

Somatische Mutationsanalyse bei Brustkrebs

Tumor Sequenzierung bei erkrankter Person

Chronische/metastasierte Erkrankungssituation
jeglicher, intrinsischer Subtyp

- Testung auf druggable Mutationen im **Tumorgewebe** mit Zulassung im Bereich Mammakarzinom, aber auch ohne Zulassung im Bereich Mammakarzinom (z.B. *PIK3CA*, *AKT*, *PTEN*, *ESR1*, *PALB2*, *EGFR*, *BRCA1/2* u.v.m.).
- Testung **ab Kenntnis einer Metastasierung möglich und sinnvoll**, kein „Aufheben“ für später notwendig.
- **Indikation Testung durch jeden approbierten Arzt möglich.**
- Vorab normale ärztliche Aufklärung, aber **keine schriftliche Einwilligung** erforderlich.
- Genetische Untersuchung des Tumors **unterliegt nicht dem GenDG**.
- Bei **auffälligem Testergebnis für eine erbliche genetische Prädisposition** muss anschließend eine genetische Beratung angeboten werden bzgl. einer möglichen Keimbahnanalyse
- **Abrechnung extrabudgetär durch Pathologie.** Keine Budgetbelastung für Aussteller der Überweisung.
- Wiederholung mehrfach möglich, Sinnhaftigkeit vor dem Hintergrund der Ressourcenschonung individuell zu prüfen!*

Referenzen

- Gendiagnostikgesetz vom 31. Juli 2009 (BGBl. I S. 2529, 3672), das zuletzt durch Artikel 15 Absatz 4 des Gesetzes vom 4. Mai 2021 (BGBl. I S. 882) geändert worden ist.
- Kassenärztliche Bundesvereinigung. (2024). *Genetische Untersuchung in der Vertragsärztlichen Versorgung: Hinweise für Veranlassende Ärztinnen und Ärzte*.

* Brevier Molekularpathologie, Abschnitt 19.4 EBM. (Stand: 3. Quartal 2024). Bundesverband Deutscher Pathologen e.V.

Liquid Biopsy bei erkrankter Person

Chronische/metastasierte Erkrankungssituation
HRpos/HER2neg

- Untersuchung auf druggable Mutationen in Liquid Biopsy mit erwarteter/vorhandener Zulassung im Bereich Mammakarzinom *PIK3CA*, *AKT1*, *PTEN*, *ESR1*.
- Untersuchung **ab Kenntnis einer Metastasierung möglich**, kein „Aufheben“ für später notwendig.
- **Indikation Testung durch jeden approbierten Arzt möglich.**
- Vorab normale ärztliche Aufklärung, aber **keine schriftliche Einwilligung** erforderlich.
- Genetische Untersuchung des Tumors **unterliegt nicht dem GenDG**.
- **Abrechnung extrabudgetär durch Pathologie.** Keine Budgetbelastung für Aussteller der Überweisung.
- Wiederholung für *ESR1*&*PIK3CA* bis zu 2x/Jahr möglich, besonders sinnvoll für *ESR1* je nach klinischer Situation z.B. bei Progression unter AI*

Workshopreihe „GBG Brustkrebs kompakt“

Wieso sind molekulare
Untersuchungen bei Brustkrebs
so wichtig?

Molekulare Untersuchungen der Keimbahn und/oder des Tumorgewebes eröffnen die Chance für zusätzliche zielgerichtete Behandlungen mit guter Wirksamkeit und guter Verträglichkeit.

Wissen um wahrscheinlich pathogene bzw. tatsächlich pathogene Varianten in Risikogenen für Brustkrebs kann für Therapie und Prävention der Patientinnen wichtig sein. Auch Familienangehörige können davon profitieren.

Darüber hinaus erlaubt das Wissen um die molekularen Eigenschaften des Tumorgewebes, mögliche Resistenzen der Erkrankung therapeutisch zu nutzen.

Voraussetzungen zu Indikation und Kostenerstattung sind jedoch herausfordernd.

Hieraus resultiert möglicherweise eine Zurückhaltung bei molekularen Untersuchungen, die einen verminderten Zugang zu modernen Therapien und Präventionsoptionen für unsere Patientinnen und ihre Angehörigen zur Folge haben kann.

Effizient testen – optimal versorgen

Weitere Informationen
zu unseren Workshops
finden Sie hier



Keimbahnuntersuchungen bei Brustkrebs vor dem Hintergrund des GenDG

Keimbahnuntersuchung erkrankter Person ohne familiäres Risiko mit Therapiekonsequenz

Erkrankte Person mit Therapiekonsequenz (adjuvant Olaparib oder metastasiert Olaparib/Talazoparib)

- Untersuchung bei Indikation für PARPi anbieten
- Indikation zur genetischen Untersuchung durch jeden approbierten Arzt möglich
- Aufklärung zur diagnostischen genetischen Untersuchung durch approb. Arzt (verantwortliche ärztliche Person nach GenDG) und **schriftliche Einwilligung**
- Nutzen Sie dafür Vordrucke zu Vereinfachung
- Untersuchung von *BRCA1*, *BRCA2* (u.a. in FBREK-Zentren wird Paneluntersuchung angeboten), informieren Sie sich, ob Ihr molekulargenet. Labor weitere Gene untersucht (z. B. *PALB2*)
- Befundmitteilung nur durch verantwortliche ärztliche Person
- Bei Nachweis einer pathogenen/wahrscheinlich pathogenen Variante muss genetische Beratung angeboten werden!
- **Freigabe zur Dokumentation/ Weitergabe von Genbefunden durch Patientin erforderlich**
- **Zustimmung zur Weiterleitung an „Behandlerteam“ für interdisziplinäre Therapieplanung notwendig** (z. B. Tumorboard)
- Ärzte, die die Befunde weitergeleitet bekommen dürfen, unterliegen selbst nicht mehr den Vorgaben des GenDG bzgl. Dokumentation und Befundweitergabe
- **Abrechnung extrabudgetär** (z.B. durch FBREK mit KK über Verträgen der besonderen Versorgung)
- erweiterte genetische Untersuchung ohne familiäres Risiko nicht indiziert

Keimbahnuntersuchung erkrankter Person mit familiärem Risiko (mit oder ohne Therapiekonsequenz)

Erkrankte Person mit Score nach Checkliste ≥ 3 oder bekannte pathogen/wahrscheinlich pathogene Variante in der Familie

- Untersuchung **so früh als möglich** anbieten
- Indikation zur genetischen Untersuchung durch jeden approbierten Arzt möglich
- Aufklärung zur diagnostischen genetischen Untersuchung durch approb. Arzt (verantwortliche ärztliche Person nach GenDG) und **schriftliche Einwilligung**
- Nutzen Sie dafür Vordrucke zu Vereinfachung
- Untersuchung mittels Genpanel (**mehrere Risikogene**) zu empfehlen (z. B. in FBREK-Zentrum)
- Befundmitteilung nur durch verantwortliche ärztliche Person
- Genetische Beratung bei Humangenetik oder Arzt mit Qualifikation soll angeboten werden
- **Freigabe zur Dokumentation/ Weitergabe von Genbefunden durch Patientin erforderlich**
- **Zustimmung zur Weiterleitung an „Behandlerteam“ für interdisziplinäre Therapieplanung notwendig** (z.B. Tumorboard)
- Ärzte, die die Befunde weitergeleitet bekommen dürfen, unterliegen selbst nicht mehr den Vorgaben des GenDG bzgl. Dokumentation und Befundweitergabe
- **Abrechnung extrabudgetär** (z. B. durch FBREK mit KK über Verträgen der besonderen Versorgung)
- Wenn bislang einzelne Gene untersucht wurden (z.B. *BRCA1*, *BRCA2*), ist erweiterte genetische Untersuchung möglich (FBREK-Zentrum)

Keimbahnuntersuchung gesunder Person bei familiärem Risiko

z. B. bekannte pathogene/wahrscheinlich pathogenen Variante in der Familie, zu testende Person selbst nicht erkrankt

- Untersuchung **so früh als möglich** anbieten
- **Genetische Beratung durch Humangenetiker oder Ärzte mit Qualifikation zu fachgebundener genetischer Beratung (verantwortliche ärztliche Person)** und schriftliche Einwilligung
- Untersuchung mittels Genpanel (**mehrere Risikogene**) zu empfehlen (z. B. in FBREK-Zentrum)
- Befundmitteilung und Beratung durch verantwortliche ärztliche Person
- **Freigabe zur Dokumentation/ Weitergabe von Genbefunden durch Patientin erforderlich**
- Ärzte, die die Befunde weitergeleitet bekommen dürfen, unterliegen selbst nicht mehr den Vorgaben des GenDG bzgl. Dokumentation und Befundweitergabe
- **Abrechnung extrabudgetär** (z. B. durch FBREK mit KK im Rahmen von Verträgen der besonderen Versorgung)
- wenn bislang einzelne Gene untersucht wurden (z.B. *BRCA1*, *BRCA2*), ist erweiterte genetische Untersuchung möglich (FBREK-Zentren)

Referenzen

- Gendiagnostikgesetz vom 31. Juli 2009 (BGBl. I S. 2529, 3672), das zuletzt durch Artikel 15 Absatz 4 des Gesetzes vom 4. Mai 2021 (BGBl. I S. 882) geändert worden ist.
- Kassenärztliche Bundesvereinigung. (2024). *Genetische Untersuchung in der Vertragsärztlichen Versorgung: Hinweise für Veranlassende Ärztinnen und Ärzte*.