim Mammakarzinom, Übergewicht (Webb, 2013).

Sind mehrere Familienmitglieder von Brust- oder Eierstockkrebs betroffen, oder trat bei der Patientin selbst bereits ein Mamma-, Endometrium- oder Kolonkarzinom auf, kann von einem erhöhten Risiko für Eierstockkrebs ausgegangen werden. Es besteht der Verdacht auf ein erbliches Tumorsyndrom, z.B. eine *BRCA1*- oder *BRCA2*- assoziierte familiäre Brust- bzw. Eierstockkrebserkrankung oder das Lynch-Syndrom. (Robert Koch-Institut (Hrsg.), 2015)

1.1.3 Familiärer Brust- und Eierstockkrebs

Während die meisten Erkrankungen von Mamma- oder Ovarialkarzinomen multifaktoriell bedingt sind, sind bei fünf bis zehn Prozent der Brust- und ca. 20% der Eierstockkrebserkrankungen jedoch monogene Veränderungen ursächlich (Campeau, Foulkes, & Tischkowitz, 2008; Walsh et al., 2011). Die am längsten bekannten Hochrisikogene sind *BRCA1* und *BRCA2*. Beide Gene gehören zu den Tumorsuppressorgenen (Cipollini et al., 2004; Paul & Paul, 2014), das heißt, solange sie intakt sind, tragen sie dazu bei, Krebserkrankungen zu verhindern. Diese Gene liegen normalerweise in zwei Genkopien vor. Besteht jedoch bei einer Person aufgrund einer inaktivierenden Keimbahnmutation nur noch eine intakte Genkopie, erhöht sich das Krebsrisiko deutlich. In den letzten Jahren wurde eine Reihe weiterer Gene identifiziert, deren Mutation mit einer Steigerung

des Brust- und/oder Eierstockkrebsrisikos in Verbindung gebracht wird. Gemäß den Konsensusempfehlungen 2020 des Konsortiums Familiärer Brust- und Eierstockkrebs wird aktuell eine „Genpanel-Diagnostik, analog des TruRisk®-Genpanels, welches im Konsortium entwickelt wurde“ angeboten (Deutsches Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs, 2020b). Dieses „berücksichtigt die bekannten Risikogene für den erblichen Brustkrebs, Eierstockkrebs und das Endometriumkarzinom (*ATM, BRCA1, BRCA2, BRIP1, CDH1, CHEK2, EPCAM, MLH1, MSH2, MSH6, PALB2, PMS2, PTEN, RAD51C, RAD51D, STK11, TP53*). Zusätzlich werden Gene untersucht (z.B. *BARD1, NBN, FANCM, XRCC2, RECQL*), die weiter erforscht werden müssen“ (Deutsches Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs, 2020a).

Die *BRCA1*- und *BRCA2*-vermittelte Brust- und Eierstockkrebserkrankung folgt einer autosomal-dominanten Vererbung mit unvollständiger Penetranz (Rhiem & Schmutzler, 2010; Scully, 2000). Autosomal dominant bedeutet, dass sowohl Söhne als auch Töchter von Betroffenen, bei denen die Mutation heterozygot – also auf nur einem der beiden Allele – vorliegt, diese Mutation mit einer fünfzigprozentigen Wahrscheinlichkeit geerbt bzw. nicht geerbt haben. Bei vollständiger Penetranz reicht dieses eine veränderte Allel aus, um die Krankheit auszulösen. Es tritt jedoch nicht bei jeder Person, bei der eine Mutation im *BRCA1* oder *BRCA2*-Gen vorliegt, auch tatsächlich Brust- oder Eierstockkrebs auf. Da dieser Genotyp also nicht in jedem Fall zur Ausprägung des zugehörigen Phänotyps führt, spricht man hier von unvollständiger Penetranz. Die Penetranz von Mutationen in den Genen *BRCA1/2* ist vom Geschlecht und Alter abhängig; männliche Mutationsträger erkranken deutlich seltener als weibliche und ältere Mutationsträger häufiger als jüngere (Evans et al., 2018; Wegner, Trimborn, Stumm, & Wieacker, 2016). Die Mutation kann sich bei verschiedenen Betroffenen unterschiedlich äußern, z.B. erkranken einige *BRCA1*- oder *BRCA2*-Mutationsträgerinnen an Mamma-, andere an Ovarialkarzinomen, wieder andere an beiden Formen (Wegner et al., 2016; Wieacker, 2013)

Eine groß angelegte prospektive Kohortenstudie zeigte ein Risiko von ca. 72 Prozent für *BRCA1*- und von ca. 69% für *BRCA2*-Mutationsträgerinnen, bis zum Alter von 80 Jahren an Brustkrebs zu erkranken. Das Risiko für ein

Ovarialkarzinom betrug 44 Prozent für *BRCA1* und 17 Prozent für *BRCA2* (Kuchenbaecker et al., 2017).

Da Mammakarzinome bei Männern deutlich seltener auftreten als bei Frauen, liegen dazu wesentlich weniger Studien vor. Bisherige Studienergebnisse deuten aber auch bei männlichen *BRCA*-Mutationsträgern auf eine deutliche Steigerung des Brustkrebsrisikos hin. Mutationen in *BRCA1* scheinen zu einer fast 60-fachen, in *BRCA2* sogar einer 80-100-fachen Risikoerhöhung zu führen (Liede, Karlan, & Narod, 2004); das kumulative Brustkrebsrisiko männlicher *BRCA1*-Mutationsträger beträgt mit 70 Jahren ca. 1,2 Prozent (Tai, Domchek, Parmigiani, & Chen, 2007), das kumulative Risiko männlicher *BRCA2*-Träger, vor dem achtzigsten Lebensjahr Brustkrebs zu entwickeln, wird auf 6-7% geschätzt (Liede et al., 2004; Thompson & Easton, 2001)

Des Weiteren erhöhen diese Mutationen auch das Risiko für andere Karzinome; bei *BRCA*-Mutationen treten gehäuft Melanome, Prostata- und kolorektale Karzinome auf (Cybulski et al., 2008; Debniak et al., 2008; Ibrahim, Yadav, Ogunleye, & Zakalik, 2018; Kadouri et al., 2007; Thompson & Easton, 2002).

Zusammengefasst sind Besonderheiten von erblichem Brustkrebs im Gegensatz zur sporadischen Brustkrebserkrankung das deutlich frühere Ersterkrankungsalter (im Schnitt ca. 20 Jahre früher) und die aggressive Proliferation und frühe Metastasierung des Tumors. Die 10-Jahres-Überlebensrate unterscheidet sich jedoch kaum von der bei sporadischen Karzinomen (Meindl, Ditsch, Kast, Rhiem, & Schmutzler, 2011).

1.2 Genetische Beratung und Gentest

Um zu erkennen, ob ein gehäuftes Auftreten an Brust- oder Eierstockkrebs erkrankter Personen innerhalb einer Familie auf eine genetische Ursache zurückzuführen ist, gibt es für Mitglieder so genannter Hochrisikofamilien das Angebot zu genetischen Testungen.

Der erste Schritt ist die Feststellung des individuellen genetischen Risikos des/der Ratsuchenden anhand einer tumorbezogenen Familienanamnese über

mindestens drei Generationen. Nach den Richtlinien des deutschen Konsortiums für familiären Brust- und Eierstockkrebs wird ein Gentest dann Personen mit einer der folgenden Konstellationen in einer Linie der Familie – das heißt, auf mütterlicher oder väterlicher Seite – angeboten (DZKF, Aktualisierung vom 15.01.2020):

- mindestens drei Frauen mit Brustkrebs, unabhängig vom Alter
- mindestens zwei Frauen mit Brustkrebs, davon eine Erkrankung vor dem 51. Lebensjahr
- mindestens eine Frau mit Brustkrebs und eine Frau mit Eierstockkrebs
- mindestens zwei Frauen mit Eierstockkrebs
- mindestens eine Frau mit Brust- und Eierstockkrebs
- mindestens eine Frau mit Brustkrebs, die vor dem 36. Geburtstag erkrankte
- mindestens eine Frau mit bilateralem Brustkrebs vor dem 51. Lebensjahr
- mindestens ein Mann mit Brustkrebs und eine weitere Person mit Brust- oder Eierstockkrebs
- mindestens eine Frau mit triple-negativer Mammakarzinomerkrankung vor dem 50. Geburtstag
- mindestens eine Frau mit Ovarialkarzinomerkrankung vor dem 80. Geburtstag

Falls die Kriterien erfüllt sind, erfolgt ein Gespräch über die individuellen Vor- und Nachteile eines Gentests und die sich daraus ergebenden möglichen Konsequenzen; der Gentest wird angeboten. Die Inhalte dieses Gesprächs werden den Ratsuchenden im Anschluss schriftlich zugesandt. Nach einer „angemessenen Bedenkzeit“ kann die genetische Untersuchung begonnen werden (Stiftung Deutsche Krebshilfe (Hrsg.), 2018).

In der genetischen Beratung wird den Ratsuchenden erklärt, dass der Test keine genaue Kenntnis darüber geben kann, ob und wann ein Karzinom auftreten wird oder nicht. Wie oben beschrieben, tritt nicht bei jeder Person mit einer Mutation im *BRCA1/2*-Gen eine Tumorerkrankung auf. Für die Entscheidung für oder gegen einen Gentest ist weiterhin beachtenswert, dass, auch wenn im Gentest

in keinem der untersuchten Gene eine krankheitsverursachende Mutation gefunden werden kann, ein Auftreten von Brust- oder Eierstockkrebs nie ausgeschlossen werden kann. Einerseits können andere Tumorsyndrome vorliegen, an denen seltenere – möglicherweise auch noch unbekannte – Gene beteiligt sind, andererseits kann, wie in der Allgemeinbevölkerung, eine multifaktoriell bedingte Krebserkrankung auftreten. Auch ohne Mutationsnachweis sollte also weiterhin die reguläre Krebsvorsorge in Anspruch genommen werden.

Im Falle der Entscheidung für die Testung wird eine Blutprobe entnommen, deren Analyse einige Wochen in Anspruch nehmen kann. Dann wird im Rahmen eines weiteren Beratungsgesprächs das Ergebnis mitgeteilt und in Abhängigkeit des Ergebnisses das mögliche weitere Vorgehen im Hinblick auf Tumorfrüherkennungsuntersuchungen besprochen. Falls eine pathogene Mutation in einem der getesteten Gene festgestellt wurde, besteht die Möglichkeit der prädiktiven Testung in der Familie. In diesem Zusammenhang wird der/dem Ratsuchenden auch erklärt, dass es in ihrer/seiner Verantwortung liegt, ihre/seine Verwandten zu informieren, dass auch sie diese Mutation geerbt haben könnten, und damit das Risiko für eine Tumorerkrankung gegenüber der Allgemeinbevölkerung signifikant erhöht sein kann.

Eine Besonderheit stellen Minderjährige dar, in deren Familie die oben genannten Kriterien erfüllt sind. In der Richtlinie der Gendiagnostikkommission des RKI, basierend auf den Vorgaben des Gendiagnostikgesetzes, ist zu diesem Thema festgehalten: „Für Erkrankungen, die erst im Erwachsenenalter auftreten und für die keine Präventionsmaßnahmen möglich sind, liegen die Voraussetzungen für eine genetische Untersuchung von Kindern und Jugendlichen vor Einwilligungsfähigkeit nicht vor“ ("Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zu genetischen Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen nach 14 in Verbindung mit 23 Abs. 2 Nr. 1c GenDG. In der Fassung vom 26.07.2011, veröffentlicht und in Kraft getreten am 27.07.2011.," 2011).

Wie Statistiken des Robert-Koch-Instituts zeigen, kommt Brustkrebs nur sehr selten bei Frauen unter 25 Jahren vor (Robert Koch-Institut (Hrsg.), 2015). Somit kommt – da diese frühestens fünf Jahre vor dem jüngsten Erkrankungsalter in der Familie angeboten wird – die intensivierete Früherkennung für Minderjährige selten in Frage, womit das Kriterium, dass präventive oder therapeutische Maßnahmen möglich sein müssen, für Minderjährige nur in seltenen Ausnahmefällen als erfüllt anzusehen ist.

1.3 Zentren für familiären Brust- und Eierstockkrebs

Um eine möglichst umfassende Betreuung zu gewährleisten, können Ratsuchende mit hohem Risiko für das Vorliegen von familiärem Brust- und Eierstockkrebs an spezialisierte Zentren überwiesen werden. Derzeit (Stand November 2020) gibt es in Deutschland in 21 Städten derartige Zentren: an den Universitäten in Berlin, Dresden, Düsseldorf, Erlangen, Frankfurt am Main, Freiburg, Greifswald, Göttingen, Halle, Hamburg, Hannover, Heidelberg, Kiel, Köln, Leipzig, München (zwei Zentren), Münster, Regensburg, Tübingen, Ulm und Würzburg (Deutsches Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs, 2020c).

Zu den Leistungen dieser Zentren gehören die Feststellung des Risikos (anhand des erkrankungsbezogenen Stammbaums) und die Beratung durch die verschiedenen im Zentrum vereinten Fachkräfte (Gynäkologen, Humangenetiker, Psychoonkologen). Im Falle der Erfüllung der Einschlusskriterien (siehe oben) wird der Gentest angeboten. Sofern sich eine krankheitsverursachende Mutation bestätigen lässt, werden eine umfassende Betreuung mit intensivierter Früherkennung sowie prophylaktische Operationen angeboten.

1.4 Tumorfrüherkennung

1.4.1 Reguläre Tumorfrüherkennung

Üblicherweise wird gesetzlich versicherten Frauen, die keine Beschwerden haben und die nicht zur „Hochrisikogruppe“ für Brustkrebs zählen, ab dem vollendeten 30. Lebensjahr eine jährliche klinische Brustuntersuchung durch einen Gynäkologen angeboten. Dazu gehört die Palpation und Inspektion der Brust, sowie die Beurteilung des Lymphabflusses (Leitlinienprogramm Onkologie, 2020b).

Außerdem empfiehlt die Leitlinie, Frauen dazu anzuregen, sich mit normalen Veränderungen des eigenen Körpers wie des Aussehens und des Gefühls der eigenen Brust auseinanderzusetzen, um Abweichungen nach Möglichkeit selbst festzustellen. Es wird jedoch darauf hingewiesen, dass die Brustselbstuntersuchung als alleinige Methode nicht die Brustkrebssterblichkeit senken kann.

Frauen zwischen dem 50. und 69. Lebensjahr wird zweijährlich die Teilnahme am Mammografie-Screening empfohlen. Für Frauen zwischen 40 und 49 Jahren ergibt die Mammographie relativ mehr falschpositive und falschnegative Befunde und die Reduktion der Brustkrebssterblichkeit ist geringer als in der Altersgruppe darüber, so dass hier eine individuelle Nutzen-Risiko-Abwägung empfohlen wird (Leitlinienprogramm Onkologie, 2020b).

1.4.2 Intensivierte Tumorfrüherkennung

Angebote zu intensivierten Früherkennungsuntersuchungen richten sich an Frauen mit nachgewiesener pathogener Mutation in Genen, die zu einer moderaten bis deutlichen Erhöhung des Brustkrebsrisikos führen, sowie Frauen mit hohem familiärem Risiko ohne Mutationsnachweis.

Für Frauen mit nachgewiesener pathogener *BRCA1*-oder *BRCA2*-Mutation oder einem verbleibenden Erkrankungsrisiko von 30% und mehr oder einem Heterozygotenrisiko von 20% und mehr umfasste das angebotene intensivierete Früherkennungsprogramm, das in den Zentren für familiären Brust- und

Eierstockkrebs angeboten wurde, der zum Zeitpunkt der Durchführung dieser Befragung aktuellen S3-Leitlinie entsprechend folgende Untersuchungen (Meindl et al., 2011):

- Halbjährliche ärztliche Tastuntersuchung der Brust ab dem 25. Lebensjahr oder fünf Jahre vor dem frühesten Erkrankungsalter in der Familie
- Halbjährliche Sonografie der Brust ab dem 25. Lebensjahr oder fünf Jahre vor dem frühesten Erkrankungsalter in der Familie
- Jährliche Mammografie ab dem 30. Lebensjahr, bei hoher Brustdrüsendichte (ACR IV) ab dem 35. Lebensjahr
- Jährliche MRT-Untersuchung der Brust, i.d.R. ab dem 25. Lebensjahr oder fünf Jahre vor dem frühesten Erkrankungsalter in der Familie bis zum 55. Lebensjahr oder bis zur Involution des Drüsenparenchyms (ACR I-II)

Inzwischen werden Patientinnen in drei Risikogruppen eingeteilt; Für Risikogruppe 1 (Hochrisikogene *BRCA 1*, *BRCA2*, *TP53*, *PALB2*) werden häufigere Untersuchungen, die schon ab einem jüngeren Lebensalter beginnen, angeboten, als für Risikogruppe 2 (Mutationen mit moderat erhöhtem Risiko *ATM*, *CHEK2*, *CDH1*, *NBN*, *RAD51C*, *RAD51D*) und 3 (hohes familiäres Risiko ohne Mutationsnachweis).

Für *BRCA1/2*-Mutationsträgerinnen haben sich die Empfehlungen geändert. Beispielsweise wird die Mammografie inzwischen erst ab dem 40. Lebensjahr angeboten, da die verbesserte technische Qualität und die größer werdende Erfahrung in der MRT-Befundung den Benefit der frühen mammographischen Untersuchung verringerten, vor allem für Frauen unter 40 Jahren, bei denen die Karzinominzidenz noch gering ist (Kuhl et al., 2005; Witzel & Speiser, 2018).

Für die allgemeine Fragestellung dieser Arbeit haben die geringfügigen Änderungen der Früherkennungsempfehlungen keine große Relevanz. An den Punkten, an denen zu diesen Untersuchungen Bezug genommen wird, soll es jedoch um die Empfehlungen zu Früherkennungsangeboten aus der S3-Linie von 2012 gehen, da diese zum Zeitpunkt der Durchführung dieser Befragung aktuell war. Somit wären es auch die damaligen Angebote gewesen, an denen

sich die Befragten hätten orientieren können, falls dies beispielsweise in Überlegungen, in welchem Alter Verwandte informiert werden sollten, mit einfluss.

Da bei Mutationsnachweis in einigen Risikogenen auch das Risiko für andere Tumorerkrankungen erhöht sein kann, werden Betroffenen ggf. weitere, der Allgemeinbevölkerung angebotene, Vorsorgeuntersuchungen besonders nahegelegt, bspw. Darmspiegelungen zur Früherkennung von Kolonkarzinomen.

1.4.3 Tumorfrüherkennung bei Männern mit *BRCA1/2*-Mutation

Bei männlichen *BRCA1*- oder *BRCA2*- Mutationsträgern ist das Brustkrebsrisiko zwar wesentlich geringer als bei Frauen, jedoch gegenüber nicht von einer derartigen Genmutation betroffenen Männern deutlich erhöht. Nach der Aktualisierung der S3-Leitlinie zur Früherkennung, Diagnose, Therapie und Nachsorge des Mammakarzinoms von 2017 (bzw. den Anpassungen von 2020) enthält diese zwar ein eigenes Kapitel zu Brustkrebs beim Mann, hier wird allerdings keine Empfehlung zur Brustkrebsfrüherkennung bei Männern, einschließlich denjenigen mit krankheitsverursachender Mutation in einem der oben genannten Gene, gegeben (Leitlinienprogramm Onkologie, 2020b). Einige Kliniken und Praxen bieten auch für Männer Früherkennungsuntersuchungen an. Das Netzwerk Männer mit Brustkrebs e.V. weist jedoch darauf hin, dass dies nicht einheitlich geregelt sei und in vielen Fällen Männern keine derartigen Untersuchungen angeboten würden, da die Abrechnung gynäkologischer Behandlungen bei Männern in diversen deutschen Bundesländern nicht möglich sei und es kaum Ärzte und Kliniken gebe, die diese Untersuchungen durchführten. Vielen Männern bliebe somit nur, durch Abtasten zu versuchen, Veränderungen der Brust selbst festzustellen (persönliche Mitteilung durch einen Ansprechpartner des Netzwerks, W. Haller).

Aufgrund der Risikoerhöhung auch für weitere Tumorentitäten wird betroffenen Männern ganz besonders die regelmäßige Inanspruchnahme der gesetzlichen Vorsorgeuntersuchungen für Prostata- und Kolonkarzinome empfohlen.

1.5 Prophylaktische Operationen

Prophylaktische Operationen sind eine Option zur Risikominimierung. Dies trifft insbesondere bei Frauen mit bereits aufgetretenem Karzinom in einer Brust zu. Das kumulative Risiko eines kontralateralen Sekundärkarzinoms beträgt bei *BRCA1/2*-Mutationsträgerinnen 25 Jahre nach der Ersterkrankung fast 50% (Graeser et al., 2009). Aufgrund dieses Risikos kann die sekundärprophylaktische kontralaterale Mastektomie erwogen werden. Diese führt zu einer Reduktion der Brustkrebs-spezifischen Mortalität und erhöht das Gesamtüberleben. Zudem stellen prophylaktische Operationen eine Möglichkeit der Risikoreduktion bei gesunden, *BRCA1*- oder *BRCA2*- positiven Personen dar. Neben der – in diesem Falle beidseitigen – Mastektomie kommt hier auch eine beidseitige Salpingo-Oophorektomie in Frage (Leitlinienprogramm Onkologie, 2012, 2020b).

Die beidseitige prophylaktische Mastektomie bei *BRCA1/2*-Mutationsträgerinnen führt, auch wenn sie Brustkrebs nicht immer vollständig verhindern kann, da immer die Gefahr besteht, dass Restgewebe verbleibt, das entarten kann, doch zu einer signifikanten Reduktion der Mammakarzinomerkrankungen. Es ist noch nicht ausreichend geklärt, ob diese auch zu einer Reduktion der Brustkrebs-spezifischen Mortalität bzw. der Gesamtmortalität führt (Leitlinienprogramm Onkologie, 2020b; X. Li et al., 2016).

Die prophylaktische bilaterale Salpingektomie kann das Risiko für Eierstock-, Eileiter- und Peritonealkarzinome bei *BRCA1/2*-Trägerinnen deutlich (um ca. 80%) senken (Finch et al., 2014). Einige Studien berichteten auch über eine deutliche Reduktion des Brustkrebsrisikos durch diesen Eingriff (Kuchenbaecker et al., 2017; Rebbeck, Kauff, & Domchek, 2009), in der Leitlinie wird dies allerdings als noch nicht ausreichend geklärt eingeordnet.

Empfohlen wird der Eingriff für Frauen mit *BRCA1/2*-Mutation um das 40. Lebensjahr sowie nach Abschluss der Familienplanung. Nach dem Eingriff wird

eine Hormonersatztherapie ca. bis zum 50. Lebensjahr empfohlen (Leitlinienprogramm Onkologie, 2012, 2020b).

Ovarialkarzinome bleiben oft lange unbemerkt und außer der jährlichen gynäkologischen Tastuntersuchung ist keine Vorsorgeuntersuchung vorgesehen. Frauen mit einer *BRCA1/2*-Mutation weisen ein deutlich erhöhtes Risiko für diese Karzinome auf. Laut der aktuellen Leitlinie soll daher „die prophylaktische beidseitige Salpingo-Oophorektomie fallbezogen im Rahmen einer umfassenden, multidisziplinären Beratung über potentielle Vor- und Nachteile eines solchen Eingriffs und unter Berücksichtigung fehlender effektiver Früherkennungsmöglichkeiten diskutiert und empfohlen werden“ (Leitlinienprogramm Onkologie, 2020b).

Versuche, durch transvaginale Sonografie oder die jährliche Bestimmung des Tumormarkers CA125 die Überlebensraten zu verbessern, waren bisher sowohl in Studien, die die Allgemeinbevölkerung betrachteten, als auch in solchen, die sich mit dem Kollektiv der Frauen mit *BRCA1/2*-Mutation befasste, nicht erfolgreich. Ein derartiges Screening wird daher aktuell nicht empfohlen (Leitlinienprogramm Onkologie, 2020a).

Währenddessen besteht noch Uneinigkeit, ob eine prophylaktische bilaterale Mastektomie der intensivierten Vorsorge vorzuziehen ist, und die Entscheidung sollte jeweils vom individuellen Fall abhängig gemacht werden (Leitlinienprogramm Onkologie, 2020b).

1.6 Fragestellung dieser Arbeit

Wie beschrieben, stehen Personen mit *BRCA1/2*-Mutation mehr Möglichkeiten der Tumorfrüherkennung zur Verfügung als der Allgemeinbevölkerung.

Ob Personen mit nachgewiesener Mutation im *BRCA1/2*-Gen ihre Verwandten über das Testergebnis und damit deren erhöhtes Risiko, ebenfalls Mutationsträger zu sein, informieren, ist ihnen jedoch freigestellt. Diese Regelung stellt die Schweigepflicht und den Schutz der Patientendaten sicher. Sie kann aber dazu führen, dass Angehörigen, die nicht über das Vorkommen eines

Risikogens in der Familie informiert werden, damit die Chance genommen wird, mit diesem Wissen selbst die genetische Beratung aufzusuchen und sich ggf. einem Gentest zu unterziehen.

In der Folge haben sie auch nicht die Möglichkeit, die intensivierten Früherkennungsuntersuchungen oder prophylaktischen Operationen in Anspruch zu nehmen, die helfen könnten, die Erkrankungen schon in einem frühen Stadium zu entdecken bzw. ihnen durch prophylaktische Operationen vorzubeugen.

Ziel dieser Arbeit ist, herauszufinden, ob die Ratsuchenden mit *BRCA1/2*-Mutation im Würzburger Brustkrebszentrum ihre Verwandten über die Mutation informierten, und was die Gründe waren, wenn Verwandte nicht informiert wurden.

2. Methoden

2.1 Auswahl des Patientenkollektivs

Zunächst wurden aus dem PatientInnenverzeichnis des Würzburger Brustkrebszentrums alle Personen ausgewählt, die bereits darüber informiert worden waren, dass bei ihnen eine Mutation in *BRCA1* oder *BRCA-2* besteht, unabhängig davon, ob sie an einem Mamma- oder Ovarialkarzinom erkrankt oder zum Zeitpunkt des Gentests gesund waren, und über die nicht die Information vorlag, dass sie verstorben seien.

Die Beschränkung auf Personen mit gesicherter *BRCA1/2*- Mutation erschien sinnvoll, da Ratsuchende aus Hochrisiko-Brustkrebsfamilien, die sich für einen Gentest entscheiden, seit vielen Jahren standardmäßig auf Veränderungen in diesen Genen getestet werden und für Mutationsträgerinnen dieser Gene schon seit langem Empfehlungen zu Früherkennung und möglichen weiteren Vorgehensweisen vorliegen.

Dies führte zu einem Kollektiv von 150 Personen, an die die im Folgenden vorgestellten Fragebögen per Post versandt wurden. Verschickt wurden die Bögen im Oktober 2013 und in die Wertung einbezogen wurden alle Fragebögen, die bis März 2014 – also innerhalb eines halben Jahres – ausgefüllt zurückgesendet wurden. Um die Rücksendung der beantworteten Bögen zu erleichtern und keine finanziellen Nachteile durch die Teilnahme entstehen zu lassen, wurden Umschläge mit dem Vermerk „Porto zahlt Empfänger“ beigelegt. Es wurden weder finanzielle noch sonstige Anreize für die Beantwortung angeboten. Das Studiendesign wurde von der Ethikkommission der Universität Würzburg geprüft (Zeichen 320/15) und es wurden keine Einwände erhoben.

2.2 Aufbau des Fragebogens

Der Fragebogen umfasste insgesamt 19 Fragen. Zwei davon waren tabellenförmig aufgebaut und umfassten jeweils 12 untergeordnete, einzeln zu beantwortende Teile. Es waren allerdings nicht alle Fragen von jeder Person zu beantworten; einige richteten sich nur an diejenigen, die bestimmte Antworten auf

vorhergehende Fragen gegeben hatten. Der Fragebogen ist dieser Arbeit angehängt. Wie im Fragebogen gekennzeichnet, sollten die ersten Fragen von allen Teilnehmenden beantwortet werden. Es sollten jedoch nur diejenigen, die auf Frage 2b) „ja“ antworteten, ab diesem Punkt auch den weiteren Fragebogen ausfüllen. Bis zu Frage 2b) war die Teilnehmerzahl 80, bei allen später folgenden Fragen 78.

2.3 Beschreibung der Fragen

2.3.1 Persönliche Angaben

Im ersten Teil des Fragebogens (Fragen „1a“ bis „1d“) wurden zunächst allgemeine Informationen zur Person abgefragt, wie deren Alter (als offene Frage), Geschlecht und höchster bislang erreichter Schulabschluss (als geschlossene Frage mit Einfachnennung). Außerdem wurde nach dem Jahr, in dem die genetische Beratung stattfand, gefragt.

Die restlichen sechs Fragen dieses Abschnitts („1e“-„1j“) befassen sich – jeweils in Form von geschlossenen Fragen mit Einfachnennung – damit, ob der/die Befragte zum Zeitpunkt der genetischen Beratung an einem Mamma- oder Ovarialkarzinom (oder beidem) erkrankt war, ob er/sie im Zeitraum zwischen der Beratung und dem Ausfüllen des Fragebogens erkrankte, ob er/sie die erste Person aus der Familie war, bei der die Mutation bzw. Erkrankung diagnostiziert wurde und ob seit dem Gentest ein Familienmitglied erkrankte oder starb.

2.3.2 Angaben zu den in der genetischen Beratung erhaltenen Informationen

Allgemein wird jeder Person, bei der eine pathologische *BRCA1*- oder *BRCA2*-Mutation festgestellt wurde, im Anschluss an die Beratung ein Brief zugeschickt, in dem die Informationen aus dem Beratungsgespräch zusammengefasst sind.

Um zu sehen, ob die Befragten sich an das Gespräch, den Brief oder beides erinnern konnten, sollte in Frage „2a“ angegeben werden, ob sie in der

genetischen Beratung persönlich, schriftlich oder gar nicht informiert worden waren (Mehrfachnennungen möglich).

Ein wichtiger Teil der Ergebnisbesprechung bei Vorliegen einer Mutation ist die Information, dass auch Verwandte von der Genmutation und damit einem erhöhten Risiko für Brust- und Eierstockkrebs betroffen sein könnten. Eine Frage („2b“) beschäftigt sich deshalb damit, ob die Patienten diese Information erhielten. Da sich der größte Teil des Fragebogens damit befasst, welche Verwandten informiert wurden und welche nicht - und wenn nicht, aus welchen Gründen – erschien es zweckmäßig, den weiteren Fragebogen nur von denjenigen ausfüllen zu lassen, denen in der genetischen Beratung dieses Risiko ihrer Verwandten überhaupt bewusst wurde.

Deshalb hatten die Antworten „Nein“ und „Weiß ich nicht mehr“ auf die Frage „Wurden Sie darauf hingewiesen, dass auch ihre Verwandten von Brust- oder Eierstockkrebs betroffen sein könnten (bzw. die Anlage, die das Risiko für diese Erkrankungen erhöht, geerbt haben könnten)?“ die Beendigung des Fragebogens zur Folge. Trotzdem weiter angekreuzte Fragen dieser Fragebögen wurden nicht in die Auswertung einbezogen.

Des Weiteren wurde – als halbgeschlossene Frage mit Mehrfachnennungen – gefragt, ob, und wenn ja in welcher Form, weitere Unterstützung oder Informationen durch die genetische Beratungsstelle gewünscht worden wären (Frage „2c“).

Als letzte geschlossene Frage („3a“) mit Einfachantwort vor dem tabellenförmigen Teil wurde gefragt, ob den Befragten in der genetischen Beratung nahegelegt wurde, ihre Verwandten über deren erhöhtes Risiko zu informieren bzw. ihnen zu empfehlen, selbst eine genetische Beratungsstelle aufzusuchen. Im Gegensatz zur zuvor beschriebenen Frage ging es also nicht mehr nur darum, ob das Risiko der Verwandten erwähnt wurde, sondern auch, ob den Befragten ein eigener Handlungsbedarf bewusst wurde. Bei dieser Frage wurden diejenigen, die mit „Nein“ oder „Weiß ich nicht mehr“ antworten, nicht von der weiteren Beantwortung ausgeschlossen. Die dieser Entscheidung

zugrundeliegenden Überlegungen sollen im Diskussionsteil dieser Arbeit erläutert werden.

Der nächste, tabellenförmig aufgebaute Teil („3b“), besteht aus geschlossenen Fragen mit Einfachantwort. In ihm wurde erfragt, welche Verwandten als Risikopersonen genannt wurden.

Bei den hier abgefragten Verwandten handelte es sich um Eltern, Geschwister, Halbgeschwister und Kinder – wobei aufgrund der unterschiedlichen Optionen der Diagnostik und Therapie zwischen volljährigen und minderjährigen Kindern unterschieden wurde – sowie Tanten und Onkel. Unter dem Punkt „Sonstige“ konnten gegebenenfalls weitere als Risikoperson genannte Verwandte angegeben werden.

2.3.3 Information der Risikopersonen

Im folgenden, wieder tabellenförmig aufgebauten, Teil („3c“) wurde erfragt, ob die als Risikopersonen genannten Verwandten dann auch über deren Risiko informiert wurden. Dies geschah in Form von halboffenen Fragen mit Mehrfachnennung, jeweils mit mehreren „Nein, denn...“ Antworten zu jeder einzelnen der in der vorherigen Frage schon erwähnten Personen.

Hier wurde versucht, viele verschiedene Antwortmöglichkeiten anzubieten, so dass die meisten Befragten eine für sie passende Option finden konnten. Hierfür wurden u.a. Beiträge betroffener Personen aus Internetforen zum Thema Brustkrebs (z.B., www.krebs-kompass.de) als Anregung verwendet.

Diese Antworten umfassten neben den Optionen, dass die Person zum Zeitpunkt der genetischen Beratung bereits verstorben war bzw. dass die Ratsuchenden keine derartigen Verwandten hatten (z.B. „ich habe keine (damals noch lebenden) Brüder/Tanten/...“) oder diese nicht als Risikoperson genannt wurden (dies sollte sich dann mit den Angaben der letzten Frage decken) auch solche, die ein schlechtes Verhältnis oder fehlenden Kontakt als Begründung angeben.

Des Weiteren waren eigene Überforderung mit der Situation und mangelhaftes Wissen über die Krankheit als Gründe wählbar, ebenso wie bisher fehlende Gelegenheit, der Wunsch, die Verwandten nicht damit zu belasten, hohes Alter der Verwandten – so dass ein Ausbrechen der Krankheit in der verbleibenden Lebenszeit unwahrscheinlich erschien; im Falle des Ankreuzens dieser Option sollte das Alter angegeben werden – und dass ein anderes Familienmitglied schon vorher die Erkrankung bzw. Mutation diagnostiziert bekam und der/die Befragte davon ausging, dass dieses die entsprechenden Verwandten schon informiert hatte.

Als Gründe für die fehlende Information der eigenen Kinder konnten zusätzlich Schuldgefühle wegen des Vererbens dieser Gene angegeben werden; bei minderjährigen Kindern auch, dass sie in ihrem Alter ohnehin nicht an den Früherkennungsuntersuchungen hätten teilnehmen können.

Falls weitere Gründe vorlagen, konnten diese unter „Sonstiges“ in freier Textform angegeben werden.

Daraufhin folgt noch ein kurzer Teil, in dem gefragt wurde, ob – und wenn ja in welcher Form – Hilfe beim Informieren der Verwandten gewünscht würde. Hier gab es leicht und weniger leicht umsetzbare Auswahlmöglichkeiten – von einem Prospekt mit Informationen zur Krankheit oder einem Brief, der an Verwandte verschickt werden könnte, über ein Angebot, dass der/die genetische BeraterIn die Verwandten selbst anruft und informiert bis hin zur Begleitung durch den/die BeraterIn beim Verwandtenbesuch. Die letzten beiden Optionen wurden bewusst trotz des Wissens um die sehr schwierige Umsetzbarkeit mit aufgenommen, da diese Frage der Erhebung von Patientenwünschen und von deren Unterstützungsbedarf dient. Durch Erfassung der Patientenwünsche sollte die Möglichkeit eröffnet werden, konkrete Verbesserungsvorschläge für die Patientenversorgung zu erarbeiten.

Die vorletzte Frage griff auf zwei der Fragen im ersten Teil zurück: „Falls seit Ihrem Termin in der genetischen Beratung ein weiteres Familienmitglied erkrankte oder starb: Hat dies Ihr Vorgehen bezüglich der Information Ihrer möglicherweise betroffenen Familienmitglieder geändert?“. Neben der Option,

dass dies auf den/die Befragte(n) nicht zutrifft, konnte angekreuzt werden, dass vorher nur wenige oder keine Verwandten informiert worden waren, durch die Erkrankung/den Todesfall dann aber ein Umdenken stattfand und weitere Verwandte benachrichtigt wurden. Außerdem gab es die Optionen, dass ohnehin schon alle als Risikopersonen genannten Familienmitglieder informiert worden waren oder dass zwar vorher nicht alle informiert worden waren, danach aber auch keine weiteren.

Die letzte Frage richtete sich an diejenigen, die nicht alle als Risikopersonen genannten informiert hatten. Es sollte erfragt werden, ob die Befragten sich vorstellen können, dass sie eine größere Zahl der genannten informiert hätten, wenn sie sich durch die genetische Beratung besser informiert oder unterstützt gefühlt hätten.

2.4 Statistische Auswertung

Bereits vor dem Versand der Fragebögen war ein Termin bei der statistischen Beratung des Lehrstuhls für Statistik der Universität Würzburg erfolgt, um das geplante Studiendesign zu diskutieren und Optimierungsvorschläge einzuholen. Gemäß dem dort geplanten Vorgehen erfolgte dann die Auswertung der eingegangenen Fragebögen, diese wurde durch die Verfasserin dieser Arbeit durchgeführt.

Sämtliche Angaben aus den Fragebögen wurden in das Tabellenkalkulationsprogramm Microsoft Excel übernommen. Die Dateneingabe wurde zu zwei unabhängigen Zeitpunkten überprüft.

Zu diesem Zweck wurde für jede ankreuzbare Antwortmöglichkeit ein Buchstaben-/Zahlenkürzel festgelegt; unter „Sonstige“ angegebene Antworten oder anderweitige schriftliche Anmerkungen wurden wortgetreu vermerkt.

Anhand dieser Daten wurde berechnet, wie oft die jeweiligen Angaben prozentual ausgewählt wurden. Die Ergebnisse wurden mit Hilfe von Excel grafisch dargestellt.

Um die Übersichtlichkeit der Grafiken zu verbessern, wurden unterschiedliche Farbpaletten verwendet. In Grafiken, in denen die Unterschiede in den Antworten der männlichen und weiblichen Befragten hervorgehoben werden sollten, wurden Grüntöne verwendet – hellgrün für weibliche, dunkelgrün für männliche Befragte. Für Grafiken, in denen nicht nach Geschlecht, sondern nach anderen Kategorien wie „ja“- und „nein“-Antworten – unterteilt wurde, wurden Blautöne gewählt.

3. Ergebnisse

3.1 Rücklauf des Fragebogens und persönliche Angaben

3.1.1 Rücklauf des Fragebogens

Von den 150 versendeten Fragebögen waren 16 unzustellbar, 80 der verbleibenden 134 Fragebögen wurden, inklusive der Einverständniserklärung, dass die Daten anonymisiert ausgewertet und die Ergebnisse publiziert werden dürfen, ausgefüllt zurückgesendet und in die Auswertung mit einbezogen. Das entspricht, nach Abzug der nicht zustellbaren Bögen, einer Rücklaufquote von knapp 60%.

3.1.2 Persönliche Angaben

Zwölf der ausgefüllt zurückgesendeten Fragebögen stammten von männlichen und 68 von weiblichen Ratsuchenden.

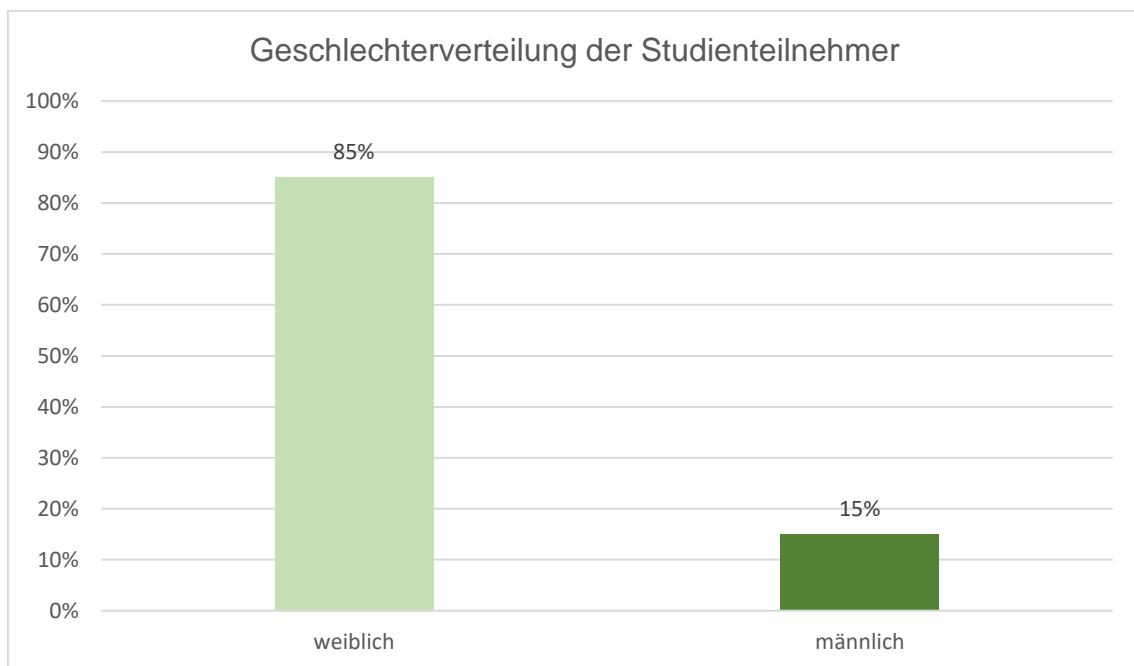


Abbildung 1 – Geschlechterverteilung der StudienteilnehmerInnen. 85% (68 Personen) der 80 Personen, die den Fragebogen ausgefüllt zurücksendeten, waren weiblich, 15% (12 Personen) männlich.

Die jüngste Teilnehmerin gab ihr Alter zum Zeitpunkt der Umfrage als 23 Jahre an, der älteste als 80. Das aus den Angaben in allen Rücksendungen errechnete Durchschnittsalter betrug 46,5 Jahre, wobei die Männer mit durchschnittlich 55 Jahren älter waren als die Frauen mit 45 Jahren.

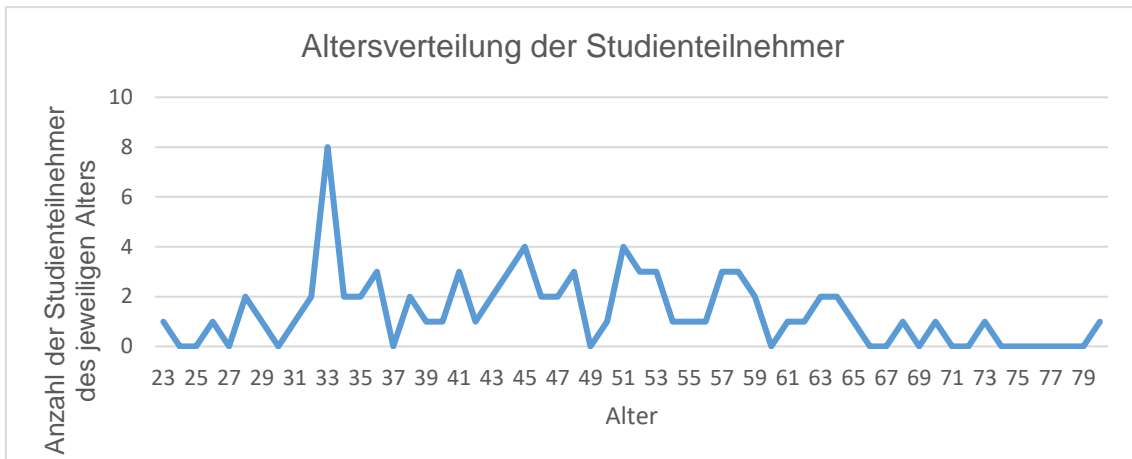


Abbildung 2 - Altersverteilung der StudienteilnehmerInnen in absoluten Zahlen (Gesamtzahl der Antworten:80)

Eine der Befragten gab an, keinen Schulabschluss zu haben, 9 Personen berichteten einen (qualifizierten) Hauptschulabschluss als höchsten bisher erreichten Bildungsabschluss, 18 die mittlere Reife, 4 das Abitur, 35 eine abgeschlossene Berufsausbildung und 13 einen Fachhochschul- oder Universitätsabschluss.

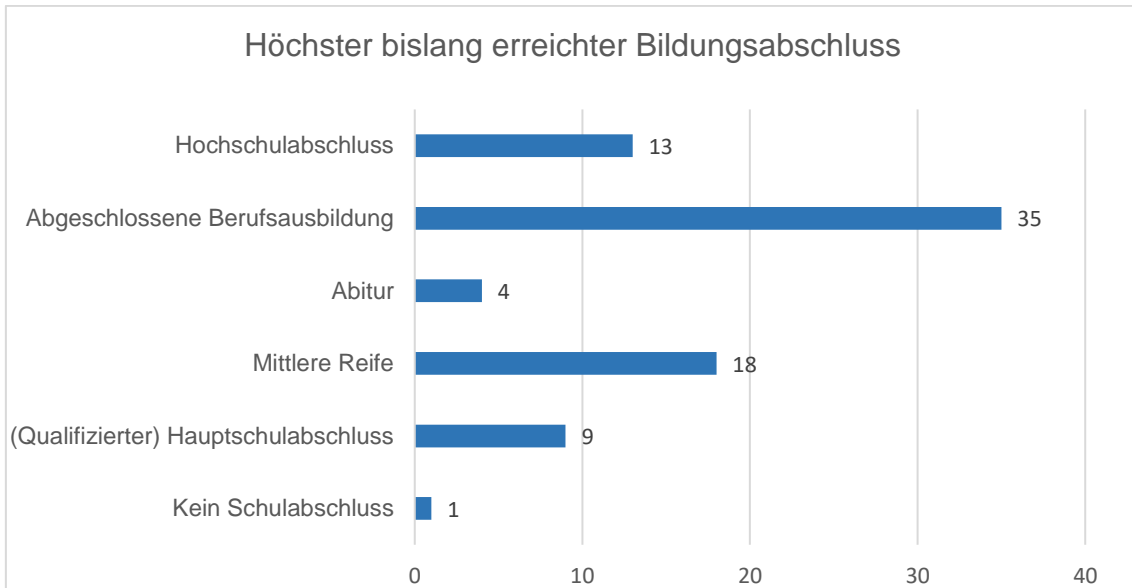


Abbildung 3 - Bildungsstand. Die Grafik zeigt die Anzahl der Befragten, die den jeweiligen Abschluss als ihren bislang höchsten erreichten Bildungsabschluss angaben. Die Frage wurde von allen 80 Teilnehmenden beantwortet.

Die genetische Beratung fand im Median im Jahr 2011 statt, wobei der früheste angegebene Termin 2000 war, der am kürzesten zurückliegende 2013. Die folgende Grafik veranschaulicht, wie viele der teilnehmenden Personen jeweils in welchem Jahr beraten wurden.

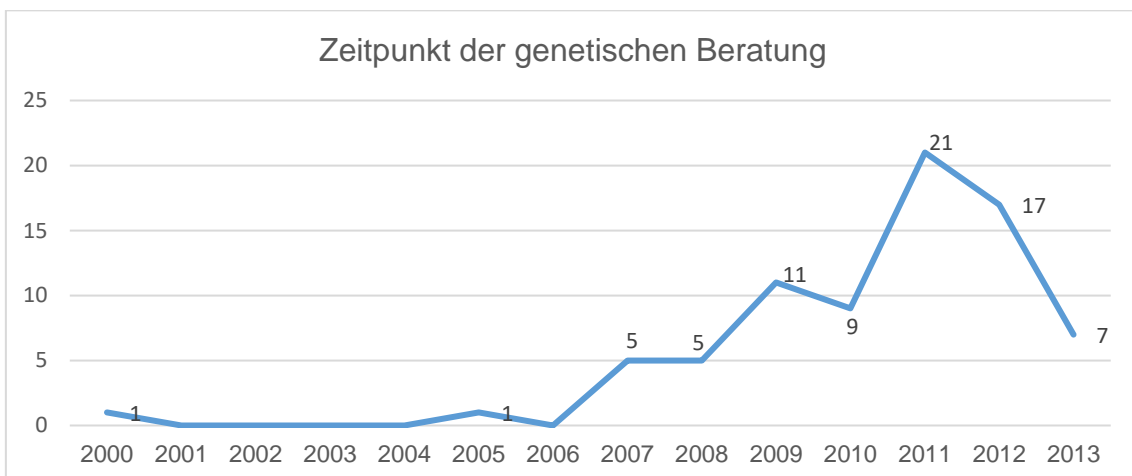


Abbildung 4 - Zeitpunkt der genetischen Beratung. Die Grafik zeigt die Anzahl der Befragten, die (laut eigenen Angaben) im jeweiligen Jahr bei der genetischen Beratung waren. Drei Personen machten keine Angaben.

Die meisten, nämlich 42 der Befragten, gaben an, zum Zeitpunkt der genetischen Beratung ausschließlich an einem Mammakarzinom erkrankt gewesen zu sein (mit eingerechnet ein Fall, in dem auf dem Fragebogen „Vorstufe DCIS“, d.h. duktales carcinoma in situ, vermerkt wurde), darunter zwei Männer. Vier Frauen seien ausschließlich an einem Ovarialkarzinom erkrankt gewesen, zwei an sowohl Mamma- als auch Ovarialkarzinomen und 31 Personen gaben an, zum Zeitpunkt der genetischen Beratung (noch) gesund gewesen zu sein. Auf einem Fragebogen war diese Frage wegen widersprüchlicher Angaben nicht auswertbar.

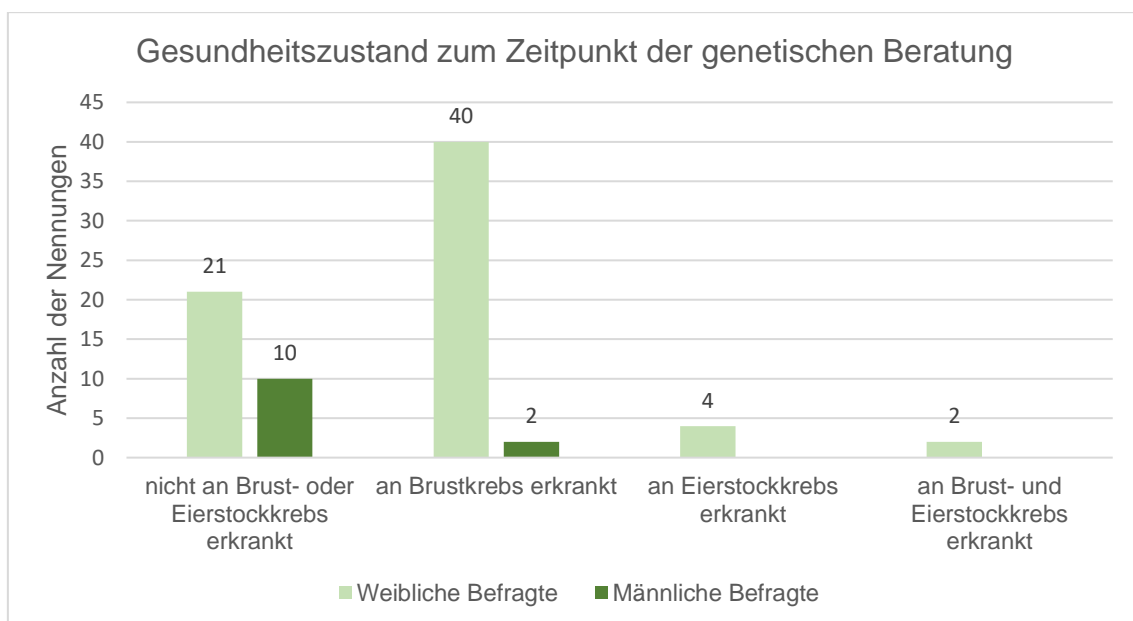


Abbildung 5 - Gesundheitszustand zum Zeitpunkt der genetischen Beratung. Die Grafik zeigt die Angaben der StudienteilnehmerInnen, untergliedert nach Geschlecht. Die Angaben einer Person waren aufgrund widersprüchlicher Aussagen nicht auswertbar. Insgesamt 79 auswertbare Antworten.

Nur eine Befragte gab an, zum Zeitpunkt der genetischen Beratung noch gesund gewesen, in der Folge dann aber erkrankt zu sein. Die übrigen 30 Personen, die angaben, zum Zeitpunkt der Beratung nicht an Brust- oder Eierstockkrebs erkrankt gewesen zu sein, seien auch bis zur Durchführung der Befragung nicht erkrankt.

Für diejenigen, die schon vorher erkrankt waren, gab es hier die Option „Trifft auf mich nicht zu, da ich zum Zeitpunkt der Beratung schon erkrankt war“. Dies wurde von 32 Personen angekreuzt, wobei hier 15 weitere Bögen hinzugerechnet wurden, bei denen die Befragten diese Frage nicht beantwortet haben, bei denen sich jedoch aus der jeweiligen Antwort zur vorherigen Frage herauslesen lässt, dass sie zum Zeitpunkt der Beratung erkrankt waren, so dass also auch bei ihnen „nicht zutreffend“ die passende Antwort sein müsste.

Eine Person machte ohne genauer nachvollziehbaren Grund keine Angabe und eine Angabe war wegen Widersprüchlichkeit nicht verwertbar.

Die Frage, ob die befragte Person die erste Person aus der Familie war, bei der Brust- und/oder Eierstockkrebs diagnostiziert wurde, beantworteten 12 Personen mit „ja“, 21 Personen wählten, dass dies auf sie nicht zutreffe, da sie MutationsträgerInnen, jedoch nicht erkrankt seien.

Sieben Personen wählten die Option, dass sie zwar nicht die ersten gewesen seien, jedoch von der Erkrankung eines zuvor schon betroffenen Familienmitglieds erst erfuhren, nachdem sie selbst die Diagnose erhalten hatten.

Auch die 25 Personen, die sich für die zweite vorgegebene „Nein“-Antwort entschieden, seien nicht die ersten mit einer dieser Erkrankungen gewesen, sie seien jedoch durch die vorher erkrankten Familienmitglieder über ihr möglicherweise erhöhtes Erkrankungsrisiko informiert worden.

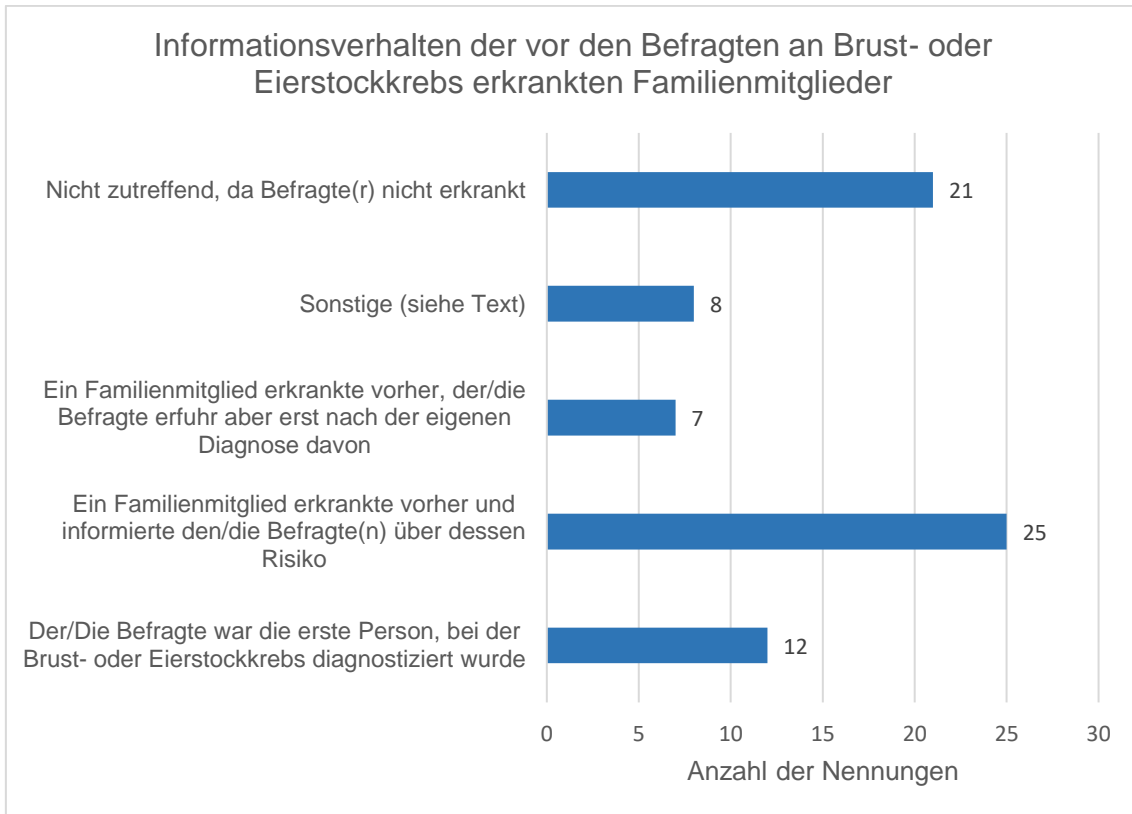


Abbildung 6 - Informationsverhalten zuvor erkrankter Familienmitglieder. Sieben Fragebögen wurden aufgrund fehlender oder widersprüchlicher Angaben nicht in die Auswertung dieser Frage einbezogen werden. Insgesamt 73 auswertbare Antworten.

Hier zeigte sich im Nachhinein, dass wohl noch eine weitere Option wie „Ich war nicht die erste Person, die erkrankte, und ich wusste von der Erkrankung meines Familienmitglieds, aber das familiär erhöhte Risiko war mir nicht bekannt“ sinnvoll gewesen wäre. Einige Personen notierten nämlich derartige Kommentare am Rand dieser Frage, z.B. "Nein. Ich wusste von der Erkrankung, aber nicht von einem erhöhten Risiko für mich.", oder weniger eindeutige Kommentare wie "Mutter Eierstockkrebs 1981, 1983 gestorben mit 49 Jahren, Schwester Brustkrebs 1998", woraus nicht ersichtlich ist, ob der Befragten das Risiko bewusst war, wobei ihr aber offenbar keine der vorgegebenen Antwortmöglichkeiten passend erschien. Auf insgesamt acht Bögen wurden derartige Randnotizen vermerkt, wobei in vier Fällen eindeutig vermerkt ist, dass die Krankheit bekannt war, jedoch nicht die Möglichkeit der Vererbung bzw. der genetischen Testung. In zwei Fällen ist ein Datum vermerkt: einmal, dass die

Mutter 1976 an Brustkrebs gestorben, in einem anderen Fall, dass die Mutter 1999 an Eierstockkrebs erkrankt sei.

Bei der nächsten Frage wurden keine Randnotizen gemacht. Es ging darum, ob die Befragten die ersten in ihrer Familie waren, bei denen eine Genmutation mit erhöhtem Brust- und Eierstockkrebsrisiko diagnostiziert wurde. 48 Personen bejahten dies, acht sagten, sie wären nicht die ersten gewesen, hätten von der Mutation ihres zuvor schon getesteten Familienmitglieds jedoch erst nach der eigenen Diagnose erfahren. Durch einen zuvor getesteten Verwandten hätten 22 Befragte von ihrem Risiko erfahren. Zwei Personen kreuzten hier nichts an und verzichteten auch auf Kommentare.

Nur eine dieser neun Personen hatte auch zu der Gruppe gehört, die über die *Erkrankung* ihrer Verwandten erst nach der eigenen Diagnose in Kenntnis gesetzt wurden.

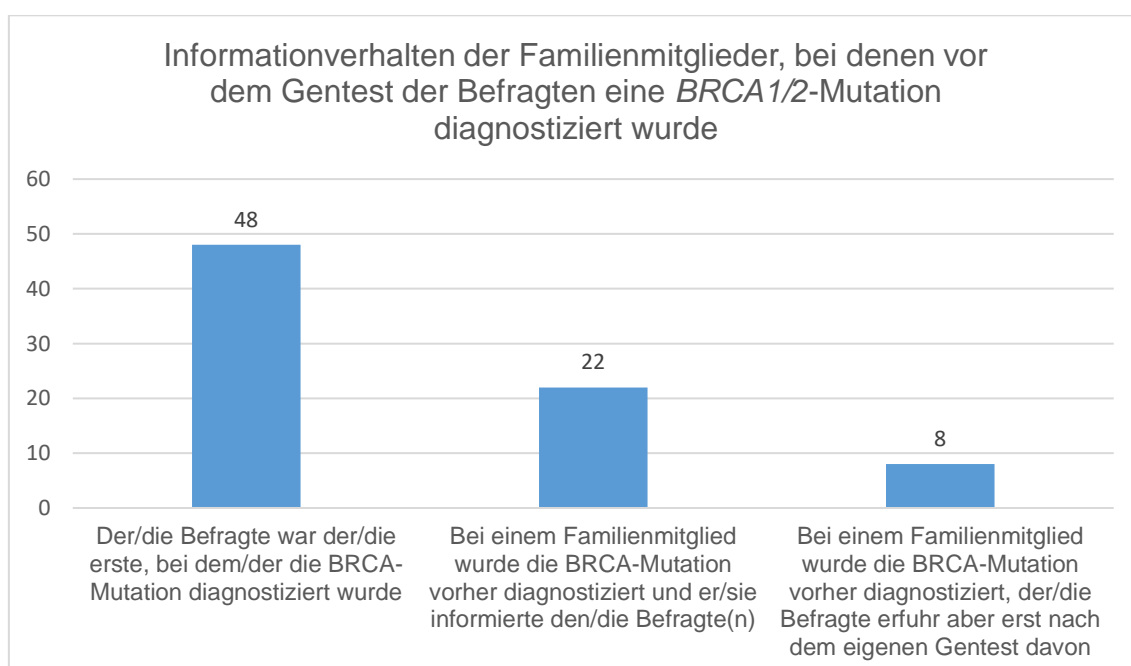


Abbildung 7 - Informationsverhalten der Familienmitglieder, bei denen vor dem Gentest der Befragten eine BRCA-Mutation diagnostiziert wurde. Die Grafik zeigt die Anzahl der Personen, die die jeweilige Option auswählten. Zwei Personen machten keine Angaben. Insgesamt 78 auswertbare Antworten.

Die Frage, ob seit der eigenen genetischen Beratung weitere Familienmitglieder, den/die Befragte(n) ausgenommen, erkrankten, wurde von 12 Personen (darunter ein Mann) bejaht, von 67 verneint und einmal wurde nichts angekreuzt.

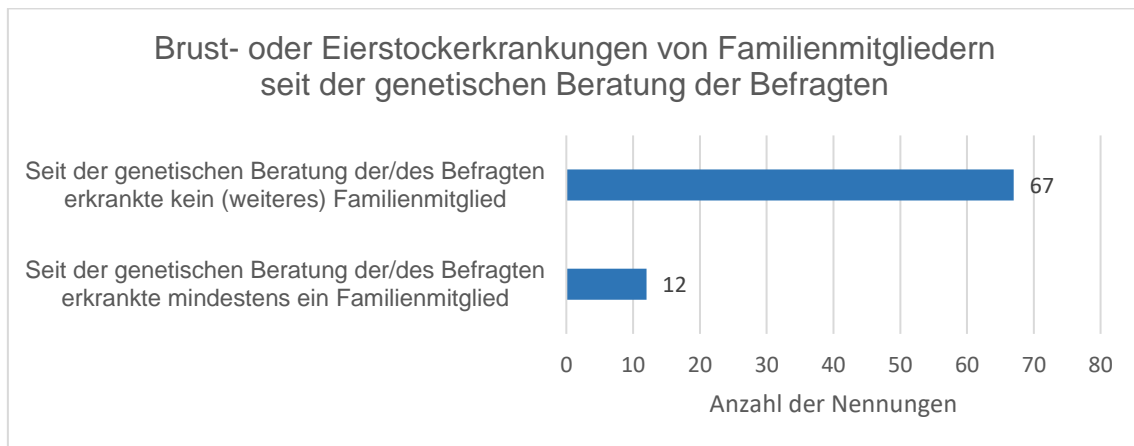


Abbildung 8 – Brust- oder Eierstockerkrankungen von Familienmitgliedern seit der genetischen Beratung der Befragten. Eine Person machte keine Angaben. Insgesamt 79 auswertbare Antworten.

An Mamma- oder Ovarialkarzinomen verstorben seien im Zeitraum seit der genetischen Beratung Angehörige von zehn Befragten (darunter zwei Männer), die restlichen 70 verneinten dies.

3.2 Angaben zu den in der genetischen Beratung erhaltenen Informationen

3.2.1 Form der Informationsübermittlung

Die Information über das Erkrankungsrisiko bzw. die Erkrankung selbst durch die genetische Beratungsstelle sei in 38 Fällen ausschließlich persönlich, in einem Fall nur schriftlich und bei 39 Personen sowohl persönlich als auch schriftlich erfolgt; 2 Personen machten hier keine Angaben. Die Option, gar nicht informiert worden zu sein, wurde von niemandem gewählt.

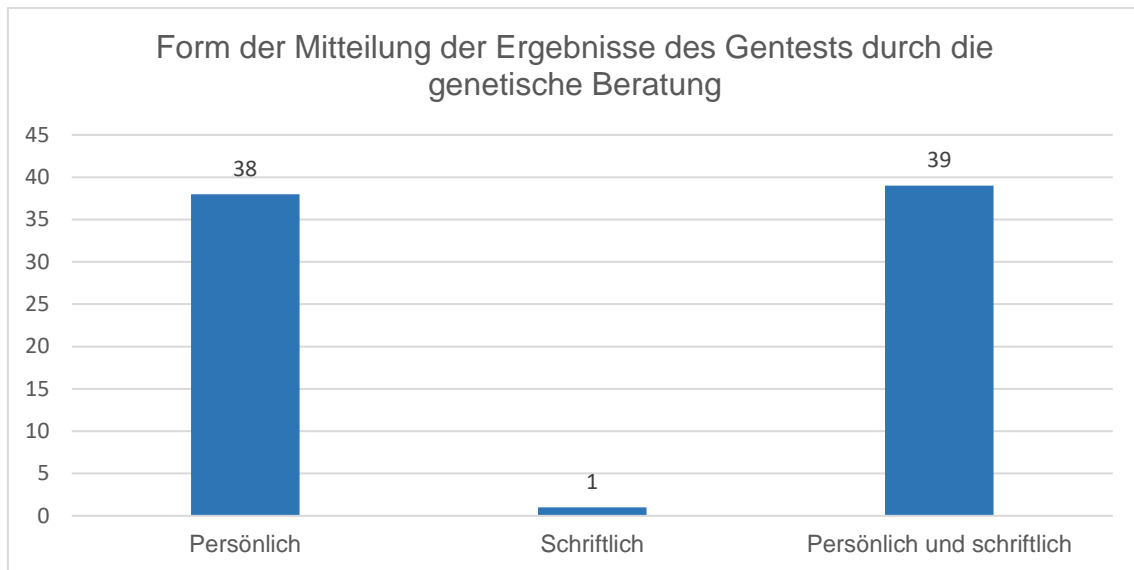


Abbildung 9 - Form der Mitteilung der Ergebnisse des Gentests durch die genetische Beratung. Die Grafik zeigt die Anzahl der Nennungen. Mehrfachnennungen waren möglich, „persönlich und schriftlich“ entspricht der gleichzeitigen Auswahl der Einzeloptionen „persönlich“ und „schriftlich“. Zwei Personen machten keine Angaben. Insgesamt 78 auswertbare Antworten.

3.2.2 Hinweis, dass auch Familienmitglieder Mutationsträger sein könnten

Fast alle, genauer gesagt 78 Personen – das entspricht rund 98% – konnten sich erinnern, darauf hingewiesen worden zu sein, dass auch ihre Verwandten die krebsbegünstigende Anlage geerbt haben könnten. Die beiden übrigen Personen gaben an, dies nicht mehr zu wissen. Beide waren männlich, einer der beiden an Brustkrebs erkrankt, der andere gesund und somit prädiktiv getestet worden. Für diese beiden Männer war, wie im Methoden-Teil beschrieben, der Fragebogen somit beendet. Sie wurden im Folgenden aus der Grundgesamtheit herausgerechnet.

3.2.3 Zufriedenheit mit der erhaltenen Unterstützung und Information

Die meisten gaben an, mit dem Umfang der Unterstützung und Information, die sie in der genetischen Beratung erhalten hatten, vollkommen zufrieden gewesen zu sein.

Elf Personen gaben jedoch Wünsche an. Vor allem schriftliche Informationen wurden gewünscht.

Vier Mal wurde mangelnde Aufnahmefähigkeit während des Beratungsgesprächs beklagt.

Nach Abzug der Bögen, die aufgrund fehlender oder nicht eindeutiger Aussagen nicht auswertbar waren, ergibt sich hier eine Gesamtzahl von 74 gewerteten Bögen.

Das bedeutet, 85% bezeichneten sich als „vollkommen zufrieden“ mit der genetischen Beratung.

Zwei als mögliche „unzufriedene“ Antworten vorgegebene Optionen wurden gar nicht angekreuzt. Niemand wählte „die Informationen/Ratschläge waren unverständlich“ oder „der/die Beratende ist nicht ausreichend auf meine Fragen eingegangen“.

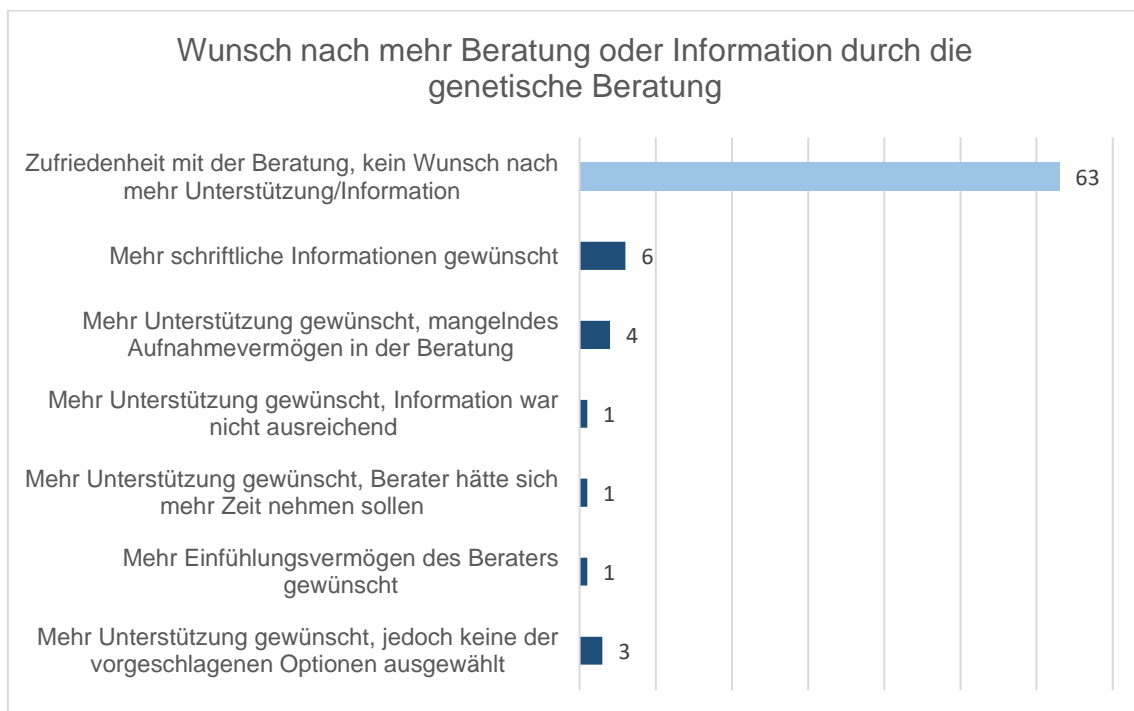


Abbildung 10 - Wunsch nach mehr Beratung oder Information durch die genetische Beratung. Mehrfachnennungen waren möglich, Wünsche nach mehr Information wurden von insgesamt elf Personen angekreuzt. Vier Bögen waren aufgrund widersprüchlicher Angaben nicht auswertbar.

Zwischen den Geschlechtern ist hier kein relevanter Unterschied festzustellen, unter den männlichen Teilnehmern wünschten sich zwei mehr Unterstützung, was bei der nach der Ausschlussfrage noch verbleibenden Zahl von zehn Männern einem Anteil von 20% entspricht, unter den Frauen wünschten sich 17% mehr Unterstützung.

Ein kleiner Unterschied ist zwischen den zum Zeitpunkt der genetischen Beratung an Brust- und oder Eierstockkrebs erkrankten und den damals prädiktiv getesteten Personen erkennbar. Diejenigen, die damals erkrankt waren, hätten sich tendenziell eher etwas mehr Unterstützung gewünscht; in dieser Gruppe äußerten 20% den Wunsch nach mehr Unterstützung, unter den damals nicht erkrankten waren es 13%.

3.2.4 Empfehlung, die Verwandten selbstständig über deren Risiko zu informieren

Wie im Vorhergehenden erklärt, wurde der Fragebogen hier nur noch von denjenigen beantwortet, die sich erinnern konnten, über das erhöhte Risiko ihrer Verwandten informiert worden zu sein.

Unter diesen verbleibenden 78 Personen wiederum gaben 76 an, auch die Empfehlung bekommen zu haben, diese Verwandten selbst über dieses Risiko aufzuklären. Eine Person wusste es nicht mehr und eine gab „nein“ an, allerdings mit der Ergänzung, dass sie bereits vorinformiert gewesen sei und schon mit den Verwandten gesprochen gehabt habe.

3.3 Information der Risikopersonen

3.3.1 Aufschlüsselung, welche Verwandten als Risikopersonen genannt wurden

Hierauf folgte im Fragebogen die Tabelle, bei der zu jedem einzelnen Familienmitglied Angaben gemacht werden sollten, ob sie als Risikopersonen genannt wurden.

Der erste Teil führte Verwandte ersten Grades sowie Geschwister auf. Normalerweise hätten mindestens ein Elternteil sowie alle Geschwister und eigenen Kinder genannt werden müssen. In den meisten Fällen war dies offenbar auch geschehen. Auffällig ist jedoch, dass unter denjenigen, die nicht als Risikoperson genannt worden seien, die Zahl der Männer deutlich überwiegt, wie die folgende Grafik veranschaulicht. Mit einberechnet wurden jeweils nur diejenigen Bögen, auf denen angegeben wurde, dass die jeweiligen Verwandten nicht genannt worden seien und bei denen sich nicht aus der nachfolgenden Frage schließen ließ, dass aus Unachtsamkeit „nein“ angekreuzt wurde, obwohl im Folgenden ersichtlich ist, dass hier „Ich habe keine Töchter/Söhne/Schwestern (etc.)“ hätte gewählt werden müssen.

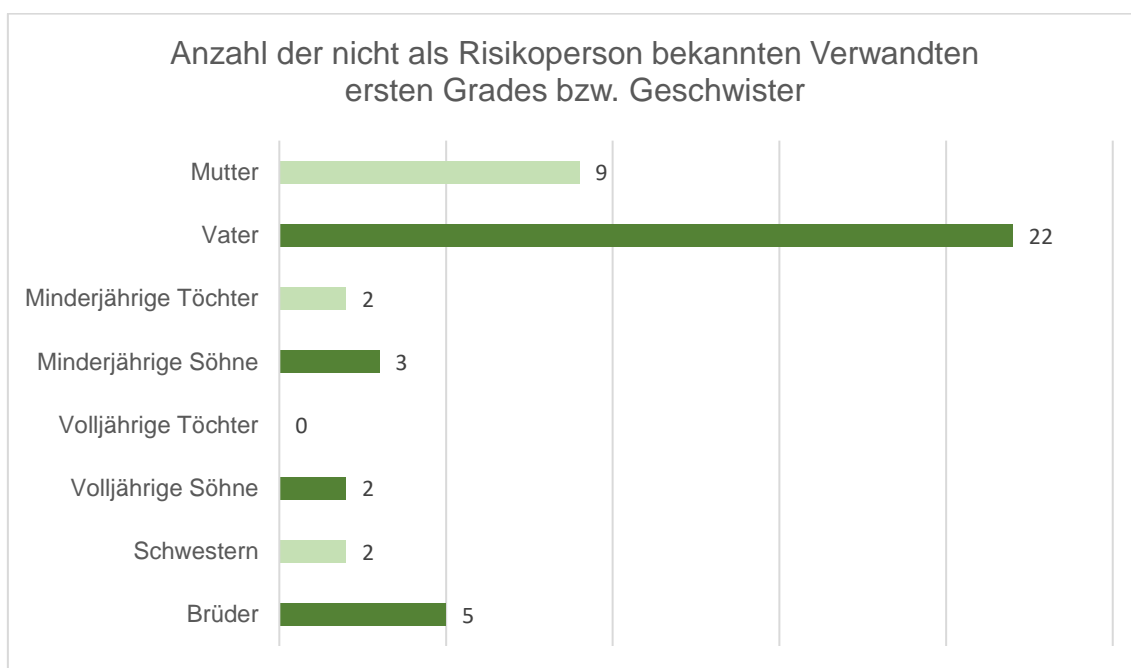


Abbildung 11 - Anzahl der nicht als Risikoperson bekannten engen Verwandten. Die Grafik zeigt, wie viele Befragten angaben, die jeweiligen Familienmitglieder seien nicht als Risikopersonen genannt worden.

Für entferntere Verwandte sowie Halbgeschwister lässt sich, ohne den genauen Stammbaum zu kennen, nicht sicher sagen, ob sie als Risikopersonen hätten genannt werden sollen, oder ob sie nicht als solche zählen. Dennoch ist auch hier der Unterschied zwischen den männlichen und weiblichen Verwandten so deutlich, dass wahrscheinlich nicht nur die zufällige Zugehörigkeit zum nicht-

betroffenen Familienzweig als Grund für das fehlende Bewusstsein über das Risiko für männliche Angehörige anzusehen ist.

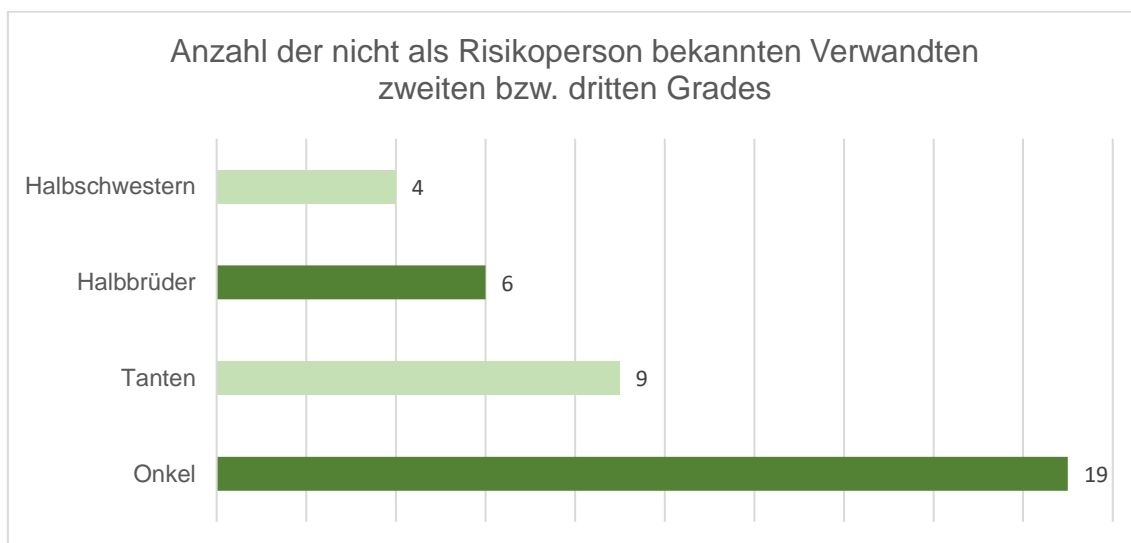


Abbildung 12 - Anzahl der nicht als Risikoperson bekannten Verwandten zweiten/dritten Grades. Die Grafik zeigt, wie viele Befragten angaben, die jeweiligen Familienmitglieder seien nicht als Risikopersonen genannt worden.

Alle Befragten, denen das Risiko ihrer Brüder und Söhne, die Mutation geerbt zu haben, nicht bekannt war, waren weiblich.

Die Befragten, die zum Zeitpunkt der genetischen Beratung an Brust- oder Eierstockkrebs erkrankt waren, schienen tendenziell etwas besser über das Risiko ihrer Verwandten informiert zu sein. Aus dieser Gruppe gaben 88% an, alle ihre Kinder und Geschwister als Risikoperson genannt bekommen zu haben (Kinder und Geschwister von *BRCA1/2*-Mutationsträgern müssen auf jeden Fall als Risikopersonen zählen). Unter den prädiktiv getesteten Personen konnten sich daran nur 74% erinnern.

3.3.2 Informationsverhalten gegenüber den als Risikoperson genannten Verwandten

In der hierauf folgenden Tabelle zeigte sich, dass die Mehrzahl der Personen diejenigen Verwandten, die ihnen als Risikoperson bekannt waren (auch wenn

dies nicht unbedingt wirklich alle Personen waren, die als solche hätten zählen müssen), über ihr Risiko informierten.

Wenn jedoch Angehörige nicht informiert wurden, war der häufigste Grund deren zu geringes Alter. So wurde bei den minderjährigen Kindern oft angekreuzt „Sie hätten in ihrem Alter sowieso noch keine Früherkennung in Anspruch nehmen können, daher wollte ich bis zur Volljährigkeit warten“, außerdem wurde unter „sonstiges“ mehrmals vermerkt, dass die Kinder noch zu jung für eine derartige Information gewesen seien. Insgesamt fünfzehn Mal wurde ein derartiger Grund angegeben. Diese Begründung nimmt eine gewisse Sonderstellung ein, da – wie im Diskussionsabschnitt dieser Arbeit genauer erläutert – tatsächlich nicht eindeutig zu beantworten ist, ob Kinder schon vor Erreichen der Volljährigkeit informiert werden sollten.

Zweiundzwanzig Personen gaben an, ihre Verwandten aus anderen Gründen als dem jungen Alter oder der Unkenntnis des Risikos nicht informiert zu haben. Zwei dieser Personen gaben an, mehrere Verwandte nicht informiert zu haben, bei den übrigen handelte es sich aber jeweils nur um eine Person, die nicht informiert wurde.

Unter diesen Gründen war der häufigste der fehlende Kontakt zu den betreffenden Verwandten. Auch, dass es noch geplant sei, bisher aber die Gelegenheit fehlte, wurde mehrfach angegeben, ebenso wie dass man dem Familienmitglied diese Nachricht nicht zumuten wollte. Die Häufigkeit dieser und aller weiteren, seltener gewählten, Gründe zeigt das folgende Diagramm.

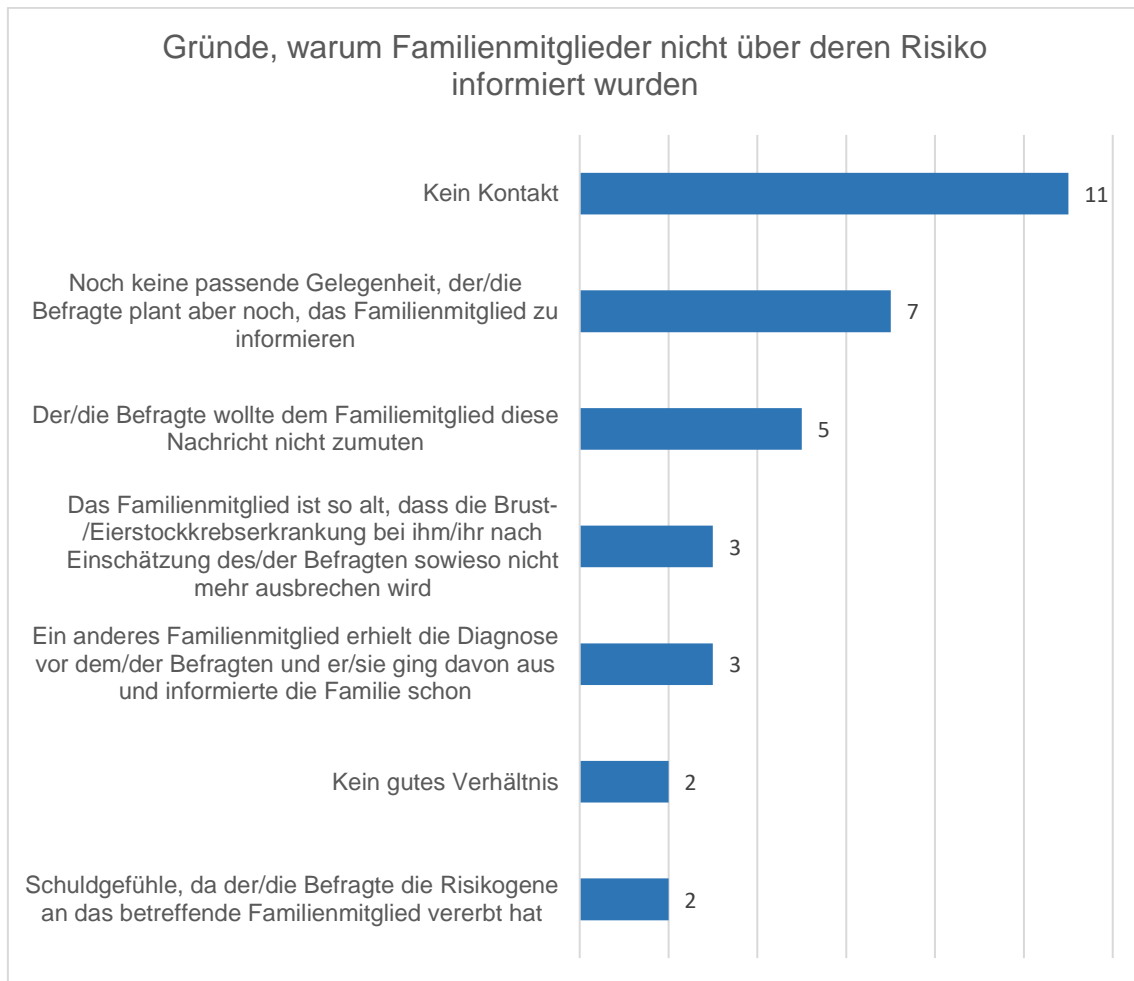


Abbildung 13 -Gründe, warum Familienmitglieder nicht über deren Risiko informiert wurden. Die Tabelle zeigt, wie oft die jeweiligen Gründe jeweils angegeben wurden.

Weiterhin gab eine Person an, sowohl ihre Tante(n) als auch Onkel nicht informiert zu haben, weil sie „noch keinen inneren Impuls dazu“ gehabt habe. Am Ende der Tabelle gab es die Möglichkeit, weitere Verwandte aufzuführen und zu erläutern, ob man diese informierte. Hier schrieben zwei Personen, dass sie ihre Cousinen nicht informiert hätten, einmal aufgrund von bisher fehlender Gelegenheit und einmal, weil das Verhältnis zu dieser Cousine schlecht sei und kein Kontakt bestehe.

Bei denjenigen, die bisher noch keine Gelegenheit gefunden hatten, aber die Verwandten noch informieren wollten, war die Beratung tatsächlich noch nicht so lang her wie im Gesamtdurchschnitt; sie fanden alle zwischen 2011 und 2012

statt. Das bedeutet aber, selbst wenn der Termin erst am Ende des Jahres 2012 stattgefunden hatte, waren mindestens 10 Monate Zeit zwischen der Beratung und dem Versand der Bögen im Oktober 2013.

Die insgesamt 24 (aus anderen Gründen als Minderjährigkeit oder Unkenntnis des Risikos) nicht informierten Personen setzten sich zusammen aus 15 männlichen und neun weiblichen Familienmitgliedern.

55 Personen informierten entweder alle Verwandten oder gaben an, dies nur nicht getan zu haben, weil sie ihnen nicht als Risikoperson genannt worden, bereits verstorben oder zu jung gewesen seien.

Im Folgenden soll die Gruppe derjenigen, die alle informierten (mit eben genannten Einschränkungen) mit denen, die mindestens ein Familienmitglied nicht informierten, verglichen werden, um herauszufinden, ob es bestimmte Merkmale gibt, in denen sich die beiden Gruppen unterscheiden.

3.3.3 Vergleich der Personen, die alle Verwandten informierten, mit denen, die dies nicht taten

Eine Person machte gleich bei mehreren Verwandten widersprüchliche Angaben (es wurde mehrfach gleichzeitig „ja“ und „nein“ angekreuzt), deshalb wurde dieser Fragebogen in diesem Teil der Auswertung, der diejenigen, die alle informierten, mit denjenigen vergleicht, die einzelne Verwandte nicht informierten, aus der Wertung genommen, da er keiner Gruppe eindeutig zugeordnet werden konnte. Waren nur einzelne Angaben widersprüchlich, wurden nicht alle Aussagen dieser Person aus der Wertung genommen, sondern nur diese Einzelangabe und die Einordnung in die Gruppe wurde danach vorgenommen, ob in den verbleibenden Angaben ausgesagt wurde, dass Verwandte nicht informiert wurden.

Auffällig ist, dass sich unter denjenigen, die **nicht** alle Verwandten informierten, kein einziger Mann befand.

Das Durchschnittsalter unterschied sich dagegen kaum: es betrug 45,6 Jahre bei denen, die nicht alle informierten im Vergleich zu durchschnittlich 46,5 Jahren bei denjenigen, die dies taten.

Der Schulabschluss war tendenziell eher höher bei denjenigen, die alle informierten: 22% in dieser Gruppe gaben einen Fachhochschul- oder Universitätsabschluss als höchsten Bildungsabschluss an. Unter denjenigen, die nicht alle informierten, verfügten lediglich 5% über einen Hochschulabschluss.

Vergleicht man das Informationsverhalten derjenigen, die prädiktiv getestet worden waren, mit dem der zum Zeitpunkt der genetischen Beratung an Brust- oder Eierstockkrebs erkrankten Personen fällt auf, dass die Befragten, die selbst nicht erkrankt waren, eher dazu neigten, nicht alle als Risikoperson bekannten Verwandten zu informieren, als die selbst nicht erkrankten.

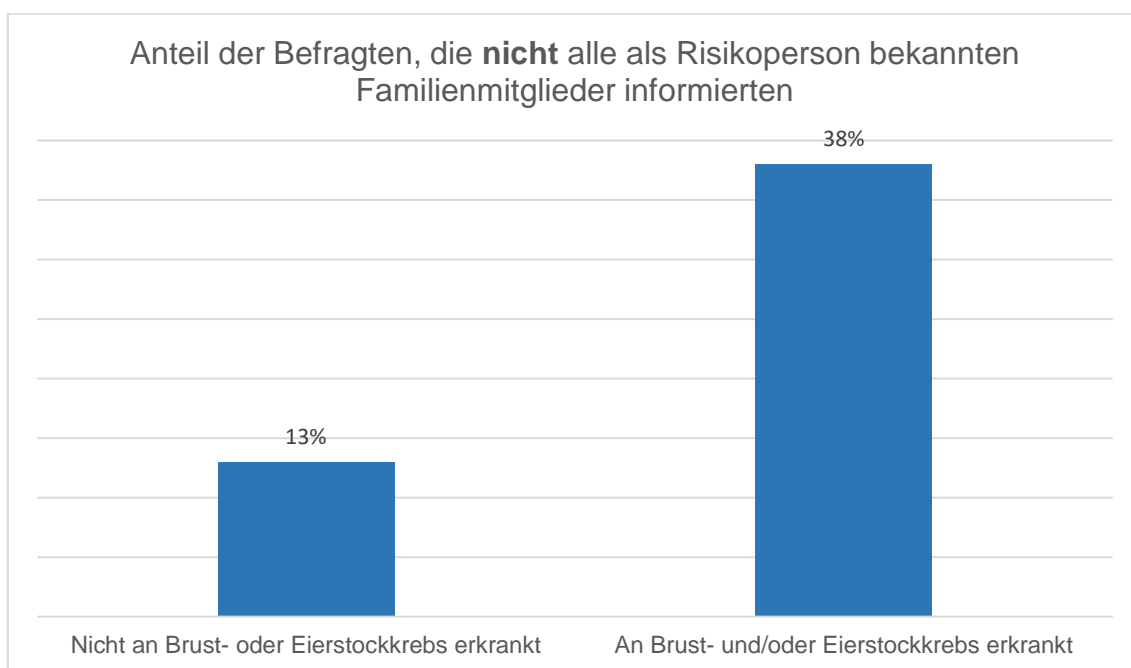


Abbildung 14 - Anteil der Befragten, die nicht alle als Risikoperson bekannten Familienmitglieder informierten. Die Grafik zeigt, wie groß der jeweilige Anteil unter der prädiktiv getesteten bzw. den zum Zeitpunkt des Gentests bereits erkrankten Personen war, die mindestens ein Familienmitglied nicht informierten. $n(\text{nicht erkrankt})=30$, $n(\text{erkrankt})=47$. Ein Fragebogen konnte aufgrund widersprüchlicher Aussagen zum Gesundheitszustand nicht ausgewertet werden.

3.3.4 Unterstützungsbedarf bei der Information der Verwandten

Ebenso wie bei der allgemeinen Frage zum Wunsch nach mehr Unterstützung, zeigte sich auch bei der spezifischeren Frage, ob mehr Hilfe bei der Information eventuell betroffener Verwandter gewünscht worden wäre, größtenteils Zufriedenheit unter den Ratsuchenden.

Unter 69 auswertbaren Antworten wurde nur sechs Mal der Wunsch nach (mehr) Hilfe geäußert, die restlichen 63 – das entspricht 91 Prozent – hatten nicht das Bedürfnis nach zusätzlicher Hilfe, auch wenn ein gutes Drittel dieser Gruppe laut eigenen Angaben nicht oder nur wenig unterstützt wurden.

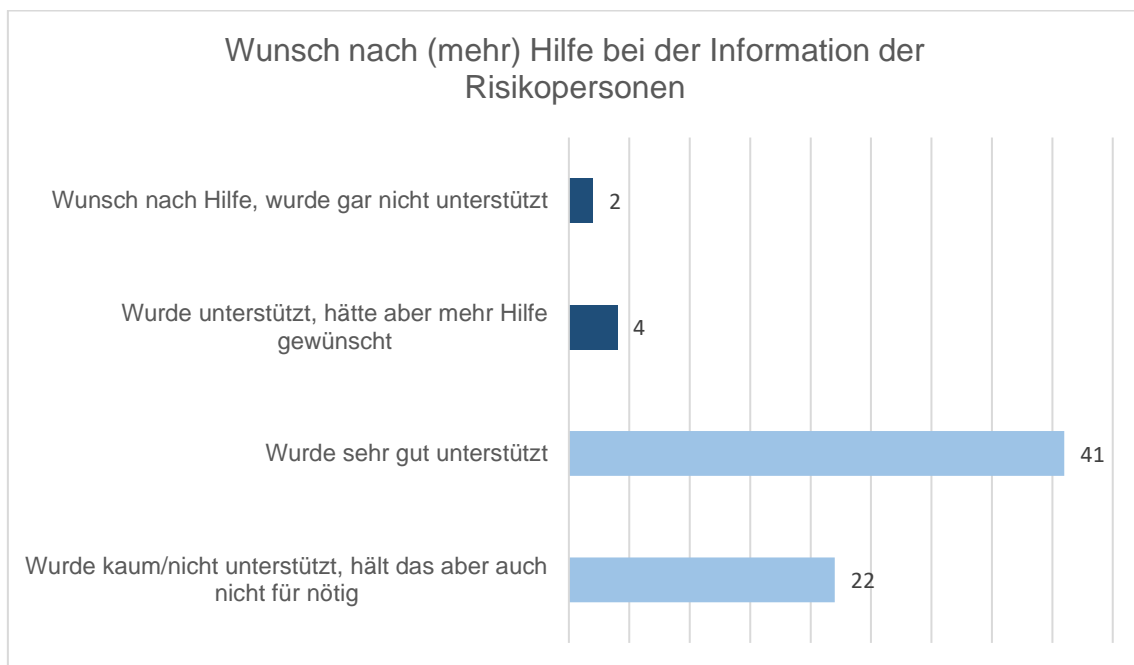


Abbildung 15 - Wunsch nach (mehr) Hilfe bei der Information der Risikopersonen. Die Grafik zeigt die Anzahl der Nennungen. Neun Bögen waren wegen widersprüchlicher oder fehlender Angaben nicht auswertbar.

Auffällig ist, dass vier der sechs Personen, die sich mehr Hilfe gewünscht hätten, einen Universitäts- oder Fachhochschulabschluss angaben.

Das Durchschnittsalter zwischen den beiden Gruppen unterscheidet sich nur geringfügig. Diejenigen, die sich Hilfe gewünscht hätten, stehen mit einem Durchschnittsalter von 44 Jahren den mit durchschnittlich 46 Jahren kaum älteren zufriedenen Ratsuchenden gegenüber.

Diejenigen, die sich mehr Hilfe wünschten, wurden anschließend gebeten, anzugeben, in welcher Form sie diese Unterstützung gerne hätten. Obwohl sich diese Frage eigentlich nur an diejenigen richtete, die bei der vorherigen Frage eine der „ja“-Antworten wählten, wurde sie auch von einigen beantwortet, die eigentlich keine weitere Unterstützung gewünscht oder in der vorherigen Frage nichts angegeben hatten, so dass hier zehn Personen insgesamt 14 Wünsche äußerten (Mehrfachantworten waren möglich). Hier wurde entschieden, auch diejenigen, die ursprünglich nicht das Bedürfnis nach zusätzlicher Unterstützung äußerten, dann aber offenbar doch einen oder mehrere der vorgegebenen Vorschläge als hilfreich erachteten, mit einzubeziehen, um einen umfassenderen Überblick über die Wünsche der Befragten zu erreichen.

Besonders schriftliche Unterstützung – in Form eines Briefs, der an Verwandte verschickt oder weitergegeben werden kann, oder in Form eines Prospekts mit weiterführenden Informationen – wurde gewünscht. Nur eine Person hätte gern das Angebot bekommen, dass der/die Berater/in die Verwandten anruft und informiert und niemand kreuzte an, dass er/sie gern durch den/die Berater/in beim Verwandtenbesuch begleitet worden wäre. Eine Person äußerte den Wunsch nach "Hilfe (,) die über eine erste Beratung hinausgeht" und eine wünschte sich „Das Angebot für einen persönlichen Beratungstermin“.

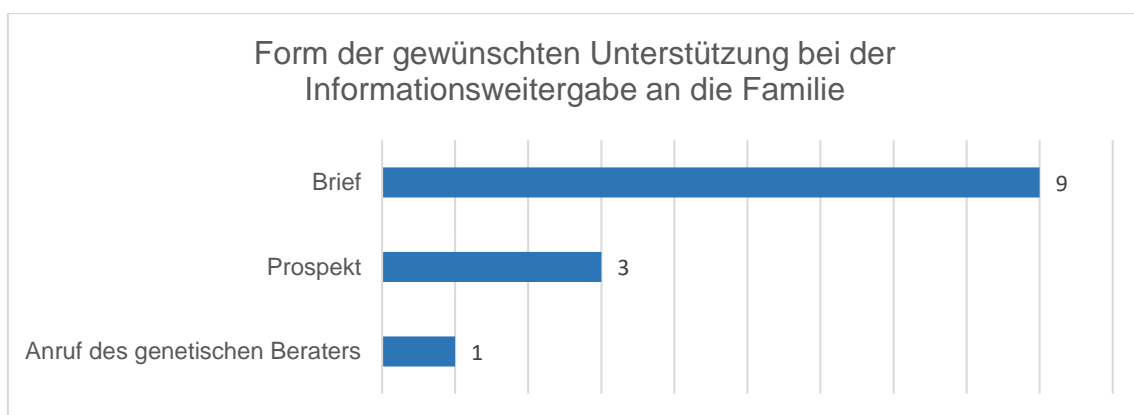


Abbildung 16 - Form der gewünschten Unterstützung bei der Informationsweitergabe an die Familie. Die Grafik zeigt die Anzahl der Nennungen. Mehrfachnennungen waren möglich, die 14 Nennungen stammen von 10 Personen.

Zwei der drei Personen, die gern ein Prospekt mit weiterführenden Informationen erhalten hätten, hatten angegeben, persönlich und schriftlich informiert worden zu sein. Die dritte Person erinnerte sich nur an die persönliche Ergebnismitteilung.

3.3.5 Einfluss von neu aufgetretenem Brust- oder Eierstockkrebs oder Todesfällen in der Familie auf das Informationsverhalten

Nur zwei Personen gaben an, dass sie ursprünglich nicht alle Verwandte informiert hatten, sich aber nach einem Erkrankungs- oder Todesfall in der Familie entschlossen, doch noch weitere Verwandte aufzuklären.

Drei Personen gaben dagegen an, dass sie zwar nicht alle informiert hatten, jedoch auch danach niemand weiteren über das Risiko in Kenntnis setzten. Eine dieser drei Personen hatte im vorderen Teil des Fragebogens auf die Fragen, ob seit der eigenen Diagnose Verwandte erkrankten oder an Brust- oder Eierstockkrebs starben mit „Nein“ geantwortet, so dass diese Angaben widersprüchlich sind und nicht gewertet wurden. Die anderen beiden gaben sowohl Erkrankungs- als auch Todesfälle an (möglicherweise war es dieselbe Person, die erkrankte und dann starb). Bei zwei dieser Befragten ist nicht erkennbar, welcher Verwandte nicht informiert wurde und aus welchen Gründen; sie machten zu mehreren Familienmitgliedern keine Angaben. Die Dritte gab an, ihrem erwachsenen Sohn nichts darüber erzählt zu haben, da ihr Verhältnis nicht gut sei.

Zwei Personen kreuzten hier nichts an, obwohl laut vorherigen Angaben in ihrer Familie ein Krankheits- oder Todesfall eingetreten war, zwei machten keine Angabe, ohne dass ersichtlich war, ob ein solcher Fall bei ihnen vorkam oder nicht.

Eine Person gab an, dass sie sowieso schon alle Verwandten informiert hatte, hatte aber zuvor angegeben, die Tochter aufgrund von Schuldgefühlen nicht informiert zu haben. Wegen dieser widersprüchlichen Aussagen wurde dies nicht mit in die Wertung einbezogen.

Zusammenfassend kann also gesagt werden, dass die Mehrzahl der Ratsuchenden sowieso schon alle Verwandten informiert hatte, dass bei den meisten, bei denen dies nicht der Fall gewesen war, aber auch das direkte vor Augen führen der möglichen Folgen einer *BRCA1/2*-Mutation durch die Krebserkrankung oder den Krebstod eines Verwandten nicht zu einem Umdenken führte.

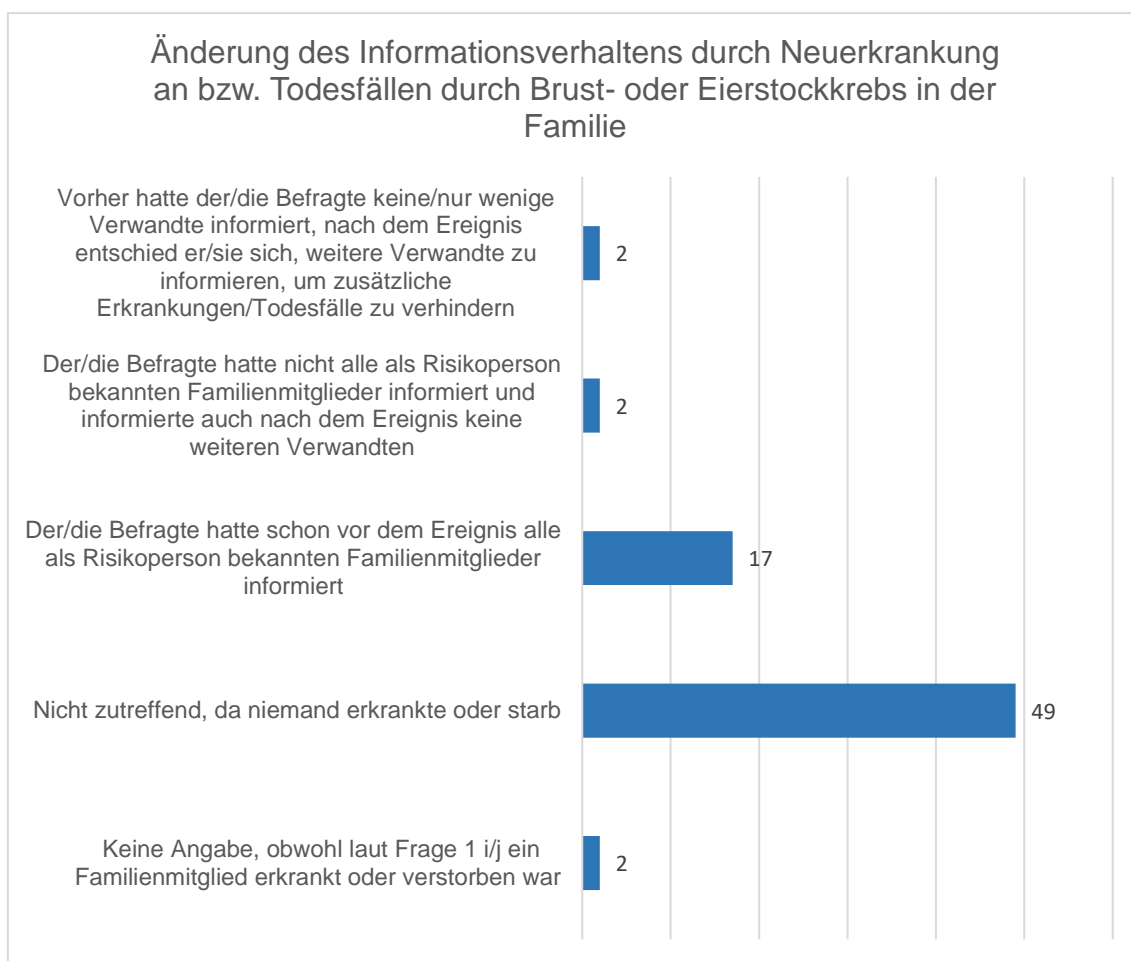


Abbildung 17 - Änderung des Informationsverhaltens durch Neuerkrankung an bzw. Todesfällen durch Brust- oder Eierstockkrebs in der Familie. Die Grafik zeigt die Anzahl der Nennungen. Sechs Fragebögen waren wegen fehlender oder widersprüchlicher Angaben nicht auswertbar.

3.3.6 Möglicher Einfluss besserer Information und Unterstützung durch die genetische Beratung auf die Informationsweitergabe an Verwandte

Die letzte Frage richtete sich an diejenigen, die nicht alle als Risikoperson genannten Verwandten informiert hatten. Sie wurden um Ihre Einschätzung gebeten, ob sie eine größere Zahl ihrer Verwandten über deren Risiko informiert hätten, wenn sie sich durch die genetische Beratung besser unterstützt oder informiert gefühlt hätten.

Vier Personen beantworteten diese Frage mit „ja“, elf mit „weiß nicht“.

Unter denjenigen, die „ja“ ankreuzten, hatte eine Person allerdings bei keinem Verwandten angekreuzt, dass dieser als Risikoperson genannt worden sei, sie ihn aber nicht informiert habe. Eine gab an, einen Onkel aufgrund ihres schlechten Verhältnisses zu ihm nicht informiert zu haben; eine kreuzte an, ihrem erwachsenen Sohn aus eben diesem Grund nichts darüber gesagt zu haben. Eine der Befragten, die hier „ja“ wählten, machte zu vielen Verwandten keine Angaben, ob sie diese informiert hatte, so dass unklar ist, welches Familienmitglied aus welchen Gründen nicht über die Risikosituation aufgeklärt wurde.

Unter denjenigen, die „weiß nicht“ auswählten, ist bei vier Personen unklar, welche Verwandten sie nicht informierten, da keine oder widersprüchliche Angaben gemacht wurden. Zwei Personen hatten angegeben, ihre erwachsene Tochter nicht informiert zu haben. Eine habe ihre Tochter aufgrund von Schuldgefühlen, weil sie die „Risikogene“ an sie vererbte, nicht informiert, die andere wusste, dass ihre Tochter schon informiert worden war, da vor ihr bereits andere Verwandte die Diagnose erhalten hatten. Drei Personen hatten ihre Onkel nicht informiert; die Gründe dafür waren in zwei Fällen mangelnder Kontakt (wobei eine Person zusätzlich ankreuzte, dass sie es noch vorhabe, sich aber die richtige Gelegenheit noch nicht ergeben hätte). Eine Person gab an, dass sie ihrem Onkel die Nachricht nicht zumuten wollte und dass dieser so alt sei, dass Brustkrebs bei ihm wohl sowieso nicht mehr ausbrechen würde. Der Grund, dass diese so alt sei, dass ein Krankheitsausbruch unwahrscheinlich erschien, war es auch, der eine der Personen davon abhielt, ihre Mutter zu informieren. Eine

weitere der Personen, die nicht sicher waren, ob sie bei mehr Unterstützung weitere Familienmitglieder informiert hätten, gab an, ihren erwachsenen Sohn noch nicht informiert zu haben, da kein Kontakt bestehe und sie noch auf die passende Gelegenheit warte.

31 Personen gaben an, dass sie auch bei besserer Unterstützung keine weiteren Verwandten informiert hätten; ein Teil davon gehörte allerdings nicht zur eigentlich angesprochenen Gruppe, da laut eigenen Angaben alle als Risikopersonen genannten Verwandten informiert worden waren.

4. Diskussion

Zunächst sollen die Gründe, weshalb die Befragung schriftlich in Form eines Fragebogens durchgeführt wurde, aufgelistet werden. Darauf folgt die Diskussion der Ergebnisse dieser Befragung in der Reihenfolge, in der sie im Ergebnisteil aufgeführt werden.

4.1 Gründe für die schriftliche Befragung

Ein schriftlicher, postalisch versendeter Fragebogen schien in diesem Fall die sinnvollste Möglichkeit der Befragung zu sein. Vorteile einer schriftlichen gegenüber einer telefonischen oder persönlichen Befragung sind (A. Scholl, 2009):

- Geringerer organisatorischer und zeitlicher Aufwand
- Bessere Erreichbarkeit auch von geografisch weit entfernten oder (z.B. beruflich) viel beschäftigten Personen
- Geringere Gefahr durch Verfälschungen aufgrund von sozial erwünschter Beantwortung als bei persönlichen oder telefonischen Befragungen, da die Befragten weniger das Gefühl haben, den Erwartungen des Interviewers entsprechen zu müssen und die schriftliche Befragung eher ein Gefühl der Anonymität vermittelt
- Flexibilität bei der Beantwortung und mehr Zeit, um über die Fragen nachzudenken
- Möglichkeit, zahlreiche ähnliche Fragen visuell übersichtlicher darzustellen und damit die Beantwortung zu erleichtern, während die Fragen telefonisch oder persönlich einzeln vorgelesen werden müssten

Auch in diesem Fall war die Erreichbarkeit weit entfernter Personen wichtig, da zwar ein Großteil der PatientInnen aus dem Umkreis Würzburgs kommt, sich aber auch Personen aus entfernteren Teilen Deutschlands unter den Ratsuchenden mit *BRCA1/2*-Mutation, die sich im Würzburger

Brustkrebszentrum vorstellten, befanden und somit in die Befragung einbezogen werden sollten.

Auch die Vermeidung sozial erwünschter Beantwortung war ein Punkt, der für die schriftliche Befragung sprach.

Da zahlreiche Fragen einen sehr ähnlichen Aufbau aufweisen, war auch die Möglichkeit einer visuell übersichtlichen Darstellung in Tabellenform ein Pluspunkt der schriftlichen Befragung. In einem Abschnitt ging es – wie beschrieben – darum, welche Verwandten als Risikopersonen genannt wurden und in einem anderen, ob diese dann informiert wurden, wobei die Verwandten jeweils einzeln aufgeführt waren und jeweils ähnliche Antwortmöglichkeiten vorgegeben waren. Durch die tabellarische Anordnung, bei der ähnliche Antworten jeweils an gleicher Stelle zu finden sind, war trotz der insgesamt relativ großen Zahl an Einzelfragen eine schnelle Beantwortung möglich.

4.2 Rücklauf und persönliche Angaben

Die Rücklaufquote von 60% bei insgesamt 134 zustellbaren Fragebögen entspricht in etwa der durchschnittlichen Rücklaufquote postalisch versendeter Fragebögen (Asch, Jedrzejewski, & Christakis, 1997; Cummings, Savitz, & Konrad, 2001).

Aufgrund der Gesamtzahl der Teilnehmer von 80 Personen, die sich auf im Würzburger Brustkrebszentrum getestete Personen beschränkt, kann diese Studie lediglich Trends aufzeigen und Denkanstöße bieten. Für wirklich signifikante und die Situation im gesamten Bundesgebiet wiederpiegelnde Ergebnisse sind Folgestudien nötig, für welche diese Arbeit als mögliche Grundlage dienen kann.

Sie kann allerdings, da einige Ergebnisse doch recht eindeutige Tendenzen zeigen, zur Diskussion über die Notwendigkeit von Reformen des bisher üblichen Vorgehens in der Beratung von „Brustkrebsfamilien“ beitragen. Außerdem können diverse Ideen abgeleitet werden, wie auch ohne großen Aufwand besser auf die Wünsche ratsuchender eingegangen werden kann.

Der Bildungsstatus derjenigen, die den Fragebogen zurücksendeten, ist im Schnitt etwas höher als der bundesweite Durchschnitt (Statistisches Bundesamt (Hrsg.), 2015). Derartige Verzerrungen sind häufig in Fragebögen, da meist die Personen, die Fragebögen ausfüllen, einen höheren Bildungsstatus haben als diejenigen, die ihn nicht beantworten (Döring & Bortz, 2016, p. 412).

Die Frage nach dem Gesundheitszustand der Befragten zur Zeit der genetischen Beratung sollte dazu dienen, mögliche Unterschiede bezüglich der Information der Verwandten oder dem Informationsbedürfnis zwischen gesunden Mutationsträgern und Erkrankten zu erkennen.

Die ersten Daten, die Rückschlüsse über die Informationsvermittlung innerhalb betroffener Familien ermöglichen, sind die Antworten auf die Frage „waren Sie die erste Person aus Ihrer Familie, bei der Brust- und/oder Eierstockkrebs diagnostiziert wurde?“. Acht Personen gaben hier an, zwar nicht die ersten erkrankten Personen gewesen zu sein, allerdings von der Erkrankung des Verwandten erst nach der eigenen Diagnose erfahren zu haben. Während ein Teil dieser Ergebnisse darauf zurück zu führen sein könnte, dass die Verwandten nicht wussten, dass ihre Erkrankung erblich ist, da sie die Diagnose z.B. schon vor der wissenschaftlichen Entdeckung der zugrundeliegenden Mutationen diagnostiziert bekamen oder bei ihnen von einer sporadischen Form ausgegangen wurde, könnte dies dennoch als Hinweis auf möglicherweise mangelhafte Informationsweitergabe dienen.

In der nächsten Frage sollte angegeben werden, ob die Befragten die ersten Familienmitglieder waren, bei denen die *BRCA1/2*-Mutation festgestellt wurde.

Personen, die sich für eine prädiktive genetische Untersuchung entscheiden, muss laut Gendiagnostikgesetz ein Beratungsgespräch hinsichtlich möglicher Ergebnisse und Folgen eines solchen Tests angeboten werden ("Gendiagnostikgesetz vom 31. Juli 2009 (BGBl. I S. 2529, 3672), das durch Artikel 4 Absatz 17 des Gesetzes vom 18. Juli 2016 (BGBl. I S. 1666) geändert worden ist,"). Hierzu gehört auch die Aufklärung über das Risiko ihrer Verwandten und die Notwendigkeit, diese selbst darüber zu informieren.

Umso überraschender ist es, dass neun Personen angaben, 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. Das entspricht elf Prozent der Befragten.

Die Fragen nach weiteren Erkrankungen oder Todesfällen sollten als Basis für die im letzten Teil des Fragebogens gestellte Frage, ob derartige Vorkommnisse das Informationsverhalten änderten, dienen. Dies soll an entsprechender, späterer Stelle (unter Punkt 4.4.5) diskutiert werden.

4.3 Angaben zu den in der genetischen Beratung erhaltenen Informationen

4.3.1 Form der Informationsübermittlung

Es ist im Brustkrebszentrum Würzburg Standard, dass jede(r) Patient(in) nach der persönlichen Mitteilung, dass bei ihm/ihr eine pathologische *BRCA1*- oder *BRCA2*-Mutation festgestellt wurde, einen Brief erhält, in dem die Informationen aus dem Beratungsgespräch zusammengefasst sind. Des Weiteren erhält er/sie in der Regel zusätzliche Informationen über die Krankheit, Selbsthilfegruppen und ähnliches.

Es ist also erstaunlich, dass fast die Hälfte der Befragten angab, nur persönlich informiert worden zu sein. Es scheint, als bliebe die persönliche Beratung den Betroffenen deutlich besser im Gedächtnis, während der Brief überraschend wenig Beachtung fand.

4.3.2 Hinweis, dass auch Familienmitglieder Mutationsträger sein könnten

Wie im Ergebnisteil geschildert, wurden die beiden Befragten, die nach eigenen Angaben nicht informiert wurden, dass ihre Verwandten von Brust- und Eierstockkrebs betroffen sein bzw. die krankheitsbegünstigende Genveränderung geerbt haben könnten, von der weiteren Beantwortung des Fragebogens ausgeschlossen. Der Ausschluss dieser Befragten beruht darauf, dass der weitere Fragebogen sich hauptsächlich darum dreht, ob die Befragten

ihre Familienmitglieder über deren Risiko informierten, das den ab hier ausgeschlossenen Personen ja nicht bekannt war.

Wenngleich es nur zwei Personen waren, die sich nicht erinnern konnten, über das Risiko ihrer Verwandten informiert worden zu sein, ist es dennoch überraschend, dass es Ratsuchende gab, die sich nicht sicher waren, ob sie diese essentielle Information erhalten hatten. Interessanterweise waren diese beiden Personen männlich bei insgesamt zwölf teilnehmenden Männern. Insbesondere Männer unterziehen sich oft weniger wegen ihres eigenen Erkrankungsrisikos einem Gentest, sondern eher um abzuklären, ob sie als Träger der Genveränderung diese an weibliche Nachkommen weitergegeben haben könnten, wie verschiedene Studien zeigten. (Hallowell et al., 2005; Rauscher & Dean, 2018)

Zu beachten ist, dass diese Frage die subjektive Wahrnehmung der beratenen Personen widerspiegelt und eine „Nein“-Antwort nicht automatisch als Versäumnis der genetischen Beratung gewertet werden darf, da die Ratsuchenden in der für nicht wenige Betroffene emotional aufreibenden Situation der genetischen Beratung möglicherweise schlichtweg nicht aufnahmefähig genug waren.

4.3.3 Zufriedenheit mit der erhaltenen Unterstützung und Information

Dass 85% der Befragten äußerten, vollkommen zufrieden mit der genetischen Beratung gewesen zu sein, ist ein erfreulich hoher Anteil. Weiterhin ist positiv zu bemerken, dass niemand angab, die Informationen/Ratschläge seien unverständlich gewesen oder der/die Beratende sei nicht ausreichend auf die Fragen der Ratsuchenden eingegangen.

Auffällig ist, dass der am häufigsten geäußerte Wunsch der nach mehr schriftlichen Informationen war. Dies überrascht vor allem vor dem Hintergrund, dass einerseits, wie oben beschrieben, den Ratsuchenden bereits einiges an schriftlichem Material mitgegeben bzw. zugeschickt wird, und sich andererseits circa die Hälfte der Befragten nicht an den schriftlichen Teil der Befundmitteilung

erinnerten. Hier könnten weitere Befragungen genauer eruieren, welche Art von schriftlichen Informationen hier gewünscht würde. Vielleicht könnten derartige Informationen auch zur Behebung des zweiten mehrfach genannten Problems beitragen, indem sie denjenigen, die während des Gesprächs nicht aufnahmefähig genug waren, die Möglichkeit böten, sich in einem ruhigeren Moment noch einmal damit zu befassen.

4.3.4 Empfehlung, die Verwandten selbstständig über deren Risiko zu informieren

Die Botschaft, dass die getesteten Personen selbst ihre Verwandten informieren sollten, dass auch diese die Mutation geerbt haben könnten, ist bei der Mehrzahl der Befragten angekommen. Selbst die eine Person, die sich nicht mehr erinnern konnte, ob sie explizit darauf hingewiesen worden war, informierte, wie sich im Folgenden zeigte, ihre Familie.

Wie oben geschildert, wurden diejenigen, die bei Frage 2b angaben, nicht über das Risiko ihrer Verwandten informiert worden zu sein, von der weiteren Bearbeitung des Fragebogens ausgeschlossen. Im Gegensatz dazu wurde die Person, der dieses Risiko bekannt war, die sich jedoch nicht an die Empfehlung erinnern konnte, ihre Familienmitglieder darüber zu informieren, nicht ausgeschlossen. Diese Entscheidung beruht auf der Überlegung, dass, solange den Ratsuchenden das Risiko der Verwandten bewusst wird, die Wahrscheinlichkeit, dass sie diese auch ohne ganz konkrete Handlungsanweisung informieren, sicher deutlich höher ist, als wenn sie gar nichts von deren Risiko wissen.

4.4 Information der Risikopersonen

4.4.1 Aufschlüsselung, welche Verwandten als Risikopersonen genannt wurden

Risikoperson wurde im Fragebogen definiert als „jemand mit erhöhtem Risiko, die Anlage für Brust- oder Eierstockkrebs geerbt zu haben“. Damit sollte den

Befragten verdeutlicht werden, dass es eben nicht um die Erkrankungen selbst, sondern um die Mutation ging, was vor allem bei den männlichen Verwandten von Bedeutung ist, da deren Erkrankungsrisiko ja auch bei Vorliegen von *BRCA1* oder *BRCA2* gering ist, die aber nicht zuletzt wegen der Möglichkeit, die Mutation an ihre Töchter weiterzugeben, trotzdem informiert werden sollten.

Mangels genauer Aufzeichnungen, welche Verwandten tatsächlich als Risikopersonen genannt wurden, kann nicht sicher festgestellt werden, ob die Angaben der Befragten der Wahrheit entsprechen. Für die Klärung der Frage, ob die als Risikoperson bekannten Personen auch informiert werden, ist es aber ausreichend, zu sehen, ob die hier angegebenen Personen im Folgenden auch als informiert angegeben wurden.

Ebenso ist es nicht bei allen Verwandten sicher nachprüfbar, ob diese überhaupt Risikopersonen sind (unabhängig davon, ob sie als solche genannt wurden). Falls nicht schon verstorben, müsste mindestens ein Elternteil als Risikoperson gelten, ebenso die eigenen Kinder und Geschwister. Bei Halbgeschwistern, Tanten und Onkel hätte es den Rahmen des Fragebogens überschritten, genau auf jeden einzelnen der Verwandten einzugehen, deshalb wird nicht unterschieden, zu welcher Seite der Verwandtschaft die Personen gehören. Als Maßstab, wer Risikoperson ist und wer nicht, können nur die Angaben der Befragten herangezogen werden (es gab im Fragebogen allerdings Optionen wie „Nur ein Teil meiner Tanten wurde als Risikoperson genannt“, die z.B. in dem Fall, dass nur ein Teil der Tanten der „Risikoseite“ der Familie angehörten, angekreuzt werden konnten).

Die Angaben der Befragten, welche ihrer Verwandten als Risikoperson genannt wurden, zeigen ein nicht zu vernachlässigendes Problem: Das Risiko, dass männliche Angehörige Mutationsträger sein könnten, wird offenbar unterschätzt.

Dies ist ein Phänomen, das sich immer wieder in Studien, die sich mit Brustkrebs bei Männern befassten, zeigte. In einer Befragung äußerten Männer aus „Brustkrebsfamilien“ beispielweise, sich keine Sorgen zu machen, da sie eher ihren (gesunden) Vätern ähneln würden – auch wenn der betroffene Familienzweig mütterlicherseits war, so dass die Gesundheit des Vaters keine

Relevanz für das daraus entstehende Risiko, eine *BRCA1/2*- Mutation geerbt zu haben, hatte. Es schien also, als sei hier von einem geschlechtsspezifischen Erbgang ausgegangen worden (McAllister, Evans, Ormiston, & Daly, 1998).

Eine Befragung an Brustkrebs erkrankter Männer zeigte außerdem, dass der Mehrheit der Befragten vor der eigenen Diagnose nicht bewusst war, dass diese Krankheit Männer betreffen kann. Es wurde von über 90% der Studienteilnehmer als peinlich erlebt, Brustkrebs Symptome bei sich zu entdecken. Ebenso wurde der Aufenthalt im Wartebereich von Brustkrebszentren mit hauptsächlich weiblichen Patientinnen als sehr unangenehm empfunden (Co, Lee, & Kwong, 2020).

Tatsächlich ist ja das Erkrankungsrisiko von Männern mit pathologischer *BRCA1/2*-Mutation deutlich geringer als das von Frauen. Risikoperson wurde in der hier vorgestellten Studie aber, wie im Methodenteil beschrieben, definiert als „jemand mit erhöhtem Risiko, die Anlage für Brust- oder Eierstockkrebs geerbt zu haben“. Es ging also um die Mutation, nicht die Krankheit, und als autosomal-dominante Mutation betrifft diese Männer ebenso wie Frauen. Es ist wichtig, auch männliche Familienangehörige zu informieren. Einerseits besteht ja ein zwar insgesamt geringes, aber dennoch gegenüber nicht von derartigen Genveränderungen betroffenen Männern deutlich erhöhtes Risiko, selbst an Brustkrebs (und anderen Krebsarten, z.B. Prostatakarzinome) zu erkranken. Andererseits besteht für jedes Kind eines Mutationsträgers ein fünfzigprozentiges Risiko, selbst das Gen geerbt zu haben. Auch deshalb kann es sinnvoll sein, wenn sich Männer aus „Brustkrebsfamilien“ testen lassen, denn wenn der Getestete kein Träger der in seiner Familie vorkommenden pathologischen Mutation ist, kann er diese auch nicht an seine Töchter und Söhne weitergegeben haben.

Sorge um die Kinder, insbesondere Töchter, wurde in anderen Studien von Männern aus Familien mit erblichem Brust- und Eierstockkrebs häufig als entscheidender Grund genannt, sich einer genetischen Testung zu unterziehen (Hallowell et al., 2006; Liede et al., 2000; Rauscher & Dean, 2018).

Es überrascht wenig, dass in der hier vorgestellten Befragung unter denjenigen, denen das Risiko ihrer Brüder und Söhne nicht bekannt war, kein Mann war. Hoch wahrscheinlich ist Männern, die sich selbst für einen Gentest entschieden haben, bekannt, dass auch Männer Mutationsträger sein können. Es fällt jedoch ein deutlicher Kontrast zu Frage 2b auf (siehe Punkt 4.3.2): Hier zeigten sich zwei Männer besonders wenig informiert; sie konnten sich nicht erinnern, auf das Erkrankungs- bzw. Mutationsrisiko ihrer Verwandten hingewiesen worden zu sein.

Aufgrund der kleinen Stichprobe kann es Zufall sein, dass erkrankte Befragte besser wussten, dass ihre Verwandten ersten Grades als Risikopersonen zählen. Falls dies tatsächlich die Wirklichkeit widerspiegelt (was durch größer angelegte Umfragen überprüft werden könnte), wäre dies möglicherweise ein Hinweis, dass diejenigen, die durch die eigene Erkrankung die Konsequenzen derartiger Mutationen vor Augen geführt bekommen hatten, in der Beratung genauer aufpassten oder sich danach umfassender informierten.

4.4.2 Informationsverhalten gegenüber den als Risikoperson genannten Verwandten

Zunächst einmal ist es interessant, dass unter den 22 Personen, die erwachsene Verwandte nicht über deren Risiko aufklärten, 20 Befragte nur einen Verwandten nicht informierten.

Verglichen mit anderen Studien ist dies eine relativ niedrige Anzahl nicht informierter Verwandter. In einer größer angelegten australischen Studie informierten 52,7% der *BRCA1/2*-MutationsträgerInnen mindestens eine verwandte Risikoperson nicht (Healey et al., 2017), in einer US-Studie äußerten 46% der *BRCA1/2*-Mutationsträgerinnen, weniger als 50% der Verwandten im betroffenen Familienzweig informiert zu haben (McGivern et al., 2004).

Prinzipiell legen die Ergebnisse der hier vorgestellten Studie also nahe, dass sich die Befragten ihrer Verantwortung, ihre Familie aufzuklären, bewusst waren und versuchten, ihr nachzukommen. Es lohnt sich also, genauer zu betrachten,

warum vereinzelte Verwandte davon ausgenommen waren und zu überlegen, wie man deren Zahl in Zukunft senken könnte.

Wie im Ergebnisteil bereits erwähnt, ist es schwierig zu beantworten und liegt im Ermessen der Eltern, ob – und wenn ja ab welchem Alter – Kinder bereits vor Erreichen der Volljährigkeit über ihr möglicherweise erhöhtes Brust- und Eierstockkrebsrisiko informiert werden sollten.

Eine Studie, die sich gezielt mit der Informationsweitergabe positiver *BRCA1/2*-Mutations-Testergebnisse an Kinder, Jugendliche und junge Erwachsene befasste, kam zu dem Ergebnis, dass knapp über die Hälfte der Befragten mindestens eins ihrer Kinder informierte, wobei ältere Kinder deutlich häufiger informiert wurden als jüngere (Bradbury et al., 2007). Ähnliche Ergebnisse zeigte eine Studie aus Kanada; gut die Hälfte (51,6%) der Befragten *BRCA 1/2* – Mutationsträgerinnen teilte dieses Testergebnis allen ihren Kindern mit. Auch hier war das Alter der Kinder der entscheidendste Faktor, die meisten Befragten gaben 19-25 Jahre als ideales Alter für die Information ihrer Nachkommen an (Segal et al., 2004). Im Rahmen einer anderen Studie wurden Kinder *BRCA*-positiver Eltern, die vor dem 25. Lebensjahr über die Genveränderung ihrer Eltern informiert wurden, über den Effekt, den diese Information auf sie hatte, befragt. Während die meisten Befragten angaben, die Information habe keinen signifikanten Einfluss auf ihre emotionale Gesundheit gehabt, äußerten einige negative Auswirkungen wie Angst vor Krebs, Stress oder Wut (Bradbury et al., 2009). Da wie in der Einleitung beschrieben in den meisten Fällen noch kein Gentest durchgeführt werden kann, können sich die Betroffenen zunächst keine Klarheit darüber verschaffen, ob die Mutation bei ihnen tatsächlich vorliegt. Demnach können sie auch noch keine intensivierete Früherkennung oder andere Präventionsmaßnahmen ergreifen, so dass wichtige Argumente für die Information von Familienmitgliedern bei Minderjährigen nicht zutreffen. Aufgrund dieser Besonderheiten wurde entschieden, diesen Grund in der weiteren Auswertung nicht mit einzubeziehen und stattdessen den Fokus auf nicht informierte Erwachsene zu legen, weil es hier unstrittiger ist, dass diese über ihr Risiko aufgeklärt werden sollten.

Der, abgesehen von der Minderjährigkeit, am häufigsten genannte Grund, Verwandte nicht über deren Risiko zu informieren, war mangelnder Kontakt. Diese Antwort wurde ganze elf Mal ausgewählt; in Anbetracht der geringen Größe der Gesamtstichprobe, die in diesem Teil des Fragebogens 78 Teilnehmer betrug, eine beachtliche Zahl.

Ähnliche Ergebnisse zeigte eine belgische Befragung. Personen, die sich einem Gentest für erblichen Brust- und Eierstockkrebs unterzogen, nannten auch dort geringen Kontakt als Hauptgrund, entfernte Verwandte nicht über ihr Testergebnis zu informieren (Claes et al., 2003). Ebenso war in einer aktuelleren australischen Befragung von *BRCA1/2*-Mutationsträgern fehlender Kontakt der am häufigsten genannte Grund, Angehörige nicht zu informieren (Healey et al., 2017).

Da jeder Person, die nicht informiert wird, die Möglichkeit genommen wird, sich einem Gentest zu unterziehen, um das eigene Erkrankungsrisiko sowie das der eigenen Kinder besser abschätzen zu können und gegebenenfalls Präventionsmaßnahmen einzuleiten, sollte versucht werden, diese Zahl zu reduzieren. Hierbei könnte es einerseits hilfreich sein, noch eindringlicher auf die Notwendigkeit der Information von Familienmitgliedern hinzuweisen. Vielleicht war einigen zwar bewusst, dass ihre Verwandten als Risikopersonen zählten, aber ihnen war nicht ausreichend gegenwärtig, dass ihre eigene Entscheidung, die Familie aufzuklären, dafür sorgen könnte, dass die Erkrankung (nach prophylaktischer Salpingoophorektomie bzw. Mastektomie) nicht ausbricht oder (im Rahmen intensiverer Früherkennungsuntersuchungen) frühzeitig entdeckt wird. Hier könnte es also sinnvoll sein, diese Verantwortung der Ratsuchenden noch stärker hervorzuheben – wobei es hier wichtig ist, die richtige Balance zu finden, um diese durch ihre eigene Mutation (und in vielen Fällen auch Erkrankung) sowieso oft schon stark belasteten Personen (Lombardi et al., 2019) nicht zu sehr zusätzlich unter Druck zu setzen. Eine weitere, etwas weitergehende Möglichkeit wäre zum Beispiel ein vorformulierter Brief an die Verwandten. Dieser könnte denjenigen helfen, die ihre Verwandten gern informieren würden, sich aber nicht überwinden können, sie persönlich oder

telefonisch zu informieren oder denen es schwerfällt, die richtigen Worte zu finden, um sie in Eigeninitiative anzuschreiben.

In einer Studie zur Informationsweitergabe in vom Lynch-Syndrom betroffenen Familien äußerten viele der getesteten Personen, dass es für sie belastend war, das Ergebnis des Gentests an ihre Verwandten zu kommunizieren. Auch unter denjenigen, die ihrerseits von ihren Verwandten über deren Gentest informiert wurden, äußerten viele ein Gefühl der emotionalen Belastung (Leenen et al., 2016).

Es ist also gut vorstellbar, dass derartige Gefühle auch in Familien mit erblichem Brust- und Eierstockkrebs eine Rolle spielen könnten. Wenn – vielleicht schon seit Jahren – kein Kontakt zu bestimmten Familienmitgliedern besteht, kann es schwer sein, nach langer Zeit Kontakt zu diesen aufzunehmen und diesen in einigen Fällen praktisch fremden Menschen einerseits so viel über die eigene Erkrankung oder zumindest Mutation mitzuteilen und ihnen andererseits solch eine für sie potentiell lebensverändernde Nachricht zu überbringen.

Ein derartiger Brief könnte Informationen über erblichen Brust- und Eierstockkrebs enthalten und kurz erklären, warum der/die EmpfängerIn gefährdet sein könnte und dass für ihn die Möglichkeit eines Gentests besteht. Auch eine kurze Auflistung der möglichen Konsequenzen eines Gentests könnte sinnvoll sein, um einen ersten Überblick über die Situation zu gewinnen. Weiterhin könnten die Adressen von Brustkrebszentren sowie evtl. Webseiten und/oder Literaturempfehlungen für weitere Informationen aufgelistet sein.

Vielleicht könnte ein solcher Brief sogar einen Einfluss auf die Zahl derjenigen haben, die die Befragten zwar noch informieren wollten, bisher aber noch keine Gelegenheit gefunden hatten. In den meisten Fällen haben geringe Verzögerungen in der Informationsweitergabe nicht sofort Konsequenzen. Wie im Ergebnisteil erläutert, lagen zwischen der genetischen Beratung und dem frühestmöglichen Zeitpunkt, zu dem die Bögen ausgefüllt werden konnten, allerdings mindestens 10 Monate, in vielen Fällen deutlich mehr.

Hier muss angemerkt werden, dass nach dem Termin der genetischen Beratung gefragt wurde, ohne zwischen der ersten Beratung und der Ergebnismitteilung zu differenzieren. Sollten die Befragten hier an den ersten Termin gedacht haben, bei dem dann der Gentest in die Wege geleitet wurde, könnten einige Wochen weniger zwischen dem Termin der *Ergebnismitteilung* und dem Ausfüllen des Fragebogens gelegen haben. Doch selbst in diesem Fall: es sollten bei jedem der Befragten, die diese Antwortoption auswählten, zumindest einige Monate Zeit gewesen sein, in denen sie die Familie informieren hätten können.

Theoretisch könnte in dieser Zeit schon ein Erkrankungsfall bei einem Verwandten aufgetreten sein, der, falls die betreffende Person informiert worden wäre, früher entdeckt oder durch eine prophylaktische Operation sogar verhindert hätte werden können. Was genau die Befragten unter der „Gelegenheit“, auf die sie warteten, verstehen, wird in dieser Studie nicht spezifiziert und müsste, falls genauere Ergebnisse hierzu gewünscht sind, in einer weiteren Studie erfasst werden. Vielleicht hätte jedoch auch hier ein vorformulierter Brief dazu beitragen können, dass besagte Familienmitglieder früher informiert worden wären. Falls die mangelnde Gelegenheit z.B. darin begründet lag, dass die Befragten die Verwandten nicht oft sehen oder bisher nicht die richtigen Worte fanden, könnte ein solches Schreiben eine wichtige Hilfe sein.

Vielleicht könnte der Brief sogar denjenigen helfen, die ein schlechtes Verhältnis zu bestimmten Verwandten bisher davon abhielt, diese zu informieren, indem er ihnen die Möglichkeit böte, die Nachricht zu überbringen, ohne direkt Kontakt aufzunehmen. Auch wenn diese Antwort in der vorliegenden Umfrage nur zwei Mal gewählt wurde, ist es gefährlich, wenn sich aus einer unangenehmen Stimmung zwischen Familienmitglieder ernsthafte Konsequenzen durch Nicht-Wissen über die familiäre Erkrankung ergeben können.

Sowieso sollte immer die Devise gelten: Jeder nicht informierte Verwandte ist einer zu viel, denn man muss stets im Hinterkopf behalten, dass eine prädiktive genetische Testung nur möglich ist, wenn eine familiäre Mutation oder eine bestimmte Konstellation von Erkrankungsfällen in der Familie bekannt ist.

Warum jemand gewissen Verwandten die Nachricht nicht zumuten wollte, und ob dies im Einzelfall sinnvoll gewesen sein könnte, lässt sich pauschal schwer sagen. Es ist ethisch jedoch fragwürdig, Risikopersonen unter dieser Begründung für sie potentiell so wichtige Informationen vorzuenthalten, schließlich wird dadurch erwachsenen Menschen die Möglichkeit genommen, informiert Entscheidungen mit potentiell erheblichem Einfluss auf die eigene Gesundheit zu treffen.

Drei Befragte entschieden sich, je ein Familienmitglied nicht zu informieren, weil sie es aufgrund dessen hohen Alters als unwahrscheinlich ansahen, dass die Krankheit noch ausbrechen würde. Objektiv ist die Richtigkeit dieser Einschätzung schwer zu beurteilen, ohne das genaue Alter und die sonstigen Umstände wie Begleiterkrankungen zu kennen. Da Brustkrebs jedoch in einigen Fällen (häufiger, aber eben nicht nur, bei jungen Patientinnen) schnell wächst (Weedon-Fekjaer, Lindqvist, Vatten, Aalen, & Tretli, 2008) und im Alter häufiger auftritt als bei jungen Menschen (Robert Koch-Institut (Hrsg.), 2015), kann diese Einschätzung falsch und für die Betroffenen gefährlich sein. In vielen Fällen sollten die Verwandten wohl trotz ihres hohen Alters informiert werden, um selbst entscheiden zu können – sofern sie geistig in der Lage sind, dies zu tun. Es könnte hier eine Hilfe sein, wenn dieses Thema in der genetischen Beratung kurz angesprochen würde, um Ratsuchenden, die bei einzelnen Verwandten derartige Bedenken haben, zu helfen, eine für den Einzelfall geeignete Lösung zu finden.

Wie beschrieben wurden neun weibliche und 15 männliche Familienmitglieder nicht informiert, obwohl sie als Risikopersonen bekannt waren. Sie wurden also selbst dann, wenn den Befragten bewusst war, dass diese Männer die in der Familie vorliegende *BRCA1/2*-Mutation geerbt haben könnte, seltener informiert. Auch eine größer angelegte Studie aus Boston, die sich mit der Informationsweitergabe von *BRCA1/2*-Testergebnissen durch Frauen an Verwandte ersten Grades befasste, kam zu dem Ergebnis, dass männliche Angehörige seltener informiert worden waren (Patenaude et al., 2006), ebenso wie eine in Belgien (Claes et al., 2003) und eine in Frankreich durchgeführte Befragung (Julian-Reynier et al., 2000). Es ist sowohl im hier beschriebenen Fragebogen als auch in den anderen genannten Studien nicht auszuschließen,

dass vom Geschlecht unabhängige Gründe vorlagen. Die Befragten könnten z.B. zufällig zu ihren männlichen Verwandten ein schlechteres Verhältnis haben als zu den weiblichen. Es könnte jedoch auch ein Hinweis darauf sein, dass die Gefahr männlicher Patienten – selbst, wenn deren Risiko, Mutationsträger zu sein, bekannt war – geringer eingeschätzt wurde und das Erkrankungsrisiko von deren Töchtern nicht bekannt war oder außer Acht gelassen wurde. Vielleicht wurden dann Barrieren wie mangelnder Kontakt oder ein schlechtes Verhältnis bei weiblichen Verwandten eher überwunden, weil das Risiko als zu groß eingeschätzt wurde, um sie nicht zu informieren.

Interessant ist, dass andere Studien nicht nur bestätigten, dass männliche Angehörige seltener informiert wurden. Sie zeigten auch, dass diese, selbst wenn sie über das Vorliegen familiärer Erkrankungen Bescheid wussten, seltener prädiktive Gentests durchführen ließen. Dies galt nicht nur für Erkrankungen, die wie Brustkrebs häufig als „Frauenkrankheiten“ wahrgenommen werden (Co et al., 2020; Rauscher & Dean, 2018), sondern auch für solche, die vom Geschlecht unabhängig auftreten wie die Huntington-Erkrankung (Harper, Lim, & Craufurd, 2000).

4.4.3 Vergleich der Personen, die alle Verwandten informierten mit denen, die dies nicht taten

Nicht nur bei der Nennung der Risikopersonen schienen sich die männlichen Befragten im Schnitt besser auszukennen; sie informierten diese dann auch eher. Über die Gründe kann hier nur spekuliert werden, es könnte vielleicht damit zusammenhängen, dass für Männer – wie weiter oben beschrieben – häufig vor allem der Wunsch, herauszufinden, ob sie die Mutation an weibliche Nachkommen weitergegeben haben, der Entscheidung für den Gentest zugrunde liegt (Hallowell et al., 2005). Aufgrund der kleinen Gesamtzahl an Männern unter den Befragten ist jedoch nicht auszuschließen, dass dieser Unterschied zufällig in dieser Stichprobe auftrat.

Auffällig ist auf jeden Fall die große Diskrepanz zwischen den einzelnen Männern. Während sich unter den zwölf befragten Männern zwei nicht einmal mehr erinnern konnten, ob sie informiert wurden, dass auch ihre Verwandten von der Erkrankung oder Mutation betroffen sein könnten, kannten sich die restlichen zehn sich überdurchschnittlich gut aus und waren motiviert, ihre Familie zu informieren.

Dass diejenigen mit höherem Bildungsabschluss eher dazu neigten, alle Verwandten zu informieren, könnte ein Hinweis darauf sein, dass in einigen Fällen mangelndes Verständnis dazu führte, dass Verwandte nicht informiert wurden. Aus dem Ausland stammende Menschen haben in Deutschland im Schnitt einen niedrigeren Bildungsabschluss (Statistisches Bundesamt (Hrsg.), 2015), möglicherweise befinden sich unter den Befragten, die einen niedrigeren Abschluss angaben, also auch Personen, denen es aufgrund einer Sprachbarriere schwerfiel, die Informationen aus der genetischen Beratung zu verstehen. Es wäre auf jeden Fall lohnend, im Zweifelsfall zu überprüfen, ob die Ratsuchenden verstanden haben, warum sie ihre Verwandten informieren sollten, und dies gegebenenfalls in einfacheren Worten zu wiederholen. Sollte es häufiger sprachliche Schwierigkeiten geben, könnte über eine gemeinsame Erstellung fremdsprachigen Infomaterials, das alle Beratungsstellen nutzen könnten, nachgedacht werden. Ob tatsächlich sprachliche Probleme vorlagen, ist jedoch nur Spekulation, da keine Informationen zur Nationalität der Befragten erhoben wurden. Interessanterweise kam eine niederländische Studie, die das Informationsverhalten von *BRCA*-/*CHEK*-MutationsträgerInnen betrachtete, jedoch zu dem Ergebnis, dass Befragte mit geringerer formaler Bildung signifikant häufiger alle Verwandten ersten Grades (weiter entfernte Verwandte wurden hier nicht berücksichtigt) informierten (Kegelaers, Merckx, Odeurs, van den Ende, & Blaumeiser, 2014).

Weitere Studien könnten ergründen, ob es tatsächlich Unterschiede in der Informationsweitergabe der Ergebnisse genetischer Untersuchungen in Familien mit unterschiedlichem Bildungsstand gibt und welche Gründe hierfür eine Rolle spielen. Zunächst ist es sicher sinnvoll, in der genetischen Beratung die Möglichkeit zu bedenken, dass die Befragten Verständnisschwierigkeiten haben

könnten. Falls Unsicherheit besteht, ob die Ratsuchenden etwas missverstanden haben, könnten Nachfragen und gegebenenfalls eine Korrektur von Fehlvorstellungen hilfreich sein und vielleicht sogar zur Verbesserung der familiären Informationsweitergabe beitragen. Möglich wäre auch ein verstärkter Medieneinsatz, wie er z.B. in San Francisco mit dem computerbasierten, auf Menschen mit niedriger Bildung und unterschiedlichem kulturellen Hintergrund zugeschnittenen Programm CREdIT (Cancer Risk Education Intervention Tool) erfolgreich getestet wurde (Joseph et al., 2010).

Prädiktiv getestete Personen hatten in der hier vorgestellten Befragung eher die Tendenz, alle Verwandten, deren Nennung als Risikoperson ihnen erinnerlich war, zu informieren. Andere Studien zeigten diesbezüglich jedoch keine relevanten Unterschiede (Fehniger, Lin, Beattie, Joseph, & Kaplan, 2013; McGivern et al., 2004)

Scheinbar ist es, wenn man die hier beschriebenen Ergebnisse aus Würzburg betrachtet, also nicht unbedingt so, dass eine eigene Erkrankung, die den Betroffenen die möglichen Konsequenzen der Mutation deutlich vor Augen führte, für eine gesteigerte Zahl informierter Verwandter sorgte; eher im Gegenteil. Vielleicht lag dies daran, dass selbst erkrankte Personen stärker mit den eigenen Gesundheitsproblemen belastet waren und daher größere Schwierigkeiten hatten, sich zusätzlich Gedanken über die Information ihrer Familie zu machen. In diesem Fall ließe sich vermutlich auch durch Betonung der Wichtigkeit dieser Information für die Verwandten nicht viel ausrichten; dies würde eher die Gefahr bergen, den Druck auf die Ratsuchenden zusätzlich zu erhöhen. Man sollte darauf achten, dass Patienten, die eine belastende Diagnose erhalten, die nötige Unterstützung angeboten wird. Dies sollte nicht nur nach einem Gentest, sondern auch nach einer Krebsdiagnose z.B. vom Gynäkologen beachtet werden (und wird in den meisten Fällen sicher auch getan). Natürlich kann von diesen ÄrztInnen keine umfassende Betreuung der PatientInnen, die psychisch Schwierigkeiten mit ihrer Diagnose haben, geleistet werden. Es sollten aber – wie es regelhaft in den Zentren für familiären Brust- und Eierstockkrebs und sicher auch in vielen Arztpraxen und Kliniken bereits praktiziert wird – Möglichkeiten wie der Besuch von Selbsthilfegruppen und Psychoonkologen

angeboten und entsprechende Adressen aufgelistet werden, um die Inanspruchnahme derartiger Hilfsangebote möglichst einfach zu gestalten. In erster Linie ist dies wichtig, um dem Patienten selbst zu helfen, besser mit seiner Diagnose zurecht zu kommen. Indirekt könnte es sein, dass dies sogar zu einer Erhöhung der Zahl der informierten Familienmitglieder führt.

4.4.4 Unterstützungsbedarf bei der Information der Verwandten

Zunächst einmal ist es ein relativ zufriedenstellendes Ergebnis, dass nur sechs Personen sich mehr Hilfe bei der Information ihrer Verwandten gewünscht hatten, während die restlichen 63 zufrieden mit dem Umfang der angebotenen Unterstützung waren.

Interessant ist die auffällig hohe Zahl der Personen mit Hochschulabschluss unter denjenigen, die sich mehr Unterstützung gewünscht hätten. Dies überrascht vor dem Hintergrund, dass diese Gruppe, wie sich im Vorhergehenden zeigte, ja eher dazu neigte, alle Risikopersonen zu informieren. Die Zahlen sind zu klein, um sagen zu können, ob es sich hierbei um Zufall handelt und es liegen – soweit bekannt – keine weiteren Studien zu diesem Thema vor. Weitere Umfragen könnten dazu beitragen, genauer herauszufinden, welche Unterschiede es in den Wünschen und im Informationsverhalten der verschiedenen Bildungsschichten gab, um besser auf die individuellen Bedürfnisse eingehen zu können.

Die Zahl der Antworten auf den zweiten Teil der Frage zeigt, dass zwar die meisten Befragten nicht das Gefühl angaben, mehr Unterstützung zu benötigen, andererseits aber offenbar doch einige dieser Personen gewisse vorgeschlagene Hilfsangebote als Bereicherung empfunden hätten.

Am häufigsten wurde ein Brief gewünscht. Dies bestätigt, dass – wie weiter oben im Text vorgeschlagen – ein Brief, den die Ratsuchenden an ihre Verwandten schicken könnten, um diese über die in der Familie vorliegende Genveränderung aufzuklären, eine Bereicherung darstellen könnte.

Drei der zehn Personen, die Wünsche äußerten, hätten gern einen Prospekt erhalten. Es stellt sich die Frage, was genau sich diese Personen hier wünschen, da die Ratsuchenden nach der Mitteilung der Ergebnisse des Gentests ja standardmäßig sowohl einen Brief, der die Inhalte des Beratungsgesprächs noch einmal zusammenfasst, als auch verschiedene Flyer mit weiteren Informationen zu Brust- und Eierstockkrebs, Adressen von Selbsthilfegruppen etc. erhalten. Zwei dieser drei Personen erinnerten sich ja auch zumindest an den persönlichen Brief, hätten sich aber dennoch mehr Informationen gewünscht. Hier könnten weitere Befragungen genauer evaluieren, welche Informationen noch gewünscht würden.

Zweimal wurde von den Befragten selbst dazu geäußert, dass sie gern einen weiteren Beratungstermin angeboten bekommen hätten. In diesen Fällen scheint der Brief, der den Ratsuchenden nach dem Gentest zugeschickt wird, nicht genau gelesen worden oder in Vergessenheit geraten zu sein, denn in diesen Briefen wird angeboten, Rückfragen zu stellen oder einen weiteren Termin in der genetischen Beratung zu vereinbaren.

Eine 2004 veröffentlichte kanadische Studie zeigte, dass Frauen mit *BRCA 1/2* - Mutation, die ihren Kindern das Ergebnis des Gentests nicht mitteilten, signifikant häufiger zusätzliche Unterstützung (hier wurden weitere Einzelberatungen, Informationsvideos und Email-Newsletter zum Thema Informationsweitergabe genannt) wünschten als Frauen, die ihre Kinder informierten. (Segal et al., 2004) Dies könnte ein Hinweis sein, dass das Gefühl, nicht ausreichend informiert und auf die Gespräche mit Angehörigen vorbereitet zu sein, einen Faktor darstellt, der zu mangelnder Informationsweitergabe beiträgt.

4.4.5 Einfluss von neu aufgetretenem Brust- oder Eierstockkrebs oder Todesfällen in der Familie auf das Informationsverhalten

Wenn in der Familie im Zeitraum nach der genetischen Beratung weitere Erkrankungs- oder Todesfälle auftraten, brachte dies die meisten Ratsuchenden

offenbar nicht zu einem Umdenken, wenn sie vorher nicht schon alle Risikopersonen informiert hatten.

Zwei Personen entschlossen sich jedoch nach einem derartigen Ereignis, doch noch weitere Verwandte zu informieren. Vielleicht wurde ihnen durch die Erkrankung oder den Todesfall eines Familienangehörigen vergegenwärtigt, welche Konsequenzen die Mutation haben kann.

In einer Befragung von HNPCC- PatientInnen wurde mehrfach geäußert, dass Kolonkarzinomerkrankungen in der Familie dazu beitrugen, dass die Befragten ihre Familienmitglieder informierten. Als Begründung wurde z.B. angegeben, dass so etwas nicht noch einmal passieren sollte, oder dass ein(e) Befragte(r) gesehen haben, wie seine/ihre Mutter an Krebs gestorben sei und so etwas verhindern wolle (Mesters, Ausems, Eichhorn, & Vasen, 2005).

Im hier beschriebenen Fragebogen wurde nicht nach den Gründen gefragt, warum die Erkrankung oder der Tod eines Angehörigen ggf. dazu führte, weitere Familienmitglieder zu informieren. Möglicherweise waren ähnliche Gründe ausschlaggebend wie für die HNPCC-PatientInnen.

Drei der Befragten gaben jedoch an, dass sie vorher nicht alle Familienmitglieder informiert hatten und dies auch nach dem Auftreten (weiterer) Erkrankungs- oder Todesfälle nicht nachholten.

Es ist schwer zu sagen, welche Gründe es gehabt haben könnte, dass sich solche „Schicksalsschläge“ nur in manchen Fällen auf das Informationsverhalten auswirkten. Vielleicht war denjenigen, die trotzdem nicht mehr Verwandte informierten, schon vorher genau bewusst, welche Konsequenzen die Mutation haben kann, so dass auch deren tatsächliches Eintreten nichts an der Entscheidung, Familienmitglieder nicht zu informieren, änderte. Vielleicht hat sie die Erkrankung oder der Todesfall nicht so schwer getroffen, da es sich um entferntere Verwandte handelte. Es könnte allerdings auch das Gegenteil der Fall gewesen sein – dass die Erkrankung und/oder der Tod der Verwandten sie so sehr belastete, dass sie sich keine Gedanken über die Information weiterer Verwandter machen konnten oder die Kraft dazu nicht aufbrachten. Da hier nicht

genauer nachgefragt wurde, die Zahl derjenigen, auf die diese Frage überhaupt zutraf, sehr gering war und zusätzlich die Angaben teilweise unvollständig, können hier nur Theorien aufgestellt werden, die in weiterführenden Studien überprüft werden könnten.

4.4.6 Möglicher Einfluss besserer Information und Unterstützung durch die genetische Beratung auf die Informationsweitergabe an Verwandte

Dass immerhin vier Personen angaben, dass sie bei besserer Unterstützung mehr Verwandte informiert hätten und elf Personen dies zumindest für möglich hielten, unterstreicht noch einmal die Notwendigkeit weiterer Hilfsangebote für die Ratsuchenden.

Beide Personen, die „ja“ ankreuzten und Gründe angaben, warum Verwandte nicht informiert worden waren, nannten ein schlechtes Verhältnis als Motiv für diese Entscheidung. Wie schon erwähnt, könnte z.B. ein Brief entworfen werden, der den Verwandten zugeschickt werden könnte, um die Kontaktaufnahme zu Personen zu erleichtern, die die Ratsuchenden lieber nicht persönlich informieren möchten.

Auf jeden Fall wäre es sicher lohnend, die Angaben, die die Ratsuchenden zur Frage nach der gewünschten Unterstützung bei der Information der Verwandten machten, zu berücksichtigen. Dies wird durch die Selbsteinschätzung einiger Befragten, dass dadurch sogar die Anzahl der informierten Familienmitglieder erhöht werden könnte, bekräftigt.

4.4.7 Fazit

Trotz der Beschränkung auf die im Würzburger Zentrum für familiären Brust- und Eierstockkrebs getesteten Personen und der damit einhergehenden eher kleinen Anzahl an Befragten lassen sich einige Schlussfolgerungen für die Arbeit in genetischen Beratungsstellen ableiten.

Erfreulich ist auf jeden Fall die insgesamt hohe Zufriedenheit mit der genetischen Beratung und dass bei den Befragten offenbar das Gefühl vorherrschte, dort gut verstanden und beraten worden zu sein.

Allerdings spielt neben der Information der Ratsuchenden selbst auch die Aufklärung über das Risiko der Familienmitglieder, auch Mutationsträger zu sein, eine wichtige Rolle. Da die vorliegende Umfrage zeigte, dass ein erheblicher Teil der Angehörigen nicht informiert wurde, sollte hier aktiv nach Lösungen gesucht werden, um diesen Aspekt der genetischen Beratung zu optimieren.

So könnte es einen positiven Effekt zeigen, im persönlichen Gespräch noch gezielter nachzufragen, ob den Ratsuchenden wirklich klar wurde, welche ihrer Verwandten als Risikopersonen zählen. Auf diese Weise könnten diesbezügliche Fehlvorstellungen besser erkannt und gegebenenfalls korrigiert werden.

Weiterhin sollte erwogen werden, zusätzliches Informationsmaterial zur Weitergabe an Verwandte zur Verfügung zu stellen, wie es von mehreren Befragten gewünscht wurde.

Wichtig wäre es außerdem, der mangelnden Bekanntheit des Risikos männlicher Verwandter durch dessen stärkere Betonung im Beratungsgespräch entgegenzuwirken. Wie die Ergebnisse der Befragung zeigen, wurden männliche Verwandte öfter nicht informiert als weibliche. 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 hinweg zu sehen. 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.

Weiterhin könnte es möglicherweise zu einer Erhöhung der Anzahl informierter Verwandter führen, wenn in der genetischen Beratung genauer nachgefragt würde, mit welchen Problemen sich die Ratsuchenden bei der Aufklärung ihrer Familie über deren Krebsrisiko konfrontiert sehen. Z.B. ist 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 den Ratsuchenden Möglichkeiten besprochen werden, den Kontakt zumindest kurzzeitig wieder aufzunehmen, oder den Verwandten – z.B. durch einen Brief – die Informationen zu überbringen, ohne direkten Kontakt aufnehmen zu müssen.

5. Zusammenfassung

Für die hier beschriebene Studie wurde ein Fragebogen erstellt, welcher von 80 Trägerinnen und Trägern einer pathogenen Mutation in den Genen *BRCA1* oder *BRCA2* ausgefüllt wurde. Die Befragung sollte untersuchen, ob den Befragten das Risiko ihrer Verwandten, ebenso Mutationsträger zu sein, bewusst war. Weiterhin sollte ermittelt werden, ob sie die jeweiligen Risikopersonen darüber informierten. Es zeigte sich, dass den meisten Befragten dieses Risiko bekannt war. Einigen Personen schienen jedoch nicht genau zu wissen, welche Verwandten als „Risikopersonen“ zählen. Insbesondere war nicht allen Befragten die Möglichkeit bewusst, dass auch Männer die Mutation tragen und an ihre Kinder weitergeben sowie selbst an Brustkrebs erkranken können. Weiterhin gaben mehr als ein Viertel der Befragten an, dass sie mindestens ein Familienmitglied, obwohl es ihnen als Risikoperson bekannt war, nicht informierten. Als häufigste Grund hierfür wurde mangelnder Kontakt genannt. Vor dem Hintergrund der Angaben der Befragten sowie der aktuellen Forschungslage werden in der vorliegenden Arbeit Möglichkeiten diskutiert, wie die Anzahl der informierten Angehörigen verbessert werden könnte.

6. Literaturverzeichnis

- Alderson, M. (1981). Parity and breast cancer. *Br Med J (Clin Res Ed)*, 283(6283), 9-10.
- Asch, D. A., Jedrzejewski, M. K., & Christakis, N. A. (1997). Response rates to mail surveys published in medical journals. *J Clin Epidemiol*, 50(10), 1129-1136.
- Bandera, C. A. (2005). Advances in the understanding of risk factors for ovarian cancer. *J Reprod Med*, 50(6), 399-406.
- Bradbury, A. R., Dignam, J. J., Ibe, C. N., Auh, S. L., Hlubocky, F. J., Cummings, S. A., . . . Daugherty, C. K. (2007). How often do BRCA mutation carriers tell their young children of the family's risk for cancer? A study of parental disclosure of BRCA mutations to minors and young adults. *J Clin Oncol*, 25(24), 3705-3711. doi:10.1200/jco.2006.09.1900
- Bradbury, A. R., Patrick-Miller, L., Pawlowski, K., Ibe, C. N., Cummings, S. A., Hlubocky, F., . . . Daugherty, C. K. (2009). Learning of your parent's BRCA mutation during adolescence or early adulthood: a study of offspring experiences. *Psychooncology*, 18(2), 200-208. doi:10.1002/pon.1384
- Braschi, B., Denny, P., Gray, K., Jones, T., Seal, R., Tweedie, S., . . . Bruford, E. (2019). Genenames.org: the HGNC and VGNC resources in 2019. *Nucleic Acids Res*, 47(D1), D786-d792. doi:10.1093/nar/gky930
- Brewer, H. R., Jones, M. E., Schoemaker, M. J., Ashworth, A., & Swerdlow, A. J. (2017). Family history and risk of breast cancer: an analysis accounting for family structure. *Breast Cancer Res Treat*, 165(1), 193-200. doi:10.1007/s10549-017-4325-2
- Campeau, P. M., Foulkes, W. D., & Tischkowitz, M. D. (2008). Hereditary breast cancer: new genetic developments, new therapeutic avenues. *Human genetics*, 124(1), 31-42.
- Carmichael, A. R. (2006). Obesity as a risk factor for development and poor prognosis of breast cancer. *Bjog*, 113(10), 1160-1166. doi:10.1111/j.1471-0528.2006.01021.x
- Chan, D. S., & Norat, T. (2015). Obesity and breast cancer: not only a risk factor of the disease. *Curr Treat Options Oncol*, 16(5), 22. doi:10.1007/s11864-015-0341-9
- Chlebowski, R. T. (2013). Nutrition and physical activity influence on breast cancer incidence and outcome. *Breast*, 22 Suppl 2, S30-37. doi:10.1016/j.breast.2013.07.006
- Cipollini, G., Tommasi, S., Paradiso, A., Aretini, P., Bonatti, F., Brunetti, I., . . . Caligo, M. A. (2004). Genetic alterations in hereditary breast cancer. *Ann Oncol*, 15 Suppl 1, 17-i13. doi:10.1093/annonc/mdh651
- Claes, E., Evers-Kiebooms, G., Boogaerts, A., Decruyenaere, M., Denayer, L., & Legius, E. (2003). Communication with close and distant relatives in the context of genetic testing for hereditary breast and ovarian cancer in cancer patients. *Am J Med Genet A*, 116a(1), 11-19. doi:10.1002/ajmg.a.10868
- Co, M., Lee, A., & Kwong, A. (2020). Delayed presentation, diagnosis, and psychosocial aspects of male breast cancer. *Cancer Med*. doi:10.1002/cam4.2953
- Collaborative Group on Hormonal Factors in Breast Cancer (Hrsg.). (2002). Breast cancer and breastfeeding: collaborative reanalysis of individual data from 47 epidemiological studies in 30 countries, including 50302 women with breast cancer and 96973 women without the disease. *Lancet*, 360(9328), 187-195. doi:10.1016/s0140-6736(02)09454-0
- Cummings, S. M., Savitz, L. A., & Konrad, T. R. (2001). Reported response rates to mailed physician questionnaires. *Health Serv Res*, 35(6), 1347-1355.
- Cybulski, C., Gorski, B., Gronwald, J., Huzarski, T., Byrski, T., Debniak, T., . . . Lubinski, J. (2008). BRCA1 mutations and prostate cancer in Poland. *Eur J Cancer Prev*, 17(1), 62-66. doi:10.1097/CEJ.0b013e32809b4d20

- Debniak, T., Scott, R. J., Gorski, B., Cybulski, C., van de Wetering, T., Serrano-Fernandez, P., . . . Lubinski, J. (2008). Common variants of DNA repair genes and malignant melanoma. *Eur J Cancer*, 44(1), 110-114. doi:10.1016/j.ejca.2007.10.006
- Deutsches Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs. (2020a). Die TruRisk® Gen-Analyse bei familiärem Brust- und Eierstockkrebs. Retrieved from <https://www.konsortium-familiaerer-brustkrebs.de/molekulare-diagnostik/trurisk-gen-analyse/>
- Deutsches Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs. (2020b). Konsensusempfehlung des Deutschen Konsortiums 2020. Retrieved from <https://www.konsortium-familiaerer-brustkrebs.de/konsensusempfehlung/>
- Deutsches Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs. (2020c). Zentren Familiärer Brust- und Eierstockkrebs in Deutschland. Retrieved from <https://www.konsortium-familiaerer-brustkrebs.de/das-konsortium/zentren-des-konsortiums/>
- Döring, N., & Bortz, J. (2016). *Forschungsmethoden und Evaluation in den Sozial- und Humanwissenschaften*. Berlin, Heidelberg: Springer.
- Evans, D. G., Woodward, E., Harkness, E. F., Howell, A., Plaskocinska, I., Maher, E. R., . . . Lalloo, F. (2018). Penetrance estimates for BRCA1, BRCA2 (also applied to Lynch syndrome) based on presymptomatic testing: a new unbiased method to assess risk? *J Med Genet*. doi:10.1136/jmedgenet-2017-105223
- Fehniger, J., Lin, F., Beattie, M. S., Joseph, G., & Kaplan, C. (2013). Family communication of BRCA1/2 results and family uptake of BRCA1/2 testing in a diverse population of BRCA1/2 carriers. *J Genet Couns*, 22(5), 603-612. doi:10.1007/s10897-013-9592-4
- Finch, A. P., Lubinski, J., Moller, P., Singer, C. F., Karlan, B., Senter, L., . . . Narod, S. A. (2014). Impact of oophorectomy on cancer incidence and mortality in women with a BRCA1 or BRCA2 mutation. *J Clin Oncol*, 32(15), 1547-1553. doi:10.1200/jco.2013.53.2820
- Gendiagnostikgesetz vom 31. Juli 2009 (BGBl. I S. 2529, 3672), das durch Artikel 4 Absatz 17 des Gesetzes vom 18. Juli 2016 (BGBl. I S. 1666) geändert worden ist.
- Gierisch, J. M., Coeytaux, R. R., Urrutia, R. P., Havrilesky, L. J., Moorman, P. G., Lowery, W. J., . . . Myers, E. R. (2013). Oral contraceptive use and risk of breast, cervical, colorectal, and endometrial cancers: a systematic review. *Cancer Epidemiol Biomarkers Prev*, 22(11), 1931-1943. doi:10.1158/1055-9965.epi-13-0298
- Graeser, M. K., Engel, C., Rhiem, K., Gadzicki, D., Bick, U., Kast, K., . . . Schmutzler, R. K. (2009). Contralateral breast cancer risk in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. *J Clin Oncol*, 27(35), 5887-5892. doi:10.1200/jco.2008.19.9430
- Hallowell, N., Arden-Jones, A., Eeles, R., Foster, C., Lucassen, A., Moynihan, C., & Watson, M. (2006). Guilt, blame and responsibility: men's understanding of their role in the transmission of BRCA1/2 mutations within their family. *Sociology of Health & Illness*, 28(7), 969-988.
- Hallowell, N., Arden-Jones, A., Eeles, R., Foster, C., Lucassen, A., Moynihan, C., & Watson, M. (2005). Men's decision-making about predictive BRCA1/2 testing: the role of family. *J Genet Couns*, 14(3), 207-217. doi:10.1007/s10897-005-0384-3
- Harper, P. S., Lim, C., & Craufurd, D. (2000). Ten years of presymptomatic testing for Huntington's disease: the experience of the UK Huntington's Disease Prediction Consortium. *J Med Genet*, 37(8), 567-571. doi:10.1136/jmg.37.8.567
- Healey, E., Taylor, N., Greening, S., Wakefield, C. E., Warwick, L., Williams, R., & Tucker, K. (2017). Quantifying family dissemination and identifying barriers to communication of risk information in Australian BRCA families. *Genet Med*, 19(12), 1323-1331. doi:10.1038/gim.2017.52
- Hemminki, K., Forsti, A., & Lorenzo Bermejo, J. (2009). Surveying germline genomic landscape of breast cancer. *Breast Cancer Res Treat*, 113(3), 601-603. doi:10.1007/s10549-008-9946-z

- Hinds, L., & Price, J. (2010). Menopause, hormone replacement and gynaecological cancers. *Menopause Int*, 16(2), 89-93. doi:10.1258/mi.2010.010018
- Howlander N, N. A., Krapcho M, Miller D, Bishop K, Kosary CL, Yu M, Ruhl J, Tatalovich Z, Mariotto A, Lewis DR, Chen HS, Feuer EJ, Cronin KA (eds). . (2017). *SEER Cancer Statistics Review, 1975-2014*. Retrieved from: https://seer.cancer.gov/csr/1975_2014/
- Husby, A., Wohlfahrt, J., Øyen, N., & Melbye, M. (2018). Pregnancy duration and breast cancer risk. *Nat Commun*, 9(1), 4255. doi:10.1038/s41467-018-06748-3
- Ibrahim, M., Yadav, S., Ogunleye, F., & Zakalik, D. (2018). Male BRCA mutation carriers: clinical characteristics and cancer spectrum. *BMC Cancer*, 18(1), 179. doi:10.1186/s12885-018-4098-y
- Joseph, G., Beattie, M. S., Lee, R., Braithwaite, D., Wilcox, C., Metrikin, M., . . . Luce, J. (2010). Pre-counseling education for low literacy women at risk of Hereditary Breast and Ovarian Cancer (HBOC): patient experiences using the Cancer Risk Education Intervention Tool (CREdit). *J Genet Couns*, 19(5), 447-462. doi:10.1007/s10897-010-9303-3
- Julian-Reynier, C., Eisinger, F., Chabal, F., Lasset, C., Nogues, C., Stoppa-Lyonnet, D., . . . Sobol, H. (2000). Disclosure to the family of breast/ovarian cancer genetic test results: patient's willingness and associated factors. *Am J Med Genet*, 94(1), 13-18.
- Kadouri, L., Hubert, A., Rotenberg, Y., Hamburger, T., Sagi, M., Nechushtan, C., . . . Peretz, T. (2007). Cancer risks in carriers of the BRCA1/2 Ashkenazi founder mutations. *J Med Genet*, 44(7), 467-471. doi:10.1136/jmg.2006.048173
- Kegelaers, D., Merckx, W., Odeurs, P., van den Ende, J., & Blaumeiser, B. (2014). Disclosure pattern and follow-up after the molecular diagnosis of BRCA/CHEK2 mutations. *J Genet Couns*, 23(2), 254-261. doi:10.1007/s10897-013-9656-5
- Kuchenbaecker, K. B., Hopper, J. L., Barnes, D. R., Phillips, K.-A., Mooij, T. M., Roos-Blom, M.-J., . . . Andrieu, N. (2017). Risks of breast, ovarian, and contralateral breast cancer for BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. *Jama*, 317(23), 2402-2416.
- Kuhl, C. K., Schrading, S., Leutner, C. C., Morakkabati-Spitz, N., Wardelmann, E., Fimmers, R., . . . Schild, H. H. (2005). Mammography, breast ultrasound, and magnetic resonance imaging for surveillance of women at high familial risk for breast cancer. *J Clin Oncol*, 23(33), 8469-8476. doi:10.1200/jco.2004.00.4960
- Lee, J. (2018). A Meta-analysis of the Association Between Physical Activity and Breast Cancer Mortality. *Cancer Nurs*. doi:10.1097/ncc.0000000000000580
- Leenen, C. H., Heijer, M., van der Meer, C., Kuipers, E. J., van Leerdam, M. E., & Wagner, A. (2016). Genetic testing for Lynch syndrome: family communication and motivation. *Fam Cancer*, 15(1), 63-73. doi:10.1007/s10689-015-9842-8
- Leitlinienprogramm Onkologie. (2012). Interdisziplinäre S3-Leitlinie für die Diagnostik, Therapie und Nachsorge des Mammakarzinoms. Retrieved from <http://www.leitlinienprogramm-onkologie.de/leitlinien/mammakarzinom/>
- Leitlinienprogramm Onkologie. (2020a). S3-Leitlinie Diagnostik, Therapie und Nachsorge maligner Ovarialtumoren, Langversion 4.0, März 2020, AWMF-Registernummer: 032/035OL. Retrieved from <https://www.leitlinienprogramm-onkologie.de/leitlinien/ovarialkarzinom/>
- Leitlinienprogramm Onkologie. (2020b). S3-Leitlinie Früherkennung, Diagnose, Therapie und Nachsorge des Mammakarzinoms, AWMF Registernummer: 032-045OL. Retrieved from <http://www.leitlinienprogramm-onkologie.de/leitlinien/mammakarzinom/> (abgerufen am 17.04.2020)

- Li, D. P., Du, C., Zhang, Z. M., Li, G. X., Yu, Z. F., Wang, X., . . . Zhao, Y. S. (2014). Breastfeeding and ovarian cancer risk: a systematic review and meta-analysis of 40 epidemiological studies. *Asian Pac J Cancer Prev*, *15*(12), 4829-4837.
- Li, X., You, R., Wang, X., Liu, C., Xu, Z., Zhou, J., . . . Zou, Q. (2016). Effectiveness of prophylactic surgeries in BRCA1 or BRCA2 mutation carriers: a meta-analysis and systematic review. *Clinical Cancer Research*, *22*(15), 3971-3981.
- Liede, A., Karlan, B. Y., & Narod, S. A. (2004). Cancer risks for male carriers of germline mutations in BRCA1 or BRCA2: a review of the literature. *J Clin Oncol*, *22*(4), 735-742. doi:10.1200/jco.2004.05.055
- Liede, A., Metcalfe, K., Hanna, D., Hoodfar, E., Snyder, C., Durham, C., . . . Narod, S. A. (2000). Evaluation of the needs of male carriers of mutations in BRCA1 or BRCA2 who have undergone genetic counseling. *Am J Hum Genet*, *67*(6), 1494-1504. doi:10.1086/316907
- Liu, Y., Nguyen, N., & Colditz, G. A. (2015). Links between alcohol consumption and breast cancer: a look at the evidence. *Womens Health (Lond)*, *11*(1), 65-77. doi:10.2217/whe.14.62
- Lombardi, L., Bramanti, S. M., Babore, A., Stuppia, L., Trumello, C., Antonucci, I., & Cavallo, A. (2019). Psychological aspects, risk and protective factors related to BRCA genetic testing: a review of the literature. *Support Care Cancer*, *27*(10), 3647-3656. doi:10.1007/s00520-019-04918-7
- MacMahon, B., Cole, P., Lin, T. M., Lowe, C. R., Mirra, A. P., Ravnihar, B., . . . Yuasa, S. (1970). Age at first birth and breast cancer risk. *Bull World Health Organ*, *43*(2), 209-221.
- Mansueto, G., Mistretta, V., Angeletti, F., Trento, L. K., Angelozzi, D., Bracaglia, M., . . . Di Muccio, L. (2006). [Progesterone and breast cancer]. *Recenti Prog Med*, *97*(7-8), 376-380.
- Marant-Micallef, C., Shield, K. D., Vignat, J., Clero, E., Kesminiene, A., Hill, C., . . . Soerjomataram, I. (2018). The risk of cancer attributable to diagnostic medical radiation: Estimation for France in 2015. *Int J Cancer*. doi:10.1002/ijc.32048
- McAllister, M. F., Evans, D. G., Ormiston, W., & Daly, P. (1998). Men in breast cancer families: a preliminary qualitative study of awareness and experience. *J Med Genet*, *35*(9), 739-744. doi:10.1136/jmg.35.9.739
- McGivern, B., Everett, J., Yager, G. G., Baumiller, R. C., Hafertepen, A., & Saal, H. M. (2004). Family communication about positive BRCA1 and BRCA2 genetic test results. *Genet Med*, *6*(6), 503-509. doi:10.1097/01.gim.0000144014.91237.a1
- Meindl, A., Ditsch, N., Kast, K., Rhiem, K., & Schmutzler, R. K. (2011). Familiäres Mamma- und Ovarialkarzinom. *Dtsch Arztebl International*, *108*(19), 323-330. doi:10.3238/arztebl.2011.0323
- Mesters, I., Ausems, M., Eichhorn, S., & Vasen, H. (2005). Informing one's family about genetic testing for hereditary non-polyposis colorectal cancer (HNPCC): a retrospective exploratory study. *Fam Cancer*, *4*(2), 163-167. doi:10.1007/s10689-004-7992-1
- Miller, M. D., Marty, M. A., Broadwin, R., Johnson, K. C., Salmon, A. G., Winder, B., & Steinmaus, C. (2007). The association between exposure to environmental tobacco smoke and breast cancer: a review by the California Environmental Protection Agency. *Prev Med*, *44*(2), 93-106. doi:10.1016/j.ympmed.2006.08.015
- Newcomb, P. A., Trentham-Dietz, A., Hampton, J. M., Egan, K. M., Titus-Ernstoff, L., Warren Andersen, S., . . . Willett, W. C. (2011). Late age at first full term birth is strongly associated with lobular breast cancer. *Cancer*, *117*(9), 1946-1956. doi:10.1002/cncr.25728
- Nichols, H. B., Schoemaker, M. J., Cai, J., Xu, J., Wright, L. B., Brook, M. N., . . . Sandler, D. P. (2018). Breast Cancer Risk After Recent Childbirth: A Pooled Analysis of 15 Prospective Studies. *Ann Intern Med*. doi:10.7326/m18-1323

- Okobia, M. N., & Bunker, C. H. (2005). Epidemiological risk factors for breast cancer--a review. *Niger J Clin Pract*, *8*(1), 35-42.
- Orgeas, C. C., Hall, P., Rosenberg, L. U., & Czene, K. (2008). The influence of menstrual risk factors on tumor characteristics and survival in postmenopausal breast cancer. *Breast Cancer Res*, *10*(6), R107. doi:10.1186/bcr2212
- Patenaude, A. F., Dorval, M., DiGianni, L. S., Schneider, K. A., Chittenden, A., & Garber, J. E. (2006). Sharing BRCA1/2 test results with first-degree relatives: factors predicting who women tell. *J Clin Oncol*, *24*(4), 700-706. doi:10.1200/jco.2005.01.7541
- Paul, A., & Paul, S. (2014). The breast cancer susceptibility genes (BRCA) in breast and ovarian cancers. *Front Biosci (Landmark Ed)*, *19*, 605-618.
- Rauscher, E. A., & Dean, M. (2018). "I've just never gotten around to doing it": Men's approaches to managing BRCA-related cancer risks. *Patient Educ Couns*, *101*(2), 340-345. doi:10.1016/j.pec.2017.07.015
- Rebbeck, T. R., Kauff, N. D., & Domchek, S. M. (2009). Meta-analysis of risk reduction estimates associated with risk-reducing salpingo-oophorectomy in BRCA1 or BRCA2 mutation carriers. *J Natl Cancer Inst*, *101*(2), 80-87.
- Reynolds, P. (2013). Smoking and breast cancer. *J Mammary Gland Biol Neoplasia*, *18*(1), 15-23. doi:10.1007/s10911-012-9269-x
- Rhiem, K., & Schmutzler, R. (2010). Das familiäre Mammakarzinom. *Der Gynäkologe*, *43*(1), 79-86.
- Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zu genetischen Untersuchungen bei nicht-einwilligungs-fähigen Personen nach 14 in Verbindung mit 23 Abs. 2 Nr. 1c GenDG. In der Fassung vom 26.07.2011, veröffentlicht und in Kraft getreten am 27.07.2011. (2011). *Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz*, *54*(11), 1257-1261. doi:10.1007/s00103-011-1354-6
- Robert Koch-Institut (Hrsg.), u. d. G. d. e. K. i. D. e. V. H. (2015). *Krebs in Deutschland 2011/2012* (978-3-89606-228-4). Retrieved from Berlin:
- Salehi, F., Dunfield, L., Phillips, K. P., Krewski, D., & Vanderhyden, B. C. (2008). Risk factors for ovarian cancer: an overview with emphasis on hormonal factors. *J Toxicol Environ Health B Crit Rev*, *11*(3-4), 301-321. doi:10.1080/10937400701876095
- Scholl, A. (2009). *Die Befragung*. Konstanz: UVK Verl.-Ges.
- Scholl, E., Grimm, T., Krockenberger, M., & Kunstmann, E. (2015). Funktioniert die Informationsweitergabe in Familien mit erblichem Brust- und Eierstockkrebs? *medizinische genetik*, *02/2015*.
- Scully, R. (2000). Role of BRCA gene dysfunction in breast and ovarian cancer predisposition. *Breast Cancer Research*, *2*(5), 324.
- Segal, J., Esplen, M. J., Toner, B., Baedorf, S., Narod, S., & Butler, K. (2004). An investigation of the disclosure process and support needs of BRCA1 and BRCA2 carriers. *Am J Med Genet A*, *125a*(3), 267-272. doi:10.1002/ajmg.a.20485
- Singletary, S. E. (2003). Rating the risk factors for breast cancer. *Ann Surg*, *237*(4), 474-482. doi:10.1097/01.sla.0000059969.64262.87
- Statistisches Bundesamt (Hrsg.). (2015). *Bildungsstand der Bevölkerung* Wiesbaden Retrieved from https://www.destatis.de/DE/Publikationen/Thematisch/BildungForschungKultur/Bildungsstand/BildungsstandBevoelkerung5210002157004.pdf;jsessionid=B6876EBD98AD2FDACF7641372B8DC826.cae1?_blob=publicationFile
- Stiftung Deutsche Krebshilfe (Hrsg.). (2018). Familiärer Brust- und Eierstockkrebs, Antworten. Hilfen. Perspektiven. In. Bonn.

- Tai, Y. C., Domchek, S., Parmigiani, G., & Chen, S. (2007). Breast cancer risk among male BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. *J Natl Cancer Inst*, *99*(23), 1811-1814. doi:10.1093/jnci/djm203
- Thompson, D., & Easton, D. (2001). Variation in cancer risks, by mutation position, in BRCA2 mutation carriers. *Am J Hum Genet*, *68*(2), 410-419. doi:10.1086/318181
- Thompson, D., & Easton, D. F. (2002). Cancer incidence in BRCA1 mutation carriers. *J Natl Cancer Inst*, *94*(18), 1358-1365.
- Walsh, T., Casadei, S., Lee, M. K., Pennil, C. C., Nord, A. S., Thornton, A. M., . . . Wickramanayake, A. (2011). Mutations in 12 genes for inherited ovarian, fallopian tube, and peritoneal carcinoma identified by massively parallel sequencing. *Proceedings of the National Academy of Sciences*, *108*(44), 18032-18037.
- Wang, A. T., Vachon, C. M., Brandt, K. R., & Ghosh, K. (2014). Breast density and breast cancer risk: a practical review. *Mayo Clin Proc*, *89*(4), 548-557. doi:10.1016/j.mayocp.2013.12.014
- Webb, P. M. (2013). Obesity and gynecologic cancer etiology and survival. *Am Soc Clin Oncol Educ Book*. doi:10.1200/EdBook_AM.2013.33.e222
- Weedon-Fekjaer, H., Lindqvist, B. H., Vatten, L. J., Aalen, O. O., & Tretli, S. (2008). Breast cancer tumor growth estimated through mammography screening data. *Breast Cancer Res*, *10*(3), R41. doi:10.1186/bcr2092
- Wegner, R.-D., Trimborn, M., Stumm, M., & Wieacker, P. (2016). *Humangenetische Grundlagen für Gynäkologen, Fachgebundene genetische Beratung im Überblick*.
- Wieacker, P. (2013). Genetische Aspekte des Brustkrebses. *Mamma Mia Spezial: Komme ich aus einer Krebsfamilie?*, 13-15. Retrieved from <https://www.mh-hannover.de/fileadmin/institute/humangenetik/Beratung/Mammamia.pdf>
- Witzel, I., & Speiser, D. (2018). Früherkennung von Karzinomen. *Der Gynäkologe*, *51*(5), 391-396.

Appendix

I. Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1 – Geschlechterverteilung der StudienteilnehmerInnen. 85% (68 Personen) der 80 Personen, die den Fragebogen ausgefüllt zurücksendeten, waren weiblich, 15% (12 Personen) männlich.....	22
Abbildung 2 - Altersverteilung der StudienteilnehmerInnen in absoluten Zahlen (Gesamtzahl der Antworten:80).....	23
Abbildung 3 - Bildungsstand. Die Grafik zeigt die Anzahl der Befragten, die den jeweiligen Abschluss als ihren bislang höchsten erreichten Bildungsabschluss angaben. Die Frage wurde von allen 80 Teilnehmenden beantwortet.	24
Abbildung 4 - Zeitpunkt der genetischen Beratung. Die Grafik zeigt die Anzahl der Befragten, die (laut eigenen Angaben) im jeweiligen Jahr bei der genetischen Beratung waren. Drei Personen machten keine Angaben.	24
Abbildung 5 - Gesundheitszustand zum Zeitpunkt der genetischen Beratung. Die Grafik zeigt die Angaben der StudienteilnehmerInnen, untergliedert nach Geschlecht. Die Angaben einer Person waren aufgrund widersprüchlicher Aussagen nicht auswertbar. Insgesamt 79 auswertbare Antworten.	25
Abbildung 6 - Informationsverhalten zuvor erkrankter Familienmitglieder. Sieben Fragebögen wurden aufgrund fehlender oder widersprüchlicher Angaben nicht in die Auswertung dieser Frage einbezogen werden. Insgesamt 73 auswertbare Antworten.	27
Abbildung 7 - Informationsverhalten der Familienmitglieder, bei denen vor dem Gentest der Befragten eine BRCA-Mutation diagnostiziert wurde. Die Grafik zeigt die Anzahl der Personen, die die jeweilige Option auswählten. Zwei Personen machten keine Angaben. Insgesamt 78 auswertbare Antworten.	28
Abbildung 8 – Brust- oder Eierstockerkrankungen von Familienmitgliedern seit der genetischen Beratung der Befragten. Eine Person machte keine Angaben. Insgesamt 79 auswertbare Antworten.	29
Abbildung 9 - Form der Mitteilung der Ergebnisse des Gentests durch die genetische Beratung. Die Grafik zeigt die Anzahl der Nennungen. Mehrfachnennungen waren möglich, „persönlich und schriftlich" entspricht der	

gleichzeitigen Auswahl der Einzeloptionen „persönlich“ und „schriftlich“. Zwei Personen machten keine Angaben. Insgesamt 78 auswertbare Antworten.	30
Abbildung 10 - Wunsch nach mehr Beratung oder Information durch die genetische Beratung. Mehrfachnennungen waren möglich, Wünsche nach mehr Information wurden von insgesamt elf Personen angekreuzt. Vier Bögen waren aufgrund widersprüchlicher Angaben nicht auswertbar.	31
Abbildung 11 - Anzahl der nicht als Risikoperson bekannten engen Verwandten. Die Grafik zeigt, wie viele Befragten angaben, die jeweiligen Familienmitglieder seien nicht als Risikopersonen genannt worden.	33
Abbildung 12 - Anzahl der nicht als Risikoperson bekannten Verwandten zweiten/dritten Grades. Die Grafik zeigt, wie viele Befragten angaben, die jeweiligen Familienmitglieder seien nicht als Risikopersonen genannt worden.	34
Abbildung 13 -Gründe, warum Familienmitglieder nicht über deren Risiko informiert wurden. Die Tabelle zeigt, wie oft die jeweiligen Gründe jeweils angegeben wurden.	36
Abbildung 14 - Anteil der Befragten, die nicht alle als Risikoperson bekannten Familienmitglieder informierten. Die Grafik zeigt, wie groß der jeweilige Anteil unter der prädiktiv getesteten bzw. den zum Zeitpunkt des Gentests bereits erkrankten Personen war, die mindestens ein Familienmitglied nicht informierten. n(nicht erkrankt) =30, n(erkrankt)=47. Ein Fragebogen konnte aufgrund widersprüchlicher Aussagen zum Gesundheitszustand nicht ausgewertet werden.	38
Abbildung 15 - Wunsch nach (mehr) Hilfe bei der Information der Risikopersonen. Die Grafik zeigt die Anzahl der Nennungen. Neun Bögen waren wegen widersprüchlicher oder fehlender Angaben nicht auswertbar.	39
Abbildung 16 - Form der gewünschten Unterstützung bei der Informationsweitergabe an die Familie. Die Grafik zeigt die Anzahl der Nennungen. Mehrfachnennungen waren möglich, die 14 Nennungen stammen von 10 Personen.	40
Abbildung 17 - Änderung des Informationsverhaltens durch Neuerkrankung an bzw. Todesfällen durch Brust- oder Eierstockkrebs in der Familie. Die Grafik	

zeigt die Anzahl der Nennungen. Sechs Fragebögen waren wegen fehlender
oder widersprüchlicher Angaben nicht auswertbar..... 42

II. Abkürzungsverzeichnis

<i>BRCA1/2</i>	Breast Cancer 1/2 (Anmerkung: früherer Name; der aktuelle von der HGNC vorgegebene Name ist BRCA1 DNA repair associated)
<i>ATM</i>	Ataxia teleangiectasia mutated
<i>BRIP1</i>	<i>BRCA1</i> interacting protein C-terminal helicase 1
<i>CDH1</i>	cadherin 1
<i>CHEK2</i>	Checkpoint Kinase 2
<i>EPCAM</i>	epithelial cell adhesion molecule
<i>MLH1</i>	mutL homolog 1
<i>MSH2/6</i>	mutS homolog 2/6
<i>PALB2</i>	partner and localizer of <i>BRCA2</i>
<i>PTEN</i>	phosphatase and tensin homolog
<i>STK11</i>	serine/threonine kinase 11
<i>TP53</i>	tumor protein p53
<i>BARD1</i>	<i>BRCA1</i> associated RING domain 1
<i>NBN</i>	nibrin
<i>FANCM</i>	FA complementation group M
<i>XRCC2</i>	X-ray repair cross complementing 2
<i>RECQL</i>	RecQ like helicase

Die offiziellen Namen der genannten Gene wurden der Online-Datenbank des HUGO Gene Nomenclature Committee entnommen (Braschi et al., 2019).

III. Danksagung

An erster Stelle möchte ich Frau Priv.-Doz. E. Kunstmann für die engagierte, freundliche und zuverlässige Betreuung bei der Erstellung dieser Arbeit danken.

Des Weiteren gilt mein Dank natürlich allen Teilnehmerinnen und Teilnehmern der Umfrage. Auch den Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern des Brustkrebszentrums möchte ich meinen Dank aussprechen für die Einblicke, die sie mir in Ihre Arbeit ermöglicht haben und für die Beantwortung der Fragen, die ich zu den Abläufen im Brustkrebszentrum hatte, ebenso Herrn Priv.-Doz. M. Krockenberger, der von gynäkologischer Seite für Fragen sowie die Mitarbeit an der Publikation bereitstand und der statistischen Beratungsstelle der Universität Würzburg.

IV. Lebenslauf

Name:

Eva Elena Scholl

Ausbildung:

2013 - 2020 Bearbeitung der vorliegenden Dissertationsschrift am Institut für Humangenetik der Universität Würzburg

Seit 2016 Assistenzärztin im Zentrum für psychische Gesundheit der Universitätsklinik Würzburg

2015: Veröffentlichung des Papers „Funktioniert die Informationsweitergabe in Familien mit erblichem Brust- und Eierstockkrebs?“ in der Fachzeitschrift „medizinische Genetik“ (Scholl, Grimm, Krockenberger & Kunstmann, 2015)

2009 - 2016 Studium der Humanmedizin in Düsseldorf und Würzburg

2009 Abitur

Eva Scholl

V. Eigene Veröffentlichung

„Funktioniert die Informationsweitergabe in Familien mit erblichem Brust- und Eierstockkrebs?“ in der Fachzeitschrift „medizinische Genetik“ (E. Scholl et al., 2015)

VI. Verwendeter Fragebogen

Fragebogen zur Informationsweitergabe bei familiärem Brust- und Eierstockkrebs

1) Angaben zu Ihrer Person

- a) Geschlecht: weiblich männlich
- b) Alter: _____
- c) Höchster bisher erreichter Bildungsabschluss:
- kein Abschluss
 - Hauptschulabschluss/qualifizierter Hauptschulabschluss
 - Mittlere Reife
 - Abitur/Fachabitur
 - abgeschlossene Berufsausbildung
 - FH-/Universitätsabschluss
- d) In welchem Jahr waren Sie bei der genetischen Beratung?
- _____
- e) Waren Sie zum Zeitpunkt, als Sie die genetische Beratungsstelle aufsuchten,
- erkrankt an Brustkrebs
 - erkrankt an Eierstockkrebs
 - erkrankt an Brust- und Eierstockkrebs
 - Weder an Brust- noch an Eierstockkrebs erkrankt, aber ein (mehrere) Familienmitglied(er) war(en) davon betroffen und Sie wollten testen lassen, ob Sie eine genetische Mutation mit erhöhtem Risiko für diese Krankheiten tragen.
- f) Falls Sie zum Zeitpunkt der Beratung nicht an Brust- oder Eierstockkrebs erkrankt waren: Sind Sie seitdem erkrankt?
- Ja
 - Nein
 - Trifft auf mich nicht zu, da ich zum Zeitpunkt der Beratung schon erkrankt war.

- g) Waren Sie die erste Person aus Ihrer Familie, bei der Brust- und/oder Eierstockkrebs diagnostiziert wurde?
- Ja
 - Nein, von der Erkrankung meines Verwandten erfuhr ich aber erst, nachdem ich selbst die Diagnose erhalten hatte
 - Nein, und die Person, bei der die Krankheit früher festgestellt wurde, informierte mich darüber, dass mein Erkrankungsrisiko auch erhöht sein könnte
 - Trifft auch mich nicht zu, da ich nicht erkrankt bin, sondern nur die genetische Veränderung, die mit einem erhöhten Risiko für diese Erkrankungen einhergeht, trage.
- h) Waren Sie die erste Person in Ihrer Familie, bei der eine genetische Veränderung, die mit einem erhöhten Risiko für Brust- und Eierstockkrebs einhergeht, diagnostiziert wurde?
- Ja
 - Nein, von der Genmutation meines Verwandten erfuhr ich aber erst, nachdem ich selbst die Diagnose erhalten hatte
 - Nein, und die Person, bei der die Genmutation früher festgestellt wurde, informierte mich darüber, dass mein Erkrankungsrisiko auch erhöht sein könnte
- i) Sind seit Ihrem Besuch bei der genetischen Beratung weitere Familienmitglieder (Sie selbst ausgenommen) an Brust- oder Eierstockkrebs erkrankt?
- Ja
 - Nein
- j) Ist seit Ihrer genetischen Beratung ein Familienmitglied an Brust- oder Eierstockkrebs gestorben?
- Ja
 - Nein

2) Angaben zu den Informationen, die Sie in der genetischen Beratung erhielten

- a) Wie wurden Sie in der genetischen Beratung über Ihr Risiko/Ihre Krankheit informiert? (Mehrfachnennungen möglich)
- Persönlich durch den genetischen Berater/die genetische Beraterin
 - Schriftlich
 - Ich wurde gar nicht informiert

b) Wurden Sie darauf hingewiesen, dass auch Ihre Verwandten von Brust- oder Eierstockkrebs betroffen sein könnten (bzw. die Anlage, die das Risiko für diese Krankheiten erhöht, geerbt haben könnten)?

Ja

Nein

→ **damit ist der Fragebogen hier für Sie beendet. Bitte schicken Sie den Bogen trotzdem zurück! Vielen Dank für Ihre Teilnahme.**

Weiß ich nicht mehr

→ **damit ist der Fragebogen hier für Sie beendet. Bitte schicken Sie den Bogen trotzdem zurück! Vielen Dank für Ihre Teilnahme.**

c) Hätten Sie sich in irgendeinem Punkt mehr Unterstützung/Information durch ihre genetische Beratungsstelle gewünscht?

Nein, ich war vollkommen zufrieden

Ja: (Mehrfachnennungen möglich)

Ich hätte mir mehr Einfühlungsvermögen der/des Beratenden gewünscht

Der/die Beratende hätte sich mehr Zeit für mich nehmen sollen

Ich wurde nicht ausreichend informiert

Die Informationen/Ratschläge waren unverständlich

Mir wurde zwar einiges zu der Genveränderung/ Krankheit erzählt, ich konnte in der Situation aber nicht so viel aufnehmen

Ich hätte mir (mehr) schriftliche Informationen gewünscht, um zuhause nachlesen zu können

Der/die Beratende ist nicht ausreichend auf meine Fragen eingegangen

Sonstiges: _____

3) Angaben zu einzelnen Familienmitgliedern (Falls sie Frage 2b mit „Ja“ beantwortet haben)

a) Wurde Ihnen in der genetischen Beratung empfohlen, die genannten Verwandten über ihr erhöhtes Risiko für Brust-/Eierstockkrebs zu informieren oder ihnen nahezu legen, auch die genetische Beratung aufzusuchen?

Ja

Nein

Weiß ich nicht mehr

b) Welche der folgenden Personen wurden Ihnen als Risikopersonen genannt?

Eine Risikoperson ist in diesem Fall jemand mit erhöhtem Risiko, die Anlage für Brust- oder Eierstockkrebs geerbt zu haben.

Mutter		<input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> War bereits verstorben
Vater		<input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> War bereits verstorben
Tochter/Töchter, die zu dem Zeitpunkt <u>unter</u> 18 Jahre alt war(en)	<input type="checkbox"/> Ich habe keine Töchter, die damals unter 18 Jahre alt waren	<input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja	Anzahl: _____
Tochter/Töchter, die zu dem Zeitpunkt <u>über</u> 18 Jahre alt war(en)	<input type="checkbox"/> Ich habe keine Töchter, die damals über 18 Jahre alt waren	<input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja	Anzahl: _____
Sohn/Söhne, die zu dem Zeitpunkt <u>unter</u> 18 Jahre alt war(en)	<input type="checkbox"/> Ich habe keine Söhne, die damals unter 18 Jahre alt waren	<input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja	Anzahl: _____
Sohn/Söhne, die zu dem Zeitpunkt <u>über</u> 18 Jahre alt war(en)	<input type="checkbox"/> Ich habe keine Söhne, die damals über 18 Jahre alt waren	<input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja	Anzahl: _____
Schwester(n)	<input type="checkbox"/> Ich habe keine (damals noch lebenden) Schwestern	<input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja	Anzahl: _____
Bruder/Brüder	<input type="checkbox"/> Ich habe keinen (damals noch lebenden) Bruder	<input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja	Anzahl: _____
Halbschwester(n)	<input type="checkbox"/> Ich habe keine (damals noch lebenden) Halbschwestern	<input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nur ein Teil meiner Halbschwestern wurde als Risikoperson genannt. Anzahl der Halbschwestern insgesamt: _____ Anzahl der als Risikoperson genannten Halbschwestern: _____

Halbbruder/Halbbrüder	Ich habe keine (damals noch lebenden) Halbbrüder	<input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nur ein Teil meiner Halbbrüder wurde als Risikoperson genannt. Anzahl der Halbbrüder insgesamt: _____ Anzahl der als Risikoperson genannten Halbbrüder: _____
Tante(n)	Ich habe keine (damals noch lebenden) Tanten	<input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nur ein Teil meiner Tanten wurde als Risikoperson genannt. Anzahl der Tanten insgesamt: _____ Anzahl der als Risikoperson genannten Tanten: _____
Onkel	Ich habe keine (damals noch lebenden) Onkel	<input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nur ein Teil meiner Onkel wurde als Risikoperson genannt. Anzahl der Onkel insgesamt: _____ Anzahl der als Risikoperson genannten Onkel: _____
Sonstige: _____ _____		<input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja	
		<input type="checkbox"/> Nein	<input type="checkbox"/> Ja	

b) Welche der im folgenden genannten Personen haben Sie, sofern Ihnen diese als Risikopersonen genannt wurden, über deren Risiko informiert?

Eine Risikoperson ist in diesem Fall jemand mit erhöhtem Risiko, die Anlage für Brust- oder Eierstockkrebs geerbt zu haben.

Mutter	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein, denn (Mehrfachnennungen möglich): <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> War bereits verstorben <input type="checkbox"/> Wurde nicht als Risikoperson genannt <input type="checkbox"/> Ich kam mit der Situation selbst nicht gut genug zurecht, um darüber reden zu können <input type="checkbox"/> Wir haben keinen Kontakt miteinander <input type="checkbox"/> Ich habe kein gutes Verhältnis zu meiner Mutter <input type="checkbox"/> Ich fühlte mich selbst nicht gut genug informiert, um sie ausreichend über die Krankheit und ihr Risiko aufklären zu können <input type="checkbox"/> Ich wollte ihr diese Nachricht nicht zumuten <input type="checkbox"/> Ich habe es noch vor, aber eine passende Gelegenheit hat sich noch nicht ergeben <input type="checkbox"/> Ich gebe ihr die Schuld, da sie die „Risikogene“ an mich vererbt hat <input type="checkbox"/> Sie ist so alt, dass die Krankheit bei ihr zu ihren Lebzeiten wohl sowieso nicht mehr ausbrechen wird <input type="checkbox"/> Ein anderes Familienmitglied bekam schon vor mir die Erkrankung/ Mutation diagnostiziert und ich ging davon aus, dass dieses sie schon informiert hat Sonstiges: _____	
--------	-----------------------------	---	--

Vater	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein, denn (Mehrfachnennungen möglich): <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> War bereits verstorben <input type="checkbox"/> Wurde nicht als Risikoperson genannt <input type="checkbox"/> Ich kam mit der Situation selbst nicht gut genug zurecht, um darüber reden zu können <input type="checkbox"/> Wir haben keinen Kontakt miteinander <input type="checkbox"/> Ich habe kein gutes Verhältnis zu meinem Vater <input type="checkbox"/> Ich fühlte mich selbst nicht gut genug informiert, um ihn ausreichend über die Krankheit und sein Risiko aufklären zu können <input type="checkbox"/> Ich wollte ihm diese Nachricht nicht zumuten <input type="checkbox"/> Ich habe es noch vor, aber eine passende Gelegenheit hat sich noch nicht ergeben <input type="checkbox"/> Ich gebe ihm die Schuld, da er die „Risikogene“ an mich vererbt hat <input type="checkbox"/> Er ist so alt, dass die Krankheit bei ihm zu seinen Lebzeiten wohl sowieso nicht mehr ausbrechen wird <input type="checkbox"/> Ein anderes Familienmitglied bekam schon vor mir die Erkrankung/ Mutation diagnostiziert und ich ging davon aus, dass dieses ihn schon informiert hat <input type="checkbox"/> Sonstiges: _____ 	
-------	-----------------------------	--	--

<p>Tochter/Töchter, die zu dem Zeitpunkt <u>unter</u> 18 Jahre alt war(en)</p>	<p><input type="checkbox"/> Ja</p>	<p><input type="checkbox"/> Nein, denn (Mehrfachnennungen möglich):</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Ich habe keine Töchter, die damals unter 18 Jahre alt waren <input type="checkbox"/> Wurde nicht als Risikoperson genannt <input type="checkbox"/> Ich kam mit der Situation selbst nicht gut genug zurecht, um darüber reden zu können <input type="checkbox"/> Wir haben keinen Kontakt miteinander <input type="checkbox"/> Ich habe kein gutes Verhältnis zu meiner Tochter/meinen Töchtern <input type="checkbox"/> Ich fühlte mich selbst nicht gut genug informiert, um sie ausreichend über die Krankheit und ihr Risiko aufklären zu können <input type="checkbox"/> Ich wollte ihr/ihnen diese Nachricht nicht zumuten <input type="checkbox"/> Ich habe es noch vor, aber eine passende Gelegenheit hat sich noch nicht ergeben <input type="checkbox"/> Ich fühle mich schuldig, da ich die „Risikogene“ an sie vererbt habe <input type="checkbox"/> Sie hätte(n) in ihrem Alter sowieso noch keine Früherkennung in Anspruch nehmen können, daher wollte ich bis zur Volljährigkeit warten <input type="checkbox"/> Ein anderes Familienmitglied bekam schon vor mir die Erkrankung/ Mutation diagnostiziert und ich ging davon aus, dass dieses sie schon informiert hat <input type="checkbox"/> Sonstiges: _____ 	<p><input type="checkbox"/> Ich habe nur einen Teil meiner minderjährigen Töchter informiert</p>
--	------------------------------------	---	--

<p>Tochter/Töchter, die zu dem Zeitpunkt <u>über</u> 18 Jahre alt war(en)</p>	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein, denn (Mehrfachnennungen möglich): <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Ich habe keine Töchter, die damals über 18 Jahre alt waren <input type="checkbox"/> Wurde nicht als Risikoperson genannt <input type="checkbox"/> Ich kam mit der Situation selbst nicht gut genug zurecht, um darüber reden zu können <input type="checkbox"/> Wir haben keinen Kontakt miteinander <input type="checkbox"/> Ich habe kein gutes Verhältnis zu meiner Tochter/meinen Töchtern <input type="checkbox"/> Ich fühlte mich selbst nicht gut genug informiert, um sie ausreichend über die Krankheit und ihr Risiko aufklären zu können <input type="checkbox"/> Ich wollte ihr (ihnen) diese Nachricht nicht zumuten <input type="checkbox"/> Ich habe es noch vor, aber eine passende Gelegenheit hat sich noch nicht ergeben <input type="checkbox"/> Ich fühle mich schuldig, da ich die „Risikogene“ an sie vererbt habe <input type="checkbox"/> Ein anderes Familienmitglied bekam schon vor mir die Erkrankung/ Mutation diagnostiziert und ich ging davon aus, dass dieses sie schon informiert hat <input type="checkbox"/> Sonstiges: _____ 	<input type="checkbox"/> Ich habe nur einen Teil meiner volljährigen Töchter informiert
---	-----------------------------	--	---

<p>Sohn/Söhne, die zu dem Zeitpunkt <u>unter</u> 18 Jahre alt war(en)</p>	<p><input type="checkbox"/> Ja</p>	<p><input type="checkbox"/> Nein, denn (Mehrfachnennungen möglich):</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Ich habe keine Söhne, die damals unter 18 Jahre alt waren <input type="checkbox"/> Wurde nicht als Risikoperson genannt <input type="checkbox"/> Ich kam mit der Situation selbst nicht gut genug zurecht, um darüber reden zu können <input type="checkbox"/> Wir haben keinen Kontakt miteinander <input type="checkbox"/> Ich habe kein gutes Verhältnis zu meinem Sohn/meinen Söhnen <input type="checkbox"/> Ich fühlte mich selbst nicht gut genug informiert, um ihn (sie) ausreichend über die Krankheit und sein (ihr) Risiko aufklären zu können <input type="checkbox"/> Ich wollte ihm/ihnen diese Nachricht nicht zumuten <input type="checkbox"/> Ich habe es noch vor, aber eine passende Gelegenheit hat sich noch nicht ergeben <input type="checkbox"/> Ich fühle mich schuldig, da ich die „Risikogene“ an ihn (sie) vererbt habe <input type="checkbox"/> Er hätte (sie hätten) in seinem (ihrem) Alter sowieso noch keine Früherkennung in Anspruch nehmen können, daher wollte ich bis zur Volljährigkeit warten <input type="checkbox"/> Ein anderes Familienmitglied bekam schon vor mir die Erkrankung/ Mutation diagnostiziert und ich ging davon aus, dass dieses ihn (sie) schon informiert hat <input type="checkbox"/> Sonstiges: _____ 	<p><input type="checkbox"/> Ich habe nur einen Teil meiner minderjährigen Söhne informiert</p>
---	------------------------------------	---	--

<p>Sohn/Söhne, die zu dem Zeitpunkt <u>über</u> 18 Jahre alt war(en)</p>	<p><input type="checkbox"/> Ja</p>	<p><input type="checkbox"/> Nein, denn (Mehrfachnennungen möglich):</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Ich habe keine Söhne, die damals über 18 Jahre alt waren <input type="checkbox"/> Wurde nicht als Risikoperson genannt <input type="checkbox"/> Ich kam mit der Situation selbst nicht gut genug zurecht, um darüber reden zu können <input type="checkbox"/> Wir haben keinen Kontakt miteinander <input type="checkbox"/> Ich habe kein gutes Verhältnis zu meinem Sohn/ meinen Söhnen <input type="checkbox"/> Ich fühlte mich selbst nicht gut genug informiert, um ihn (sie) ausreichend über die Krankheit und sein (ihr) Risiko aufklären zu können <input type="checkbox"/> Ich wollte ihm (ihnen) diese Nachricht nicht zumuten <input type="checkbox"/> Ich habe es noch vor, aber eine passende Gelegenheit hat sich noch nicht ergeben <input type="checkbox"/> Ich fühle mich schuldig, da ich die „Risikogene“ an ihn (sie) vererbt habe <input type="checkbox"/> Ein anderes Familienmitglied bekam schon vor mir die Erkrankung/ Mutation diagnostiziert und ich ging davon aus, dass dieses ihn (sie) schon informiert hat <input type="checkbox"/> Sonstiges: _____ 	<p><input type="checkbox"/> Ich habe nur einen Teil meiner volljährigen Söhne informiert</p>
--	------------------------------------	--	--

Schwester(n)	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein, denn (Mehrfachnennungen möglich): <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Ich habe keine (damals noch lebenden) Schwestern <input type="checkbox"/> Wurde nicht als Risikoperson genannt <input type="checkbox"/> Ich kam mit der Situation selbst nicht gut genug zurecht, um darüber reden zu können <input type="checkbox"/> Wir haben keinen Kontakt miteinander <input type="checkbox"/> Ich habe kein gutes Verhältnis zu meiner Schwester/meinen Schwestern <input type="checkbox"/> Ich fühlte mich selbst nicht gut genug informiert, um sie ausreichend über die Krankheit und ihr Risiko aufklären zu können <input type="checkbox"/> Ich wollte ihr/ihnen diese Nachricht nicht zumuten <input type="checkbox"/> Ich habe es noch vor, aber eine passende Gelegenheit hat sich noch nicht ergeben <input type="checkbox"/> Sie war(en) noch minderjährig und ich wollte sie erst bei Erreichen der Volljährigkeit informieren <input type="checkbox"/> Sie ist/sind so alt, dass die Krankheit bei ihr/ihnen zu ihren Lebzeiten wohl sowieso nicht mehr ausbrechen wird (Alter: _____) <input type="checkbox"/> Ein anderes Familienmitglied bekam schon vor mir die Erkrankung/ Mutation diagnostiziert und ich ging davon aus, dass dieses sie schon informiert hat <input type="checkbox"/> Sonstiges: _____ 	<input type="checkbox"/> Ich habe nur einen Teil meiner Schwestern informiert
--------------	-----------------------------	--	---

Bruder/Brüder	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein, denn (Mehrfachnennungen möglich): <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Ich habe keine (damals noch lebenden) Brüder <input type="checkbox"/> Wurde nicht als Risikoperson genannt <input type="checkbox"/> Ich kam mit der Situation selbst nicht gut genug zurecht, um darüber reden zu können <input type="checkbox"/> Wir haben keinen Kontakt miteinander <input type="checkbox"/> Ich habe kein gutes Verhältnis zu meinem Bruder/meinen Brüdern <input type="checkbox"/> Ich fühlte mich selbst nicht gut genug informiert, um ihn (sie) ausreichend über die Krankheit und sein (ihr) Risiko aufklären zu können <input type="checkbox"/> Ich wollte ihm (ihnen) diese Nachricht nicht zumuten <input type="checkbox"/> Ich habe es noch vor, aber eine passende Gelegenheit hat sich noch nicht ergeben <input type="checkbox"/> Er war (sie waren) noch minderjährig und ich wollte ihn (sie) erst bei Erreichen der Volljährigkeit informieren <input type="checkbox"/> Er ist (sie sind) so alt, dass die Krankheit bei ihm (ihnen) zu ihren Lebzeiten wohl sowieso nicht mehr ausbrechen wird (Alter: _____) <input type="checkbox"/> Ein anderes Familienmitglied bekam schon vor mir die Erkrankung/ Mutation diagnostiziert und ich ging davon aus, dass dieses ihn (sie) schon informiert hat <input type="checkbox"/> Sonstiges: _____ 	<input type="checkbox"/> Ich habe nur einen Teil meiner Brüder informiert
---------------	-----------------------------	---	---

Halbschwester(n)	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein, denn (Mehrfachnennungen möglich): <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Ich habe keine (damals noch lebenden) Halbschwestern <input type="checkbox"/> Wurde nicht als Risikoperson genannt <input type="checkbox"/> Ich kam mit der Situation selbst nicht gut genug zurecht, um darüber reden zu können <input type="checkbox"/> Wir haben keinen Kontakt miteinander <input type="checkbox"/> Ich habe kein gutes Verhältnis zu meiner Halbschwester/meinen Halbschwestern <input type="checkbox"/> Ich fühlte mich selbst nicht gut genug informiert, um sie ausreichend über die Krankheit und ihr Risiko aufklären zu können <input type="checkbox"/> Ich wollte ihr/ihnen diese Nachricht nicht zumuten <input type="checkbox"/> Ich habe es noch vor, aber eine passende Gelegenheit hat sich noch nicht ergeben <input type="checkbox"/> Sie war(en) noch minderjährig und ich wollte sie erst bei Erreichen der Volljährigkeit informieren <input type="checkbox"/> Sie ist/sind so alt, dass die Krankheit bei ihr/ihnen zu ihren Lebzeiten wohl sowieso nicht mehr ausbrechen wird (Alter: _____) <input type="checkbox"/> Ein anderes Familienmitglied bekam schon vor mir die Erkrankung/ Mutation diagnostiziert und ich ging davon aus, dass dieses sie schon informiert hat <input type="checkbox"/> Sonstiges: _____ 	<input type="checkbox"/> Ich habe nur einen Teil meiner Halbschwestern informiert
------------------	-----------------------------	--	---

<p>Halbbruder (Halbbrüder)</p>	<p><input type="checkbox"/> Ja</p>	<p><input type="checkbox"/> Nein, denn (Mehrfachnennungen möglich):</p> <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Ich habe keine (damals noch lebenden) Halbbrüder <input type="checkbox"/> Wurde nicht als Risikoperson genannt <input type="checkbox"/> Ich kam mit der Situation selbst nicht gut genug zurecht, um darüber reden zu können <input type="checkbox"/> Wir haben keinen Kontakt miteinander <input type="checkbox"/> Ich habe kein gutes Verhältnis zu meinem Halbbruder/meinen Halbbrüdern <input type="checkbox"/> Ich fühlte mich selbst nicht gut genug informiert, um ihn (sie) ausreichend über die Krankheit und sein (ihr) Risiko aufklären zu können <input type="checkbox"/> Ich wollte ihm (ihnen) diese Nachricht nicht zumuten <input type="checkbox"/> Ich habe es noch vor, aber eine passende Gelegenheit hat sich noch nicht ergeben <input type="checkbox"/> Er war (sie waren) noch minderjährig und ich wollte ihn (sie) erst bei Erreichen der Volljährigkeit informieren <input type="checkbox"/> Er ist (sie sind) so alt, dass die Krankheit bei ihm (ihnen) zu ihren Lebzeiten wohl sowieso nicht mehr ausbrechen wird (Alter: _____) <input type="checkbox"/> Ein anderes Familienmitglied bekam schon vor mir die Erkrankung/ Mutation diagnostiziert und ich ging davon aus, dass dieses ihn (sie) schon informiert hat <input type="checkbox"/> Sonstiges: _____ 	<p><input type="checkbox"/> Ich habe nur einen Teil meiner Halbbrüder informiert</p>
------------------------------------	------------------------------------	--	--

Tante(n)	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein, denn (Mehrfachnennungen möglich): <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Ich habe keine (damals noch lebenden) Tanten <input type="checkbox"/> Wurde nicht als Risikoperson genannt <input type="checkbox"/> Ich kam mit der Situation selbst nicht gut genug zurecht, um darüber reden zu können <input type="checkbox"/> Wir haben keinen Kontakt miteinander <input type="checkbox"/> Ich habe kein gutes Verhältnis zu meiner Tante/meinen Tanten <input type="checkbox"/> Ich fühlte mich selbst nicht gut genug informiert, um sie ausreichend über die Krankheit und ihr Risiko aufklären zu können <input type="checkbox"/> Ich wollte ihr/ihnen diese Nachricht nicht zumuten <input type="checkbox"/> Ich habe es noch vor, aber eine passende Gelegenheit hat sich noch nicht ergeben <input type="checkbox"/> Sie ist/sind so alt, dass die Krankheit bei ihr/ihnen zu ihren Lebzeiten wohl sowieso nicht mehr ausbrechen wird (Alter: ____) <input type="checkbox"/> Ein anderes Familienmitglied bekam schon vor mir die Erkrankung/ Mutation diagnostiziert und ich ging davon aus, dass dieses sie schon informiert hat <input type="checkbox"/> Sonstiges: _____ 	<input type="checkbox"/> Ich habe nur einen Teil meiner Tanten informiert
----------	-----------------------------	--	---

Onkel	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein, denn (Mehrfachnennungen möglich): <ul style="list-style-type: none"> <input type="checkbox"/> Ich habe keine (damals noch lebenden) Onkel <input type="checkbox"/> Wurde nicht als Risikoperson genannt <input type="checkbox"/> Ich kam mit der Situation selbst nicht gut genug zurecht, um darüber reden zu können <input type="checkbox"/> Wir haben keinen Kontakt miteinander <input type="checkbox"/> Ich habe kein gutes Verhältnis zu meinem (meinen) Onkel <input type="checkbox"/> Ich fühlte mich selbst nicht gut genug informiert, um ihn (sie) ausreichend über die Krankheit und sein (ihr) Risiko aufklären zu können <input type="checkbox"/> Ich wollte ihm (ihnen) diese Nachricht nicht zumuten <input type="checkbox"/> Ich habe es noch vor, aber eine passende Gelegenheit hat sich noch nicht ergeben <input type="checkbox"/> Er ist (sie sind) so alt, dass die Krankheit bei ihm (ihnen) zu ihren Lebzeiten wohl sowieso nicht mehr ausbrechen wird (Alter: _____) <input type="checkbox"/> Ein anderes Familienmitglied bekam schon vor mir die Erkrankung/ Mutation diagnostiziert und ich ging davon aus, dass dieses ihn (sie) schon informiert hat <input type="checkbox"/> Sonstiges: _____ 	<input type="checkbox"/> Ich habe nur einen Teil meiner Onkel informiert
Sonstige: _____	<input type="checkbox"/> Ja	<input type="checkbox"/> Nein, Kommentar:	

4) Ergänzende Angaben

- a) Hätten Sie sich von Ihrer genetischen Beratungsstelle (mehr) Hilfe beim Informieren Ihrer eventuell betroffenen Verwandten gewünscht?
- Ja, ich wurde dabei gar nicht unterstützt
 - Ja, ich wurde zwar dabei unterstützt, hätte mir aber noch mehr Hilfe gewünscht
 - Nein, ich wurde sehr gut dabei unterstützt
 - Nein, ich wurde zwar kaum/gar nicht unterstützt, halte das aber auch nicht für nötig
- b) Falls Sie bei der letzten Frage eine der „Ja“-Antworten angekreuzt haben: In welcher Form hätten Sie sich die Unterstützung gewünscht? (Mehrfachnennungen möglich)
- Ein Prospekt, in dem genauere Informationen zur Krankheit stehen
 - Einen Brief, den ich meinen betroffenen Verwandten weitergeben oder schicken könnte
 - Das Angebot, dass der genetische Berater meine Verwandten anruft und informiert
 - Das Angebot, dass mich der genetische Berater begleitet, wenn ich meine Verwandten informiere
 - Sonstiges: _____
- c) Falls seit ihrem Termin in der genetischen Beratungsstelle ein weiteres Familienmitglied erkrankte oder starb: Hat dies ihr Vorgehen bezüglich der Information Ihrer möglicherweise betroffenen Familienmitglieder geändert?
- Trifft auf mich nicht zu, da seitdem kein Familienmitglied erkrankte oder starb
 - Ja. Ich hatte vorher niemanden/nur wenige Verwandte informiert. Durch dieses Ereignis entschied ich mich dann, weitere Verwandte zu informieren, um weitere Erkrankungen/Todesfälle zu verhindern
 - Nein, ich hatte sowieso schon alle mir als gefährdet genannten Familienmitglieder informiert
 - Nein, ich hatte zwar nicht alle mir als gefährdet genannten Familienmitglieder informiert, habe aber auch danach niemand weiteren informiert

d) Falls Sie nur einen Teil oder Niemanden der Ihnen als eventuell betroffen genannten Verwandten informiert haben:

Können Sie sich vorstellen, dass Sie eine größere Zahl dieser genannten informiert hätten, wenn Sie sich durch die genetische Beratung besser unterstützt oder informiert gefühlt hätten?

- Ja
- Nein
- Weiß nicht

Vielen Dank für Ihre Teilnahme!