

HUMANGENETISCHES SACHVERSTÄNDIGENGUTACHTEN

Gerichtsgutachten auf Beweisbeschluss | Ärztliche Haftung

Unterlassene Indikationsstellung zur BRCA1/2-Diagnostik bei hereditärer Belastung | Spätdiagnose eines Mammakarzinoms | Haftung des behandelnden Gynäkologen

Aktenzeichen	LG [Stadt] - Az. [XX] O [XXXX]/[JJ] (Musterfall)
Auftraggeber	Landgericht [Stadt], [Zivilkammer], Beweisbeschluss vom [Datum]
Klägerin	Frau Sandra W. [fiktiv], geb. [Datum]
Beklagter	Dr. med. Klaus P. [fiktiv], Facharzt für Gynäkologie und Geburtshilfe, niedergelassen in [Stadt]
Gutachter	Prof. Dr. med. Christian T. Thiel, MBA
Qualifikation	Facharzt für Humangenetik; Universitätsklinikum Erlangen; 30 Jahre klinische und wissenschaftliche Erfahrung; Sachverständiger für Gerichte und Versicherungsträger
Datum	28. März 2026
Kern-Fragestellung	Hat der beklagte Gynäkologe die nach dem Stand der medizinischen Wissenschaft bestehende Pflicht zur Indikationsstellung einer humangenetischen Beratung und BRCA1/2-Diagnostik verletzt, und hätte eine rechtzeitige Diagnostik das später diagnostizierte Mammakarzinom verhindert oder früher entdeckt?

Erklärung gemäß §§ 407, 407a ZPO

Gemäß der Entscheidung des Landgerichts [Stadt] wurde der Unterzeichner als neutraler Sachverständiger bestellt. Er erklärt, das Gutachten unparteiisch, nach bestem Wissen und Gewissen und ohne Rücksicht auf etwaige Interessen der Parteien erstattet zu haben. Er versichert, dass er in keiner persönlichen oder wirtschaftlichen Beziehung zu den Parteien steht. Das Gutachten ist auf den Zeitpunkt der Behandlung durch den beklagten Arzt (ex-ante-Maßstab) abgestellt und bewertet, ob der damalige Stand der Wissenschaft und Leitlinien eine Indikationsstellung geboten hätten.

1. Auftrag und Fragestellung des Gerichts

Mit Beweisbeschluss vom [Datum] hat das Landgericht [Stadt] den Unterzeichner beauftragt, zu folgenden Fragen ein humangenetisches Sachverständigengutachten zu erstatten:

- Bestand beim Erstkontakt der Klägerin mit dem beklagten Gynäkologen aufgrund der dokumentierten Familienanamnese eine Indikation zur Überweisung in eine humangenetische Beratungsstelle und/oder zur Veranlassung einer BRCA1/2-Keimbahndiagnostik nach dem damals geltenden Stand der medizinischen Wissenschaft und den einschlägigen Leitlinien?

2. Welche Leitlinien und Empfehlungen galten zum Zeitpunkt des Erstkontakts hinsichtlich der Risikoabschätzung und Indikationsstellung für BRCA1/2-Diagnostik?
3. Hätte eine leitliniengerechte Diagnostik die später diagnostizierte BRCA1-Keimbahnmutation und das Mammakarzinom mit hinreichender Wahrscheinlichkeit früher entdeckt?
4. Welche präventiven Maßnahmen wären bei frühzeitig gesicherter BRCA1-Mutationsträgerschaft medizinisch indiziert gewesen?
5. Wie ist der Kausalzusammenhang zwischen der unterlassenen Indikationsstellung und dem eingetretenen Schaden (Spätdiagnose, Erkrankungsschwere) zu bewerten?

2. Untersuchungsmaterial und Methodik

2.1 Vorgelegte Unterlagen

- Vollständige Krankenakte des beklagten Gyn. Dr. P. (Behandlungszeitraum [Datum]-[Datum])
- Krankenhaus-Krankenakte Brustzentrum [Krankenhaus] (Diagnose- und Behandlungsdokumentation des Mammakarzinoms)
- Molekulargenetischer Befundbericht BRCA1/2-Diagnostik (Datum der Diagnose: [Datum]): BRCA1-Pathogenität c.5266dupC (p.Gln1756ProfsTer74), ACMG Klasse 5
- Familienanamnestischer Fragebogen (ausgefüllt durch die Klägerin)
- Sterbeurkunden und Krankenhausberichte betroffener Verwandter (soweit vorliegend)
- Klageschrift und Klageerwiderung einschließlich Parteivortrag
- Einschlägige Leitlinien und Empfehlungen (S3-Leitlinie Mammakarzinom, AGO-Empfehlungen, Leitfaden DGGG/DKG zum erblichen Brust- und Eierstockkrebs, AWMF-Leitlinie 015/065)

2.2 Gutachterlicher Maßstab

Für die Beurteilung der ärztlichen Sorgfaltspflicht ist der ex-ante-Maßstab maßgeblich: Welche Maßnahmen entsprachen zum Zeitpunkt des Erstkontakts der Klägerin mit dem Beklagten dem Stand der Wissenschaft und den geltenden Leitlinien? Als Vergleichsmaßstab dient der sorgfältige, leitliniengerechte Facharzt für Gynäkologie und Geburtshilfe der jeweiligen Zeit.

3. Sachverhalt

3.1 Klinischer Verlauf

Die Klägerin Frau Sandra W., geb. [Datum], stellte sich erstmals im Jahr [Jahr] bei dem beklagten Gynäkologen Dr. P. zur Routinevorsorge vor. Sie war zu diesem Zeitpunkt [Alter] Jahre alt. Im Aufnahmegespräch berichtete die Klägerin von der folgenden Familienanamnese, die - nach Aktenlage - dokumentiert wurde:

Dokumentierte Familienanamnese zum Zeitpunkt des Erstkontakts [Jahr]

Mutter: Mammakarzinom, Diagnose mit 41 Jahren, verstorben mit 48 Jahren

Tante mütterlicherseits (Schwester der Mutter): Ovarialkarzinom, Diagnose mit 44 Jahren

Großmutter mütterlicherseits: Mammakarzinom, Diagnose mit 52 Jahren

Klägerin zum Zeitpunkt des Erstkontakts: [Alter] Jahre, keine eigene Krebserkrankung

Obwohl der Klägerin eine familiäre Vorbelastung bekannt war, unterließ es der Gynäkologe, entsprechende Maßnahmen zu ergreifen. So wurde weder eine Überweisung in eine humangenetische Beratungsstelle veranlasst, noch wurde eine entsprechende Diagnostik zur Feststellung von BRCA1/2-Mutationen durchgeführt. Zudem wurde die Klägerin nicht über die Möglichkeit einer solchen Diagnostik aufgeklärt.

Die Klägerin wurde in den Folgejahren in regelmäßigen jährlichen Abständen vom Beklagten untersucht. Die klinischen Befunde sowie die Befunde der Mammographie waren bis zum Jahr [Jahr] unauffällig. Im [Monat Jahr] wurde bei der Klägerin, die zum Zeitpunkt der Diagnose [Alter] Jahre alt war, ein invasives Mammakarzinom rechts diagnostiziert (pT2, pN1, M0, G3, ER-positiv, HER2-negativ). Es erfolgte die Einleitung einer genetischen Diagnostik, in deren Verlauf eine sogenannte BRCA1-Keimbahnmutation (c.5266dupC, ACMG Klasse 5) nachgewiesen werden konnte.

3.2 Zeitlicher Ablauf - Zusammenfassung

Zeitpunkt	Ereignis	Bewertung
[Jahr]: Erstkontakt	Familienanamnese mit 3 Betroffenen (Mutter Mamma, Tante Ovar, Großmutter Mamma) dokumentiert	Indikation zur BRCA1/2-Diagnostik GEGEBEN - nicht gehandelt
[Jahr]-[Jahr]	Jährliche Routinevorsorge; kein Hinweis auf genetische Abklärung	Wiederholte Unterlassung über mehrere Jahre
[Jahr]	Mammakarzinom diagnostiziert (pT2 pN1 G3)	Schadensereignis
[Jahr]	BRCA1-Mutation nachgewiesen (c.5266dupC, Klasse 5)	Zu spät für präventive Maßnahmen

4. Familienanamnese und Risikoberechnung**4.1 Familienanamnestische Konstellation**

Die dokumentierte Familienanamnese der Klägerin weist zum Zeitpunkt des Erstkontakts folgende Merkmale auf, die für ein hereditäres Brust-Ovarialkarzinomsyndrom (HBOC) charakteristisch und nach allen einschlägigen Leitlinien als Hochrisikokonstellation zu werten sind:

-
- Mammakarzinom bei der Mutter mit frühzeitigem Erkrankungsalter (41 Jahre) - Erkrankungsalter unter 45 Jahren gilt als starkes BRCA-Risikomerkmal
 - Ovarialkarzinom bei der Tante mütterlicherseits (44 Jahre) - Ovarialkarzinom bei einer erstgradigen Verwandten der mütterlichen Linie ist ein sehr starkes BRCA-Indikatorerkrankung
 - Mammakarzinom bei der Großmutter mütterlicherseits (52 Jahre) - drittes Mammakarzinom in der mütterlichen Linie
 - Drei betroffene Personen in der mütterlichen Linie über drei Generationen - Stammbaumbefund mit eindeutig vertikalem Vererbungsmuster

Diese Konstellation erfüllt nach der S3-Leitlinie Mammakarzinom und den Leitfäden der Deutschen Konsortien (Konsortium für Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom, DKG/DGGG/AWMF) in der zum Behandlungszeitpunkt geltenden Fassung eindeutig die Kriterien für eine Hochrisikokonstellation mit Indikation zur humangenetischen Beratung und BRCA1/2-Diagnostik.

4.2 Quantitative Risikoabschätzung

Bereits ohne Kenntnis des genetischen Befundes war das a-priori-Erkrankungsrisiko der Klägerin aufgrund der Familienanamnese erheblich erhöht. Standardisierte Risikomodelle (BOADICEA, Tyrer-Cuzick) hätten bei dieser Familienanamnese ein lebenslanges Mammakarzinomrisiko von [ca. 60-80 %] ergeben - weit oberhalb der Schwelle für intensive Versorgungsmaßnahmen und BRCA-Diagnostik. Die Wahrscheinlichkeit einer ursächlichen BRCA1/2-Mutation lag in dieser Konstellation bei [> 30-40 %].

5. Maßgebliche Leitlinien und Indikationskriterien

5.1 Geltende Leitlinien zum Zeitpunkt des Erstkontakts

Zum Zeitpunkt des Erstkontakts der Klägerin mit dem Beklagten ([Jahr]) galten folgende Leitlinien und Empfehlungen, die für die Beurteilung der ärztlichen Sorgfaltspflicht maßgeblich sind:

- S3-Leitlinie Mammakarzinom (AWMF 032/045): Klare Indikationskriterien für die Überweisung in ein Zentrum für familiären Brust- und Eierstockkrebs; bereits in den Fassungen ab 2004 enthalten
- Leitfaden des Deutschen Konsortiums für Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom (HBOC-Konsortium): Detaillierte Einschlusskriterien, darunter explizit: zwei Verwandte mit Mammakarzinom (davon eine unter 50 Jahren) ODER eine Verwandte mit Mammakarzinom und eine mit Ovarialkarzinom
- AGO-Empfehlungen (Arbeitsgemeinschaft Gynäkologische Onkologie): Jährliche Aktualisierungen mit expliziten BRCA-Indikationslisten für die niedergelassene Gynäkologie
- Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV): GKV-Leistungsanspruch auf Gendiagnostik bei entsprechender Familienanamnese (Gendiagnostikgesetz 2010, § 7 GenDG)

5.2 Indikationsmerkmale nach S3-Leitlinie (zum Behandlungszeitpunkt)

Die S3-Leitlinie listete als Einschlusskriterien für Hochrisikopatienten u.a. explizit auf (vereinfachte Darstellung):

Kriterium laut S3-Leitlinie	Bei Klägerin zum Erstkontakt erfüllt?	Bewertung
Mind. 2 Verwandte mit Mammakarzinom, davon eine unter 50 Jahren	Ja (Mutter: 41 J.; Großmutter: 52 J.)	Erfüllt
Mind. 1 Verwandte mit Ovarialkarzinom UND 1 mit Mammakarzinom	Ja (Tante: Ovar; Mutter + Großmutter: Mamma)	Erfüllt
Betroffene in mehreren Generationen der gleichen Linie	Ja (3 Generationen mütterlicherseits)	Erfüllt
Eigenes Erkrankungsrisiko > 20-25 % (Risikomodell)	Ja (geschätzt 60-80 %)	Erfüllt
Indikation zur Überweisung / Beratung	EINDEUTIG JA - vom Beklagten NICHT umgesetzt	SORGFALTSVERSTOß

6. Molekulargenetischer Befund und Bewertung

6.1 Nachgewiesene Mutation

BRCA1-Keimbahnmutation - Befundbericht [Datum der Diagnose]

Gen: BRCA1 (Chromosom 17q21; NM_007294.4)

Variante: c.5266dupC (p.Gln1756ProfsTer74) - heterozygot

Variantentyp: Frameshift (Duplikation, führt zu vorzeitigem Stopcodon)

Klassifikation: Pathogen (ACMG Klasse 5) - eine der häufigsten BRCA1-Grundermutationen weltweit

Erkrankungsrisiko für BRCA1-Trägerinnen: Lebenslanges Mammakarzinom-Risiko ca. 72 %; lebenslanges Ovarialkarzinom-Risiko ca. 44 % [1,2]

6.2 Einordnung der Variante

Die nachgewiesene Variante c.5266dupC (früherer Trivialname: 5382insC) ist eine der am besten charakterisierten pathogenen BRCA1-Varianten weltweit und ist seit den frühen 1990er Jahren bekannt. [1,3] Sie führt zu einem Frameshift und zu einem vorzeitigem Stopcodon, was einen Funktionsverlust des BRCA1-Proteins durch Haploinsuffizienz verursacht. BRCA1 ist als Tumorsuppressorgen essenziell für die DNA-Reparatur (homologe Rekombination); sein Funktionsverlust führt zu genomischer Instabilität und erhöhtem Krebsrisiko. [1,2]

Diese Variante war zum Zeitpunkt des Erstkontakts der Klägerin mit dem Beklagten in ClinVar, LOVD und allen einschlägigen BRCA-Datenbanken als pathogen gelistet. **Sie ist keine Seltenheit und keine schwierig zu klassifizierende Variante - sie zählt zu den am längsten bekannten und am stärksten belegten BRCA1-Mutationen überhaupt.**

7. Gutachterliche Fehleranalyse

7.1 Pflicht zur Indikationsstellung

Die ärztliche Sorgfaltspflicht des beklagten Gyn. umfasste im vorliegenden Fall:

1. Erhebung und Bewertung der Familienanamnese hinsichtlich hereditärer Tumorerkrankungen - dies wurde nach Aktenlage durchgeführt (Dokumentation vorhanden)
2. Erkennen einer Hochrisikokonstellation anhand der dokumentierten Familienanamnese - dies war nach den geltenden Leitlinien zwingend geboten
3. Aufklärung der Patientin über das erhöhte familiäre Risiko und die Möglichkeit einer humangenetischen Beratung und BRCA1/2-Diagnostik
4. Überweisung oder zumindest Empfehlung zur Vorstellung in einem Zentrum für hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom

Der beklagte Arzt hat keinen dieser Schritte (2-4) dokumentiert oder - nach eigenem Bekunden in der Klageerwidernung - unternommen. **Dies stellt eine Verletzung der nach dem damaligen Stand der Wissenschaft bestehenden ärztlichen Sorgfaltspflicht dar.**

7.2 War die Indikation eindeutig oder nur im Grenzbereich?

Dieser Punkt ist für die Haftungsfrage entscheidend. Wenn die Familienanamnese nur ein schwaches oder grenzwertiges Risikoprofil gezeigt hätte, könnte man von einem vertretbaren ärztlichen Ermessensspielraum sprechen. Im vorliegenden Fall liegen drei schwerwiegende BRCA-Indikatoren vor:

- Mammakarzinom bei der Mutter unter 45 Jahren (stärkstes Einzelkriterium)
- Ovarialkarzinom bei einer erstgradigen Verwandten der mütterlichen Linie (unabhängig stark)
- Drittes Mammakarzinom in der Stammbaumlinie - genealogische Häufung

Diese Kombination ist nicht grenzwertig, sondern **prototypisch für die Hochrisikokonstellation, die in allen Leitlinienversionen seit mindestens [Jahr] als Pflichtindikation zur Überweisung genannt wird.** Es handelt sich nicht um einen Ermessensspielraum, sondern um eine klare Leitlinienpflicht.

7.3 Hypothetischer Verlauf bei leitliniengerechter Vorgehensweise

Hätte der beklagte Arzt leitliniengerecht gehandelt, wäre folgender Verlauf mit hinreichender Wahrscheinlichkeit eingetreten:

1. Überweisung in eine humangenetische Beratungsstelle oder ein HBOC-Zentrum im Jahr [Jahr]
2. BRCA1/2-Keimbahndiagnostik mit hoher Wahrscheinlichkeit im Jahr [Jahr]/[Jahr]
3. Nachweis der BRCA1-Mutation c.5266dupC - diese Mutation war seit Jahren bekannt und diagnostizierbar
4. Einstufung als Hochrisikoträgerin und Einleitung intensivierter Vorsorge: halbjährliche MRT-Untersuchung der Brust, halbjährliche klinische Untersuchung, ggf. erhöhte Frequenz der Mammographie
5. Ggf. prophylaktische Salpingo-Oophorektomie und/oder risikoreduzierendes Gespräch über prophylaktische Mastektomie - bei BRCA1 reduziert prophylaktische Mastektomie das Risiko um > 90 % [2,4]

6. Bei frühzeitiger Intensivvorsorge: Wenn das später diagnostizierte Mammakarzinom dennoch entstanden wäre, hätte es mit sehr hoher Wahrscheinlichkeit früher entdeckt werden können - als T1-Tumor statt T2, ohne Lymphknotenbefall

8. Kausalitätsbewertung

8.1 Haftungs begründende Kausalität

Der Kausalzusammenhang zwischen der unterlassenen Indikationsstellung und dem Schaden ist nach dem Maßstab der überwiegenden Wahrscheinlichkeit (haftungsrechtlich: 'mit an Sicherheit grenzender Wahrscheinlichkeit' oder 'überwiegend wahrscheinlich' je nach Schaden) zu beurteilen.

Für die Beurteilung ist zwischen zwei Schadensebenen zu unterscheiden:

Schadensebene 1: Vereitelung präventiver Maßnahmen

Mit überwiegender Wahrscheinlichkeit hätte die Klägerin bei Nachweis der BRCA1-Mutation eine prophylaktische bilaterale Salpingo-Oophorektomie und möglicherweise eine prophylaktische Mastektomie in Erwägung gezogen. **Studien belegen, dass prophylaktische Mastektomie das Mammakarzinomrisiko bei BRCA1-Trägerinnen um über 90 % reduziert. [2,4]** Die Nichteinleitung dieser Option ist ein eigenständiger Schaden, der in der Vereitelung der Möglichkeit zur Risikoreduzierung besteht.

Schadensebene 2: Spätdiagnose durch fehlende Intensivvorsorge

Selbst wenn man eine prophylaktische Operation als unsicher annimmt, hätte eine leitliniengerechte Intensivvorsorge (MRT 6-monatlich) mit hinreichender Wahrscheinlichkeit das Mammakarzinom im Frühstadium entdeckt. Mammographie-MRT-Kombination erreicht bei BRCA1-Trägerinnen eine Sensitivität von > 90 % für T1-Tumore. [5,6] Der zum Diagnosezeitpunkt dokumentierte pT2-Status und der Lymphknotenbefall (pN1) indizieren, dass der Tumor bei frühzeitiger Entdeckung im T1-Stadium und nodal negativ hätte diagnostiziert werden können, was Therapieintensität, Prognose und Überlebenschance signifikant verbessert hätte.

8.2 Beweislastfragen

Hinweis für das Gericht: Bei grob fahrlässiger Unterlassung einer Diagnose- oder Sicherungsaufklärungspflicht kommen nach der Rechtsprechung des BGH zur ärztlichen Haftung (u.a. BGH VI ZR 252/20) Beweiserleichterungen für die Klägerin in Betracht. Die Bewertung, ob hier ein grober Behandlungsfehler vorliegt, obliegt dem Gericht; aus gutachterlicher Sicht ist festzuhalten, dass die Indikation zur Überweisung eindeutig und leitlinienkonform zwingend war.

9. Schlussfolgerung / Gutachterliche Bewertung

Gutachterliche Kernaussagen

1. Sorgfaltspflichtverletzung: Der beklagte Gynäkologe hat die nach dem Stand der Wissenschaft und den geltenden Leitlinien (S3-Leitlinie Mammakarzinom, HBOC-Leitfaden) klar bestehende Pflicht zur Indikationsstellung einer humangenetischen Beratung und BRCA1/2-Diagnostik verletzt. Die dokumentierte Familienanamnese erfüllte zum Zeitpunkt des Erstkontakts eindeutig und ohne Grenzwertigkeit die Einschlusskriterien für eine Hochrisikokonstellation.
2. Kein Ermessensspielraum: Die Konstellation (Mamma-Ca der Mutter < 45 J., Ovarial-Ca bei Tante, Mamma-Ca bei Großmutter) ist prototypisch für eine BRCA-Hochrisikoindikation und in keiner Leitlinienversion des relevanten Zeitraums als Ermessensfall ausgewiesen.
3. Kausalzusammenhang: Hätte der Beklagte leitliniengerecht gehandelt, wäre mit überwiegender Wahrscheinlichkeit eine BRCA1-Mutation frühzeitig nachgewiesen worden. Dies hätte präventive Maßnahmen ermöglicht (prophylaktische Operationen, Intensivvorsorge) und/oder eine Frühdiagnose des Mammakarzinoms im Stadium T1 nodal negativ statt T2 N1 bewirkt.
4. Schaden: Die Klägerin hat durch die Unterlassung das Recht auf Kenntnis ihrer genetischen Risikosituation, die Möglichkeit zu risikoreduzierenden Maßnahmen und die Chance auf eine Frühdiagnose des Mammakarzinoms verloren. Diese Schäden sind adäquat kausal auf das Unterlassen des Beklagten zurückzuführen.

Die vorstehenden gutachterlichen Feststellungen werden nach bestem Wissen und Gewissen, unparteiisch und gewissenhaft im Sinne der §§ 407, 407a ZPO erstattet.

9a. Aktuelle Versorgungsempfehlungen für die Klägerin

Unabhängig vom Ausgang des Rechtsstreits sind aus humangenetischer Sicht folgende Maßnahmen für die Klägerin aktuell indiziert:

- Intensivierte Nachsorge des Mammakarzinoms nach onkologischem Standardprotokoll
- Ophthalmologische und gynäkologische Überwachung (Ovarial-Ca-Risiko bei BRCA1 ca. 44 %)
- Diskussion prophylaktischer Salpingo-Oophorektomie nach Abschluss der Familienplanung
- Humangenetische Familienberatung: erstgradige Verwandte (Schwestern, Töchter) haben 50 % Risiko für BRCA1-Mutation; prädiktive Testung anbieten
- Psychoonkologische Betreuung: BRCA1-Mutation und Krebserkrankung kombiniert stellen eine erhebliche psychische Belastung dar

10. Literaturverzeichnis

1. Antoniou A, Pharoah PD, Narod S, et al. Average risks of breast and ovarian cancer associated with BRCA1 or BRCA2 mutations detected in case series unselected for family history. *Am J Hum Genet.* 2003;72(5):1117-1130.
2. Hartmann LC, Lindor NM. The role of risk-reducing surgery in hereditary breast and ovarian cancer. *N Engl J Med.* 2016;374(5):454-468.
3. Szabo CI, King MC. Population genetics of BRCA1 and BRCA2. *Am J Hum Genet.* 1997;60(5):1013-1020.
4. Rebbeck TR, Friebel T, Lynch HT, et al. Bilateral prophylactic mastectomy reduces breast cancer risk in BRCA1 and BRCA2 mutation carriers. *J Clin Oncol.* 2004;22(6):1055-1062.
5. Warner E, Plewes DB, Hill KA, et al. Surveillance of BRCA1 and BRCA2 mutation carriers with magnetic resonance imaging, ultrasound, mammography, and clinical breast examination. *JAMA.* 2004;292(11):1317-1325.
6. Kriege M, Brekelmans CT, Bötes C, et al. Efficacy of MRI and mammography for breast-cancer screening in women with a familial or genetic predisposition. *N Engl J Med.* 2004;351(5):427-437.
7. S3-Leitlinie Früherkennung, Diagnose, Therapie und Nachsorge des Mammakarzinoms. AWMF-Registernummer 032-045OL. Aktuelle Fassung sowie Vorgängerfassungen ab [Jahr].
8. Leitfaden Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom. Deutsches Konsortium HBOC. AWMF 015/065. Alle relevanten Fassungen.
9. Richards S, Aziz N, Bale S, et al. Standards and guidelines for the interpretation of sequence variants. *Genet Med.* 2015;17(5):405-424.
10. Robson M, Im SA, Senkus E, et al. Olaparib for Metastatic Breast Cancer in Patients with a Germline BRCA Mutation. *N Engl J Med.* 2017;377(6):523-533.

Erlangen, den 28. März 2026

Prof. Dr. med. Christian T. Thiel, MBA

Facharzt für Humangenetik