

Digitale Technologien zur frühzeitigen Identifikation eines familiären Krebsrisikos

K. Klein^{1,2}, C. Kowalski², F. Kendel¹, M. A. Feufel³, D. Speiser⁴

¹Charité – Universitätsmedizin Berlin, Institut für Geschlechterforschung in der Medizin (GiM), Berlin; ²Deutsche Krebsgesellschaft e. V.; ³Technische Universität Berlin, Institut für Psychologie und Arbeitswissenschaft (IPA), Fachgebiet Arbeitswissenschaft, Berlin; ⁴Charité – Universitätsmedizin Berlin, Zentrum Familiärer Brust- und Eierstockkrebs, Berlin

In Deutschland erkranken jedes Jahr etwa 70.000 Frauen und 700 Männer an einem Mammakarzinom, etwa 7.300 Frauen erkranken an einem Ovarialkarzinom [1]. Dabei rücken Patient:innen, die ein familiäres Krebsrisiko haben, in der onkologischen Versorgung immer mehr in den Vordergrund. Bei bis zu 5–10 % aller an Brust- und Eierstockkrebs erkrankten Frauen beruht die Erkrankung auf erblichen Veränderungen (pathogene Keimbahnvarianten) definierter Gene [2, 3]. Die am häufigsten vorkommenden pathogenen Varianten finden sich in *BRCA1* und *BRCA2* (*Breast Cancer Susceptibility Gene 1* und *2*) [4]. Das Lebenszeitrisiko, an einem Mammakarzinom zu erkranken, ist beispielsweise bei Trägerinnen einer pathogenen Variante in *BRCA1* mit bis zu 72 % im Vergleich zur Allgemeinbevölkerung (12 %) deutlich erhöht [1, 4].

Hintergrund

Frühzeitiges Wissen um ein familiäres Krebsrisiko birgt für die Betroffenen eine große Chance, weil immer mehr wirksame Handlungsoptionen zur Verfügung stehen. Seit 1996 bildet das Deutsche Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (DK-FBREC) das Fundament für eine qualitativ hochwertige Versorgung von Betroffenen. Mittlerweile werden in 23 spezialisierten, universitären Zentren des Konsortiums deutschlandweit mehr als 40.000 Familien betreut. Die Versorgung durch das DK-FBREC umfasst ein interdisziplinäres Beratungs- und Betreuungskonzept inklusive genetischer Diagnostik sowie ein intensiviertes Früherkennungs- und Nachsorgeprogramm [5]. Maßnahmen wie die intensivierete Brustkrebs-Früherkennung sind am erfolgreichsten, wenn familiäre Krebsrisiken so früh wie möglich erkannt werden [6–8].

Gesunde Personen mit einem familiären Risiko werden auch als *healthysick* bezeichnet [9]. Bei der Identifikation und Mitbehandlung der *healthysick* spielen ambulant täti-

ge Gynäkolog:innen eine zentrale Rolle. Die niedergelassenen Gynäkolog:innen sind häufig die erste Anlaufstelle in der Krebsfrüherkennung und gynäkologischen Versorgung von Frauen. Bisher fehlt jedoch eine regelhafte Einbindung der niedergelassenen Gynäkolog:innen. Durch die Trennung der Sektoren im deutschen Gesundheitssystem entstehen für Patient:innen Versorgungsübergänge, die zu Versorgungsbrüchen führen können [10]. Auch die sektorenübergreifende Kommunikation zwischen spezialisierten FBREC-Zentren und ambulant tätigen Gynäkolog:innen ist aufgrund der Sektorentrennung deshalb oft erschwert. Studien haben gezeigt, dass nicht alle ambulant tätigen Gynäkolog:innen über das notwendige Wissen verfügen [11, 12], um im Rahmen einer Familienanamnese routinemäßig erste Risikoeinschätzungen vorzunehmen und ggf. zur genetischen Beratung an spezialisierte Zentren zu überweisen [13]. Nur wenn das geschieht, können Betroffene bestmöglich von den verfügbaren Präventions- und Therapiemaßnahmen profitieren.

Niedergelassenen Gynäkolog:innen die dazu notwendigen genetischen Grundlagen und das Wissen über Handlungsoptionen zu vermitteln, ist angesichts einer sich rasch wandelnden Datenlage eine große Herausforderung. Deshalb wurde im Jahr 2020 das von der Deutschen Krebshilfe geförderte Projekt *iKNOW-gynetics* durchgeführt. Ziel des Projekts war die Entwicklung und Evaluation eines leitlinienkonformen Fortbildungsmoduls für niedergelassene Gynäkolog:innen als Blended-Learning-Modul (d. h., einer Kombination aus online-basierter Wissensvermittlung mit vertiefender Präsenzveranstaltung). Das Angebot stieß auf eine große Resonanz seitens der niedergelassenen Ärzt:innen und konnte sowohl die Kenntnisse und Kompetenzen zum Thema Familiäre Krebsbelastung als auch die Zuversicht, dieses Wissen in der Praxis anwenden zu können, bei den Teilnehmenden verbessern [14].

Digitalisierung des Gesundheitssystems in Deutschland

Digitale Technologien, wie beispielsweise die elektronische Patienten-

akte (ePA) oder digitale Gesundheitsanwendungen (DiGAs), finden in Deutschland bislang wenig Anwendung [15]. Deutschland steht im Bereich der Digitalisierung des Gesundheitssystems weit hinter Ländern wie Dänemark oder Estland [15]. Mit dem Gesetz für eine bessere Versorgung durch Digitalisierung und Innovation – kurz: Digitale-Versorgung-Gesetz – soll der Digitalisierungsprozess im deutschen Gesundheitswesen vorangetrieben werden, indem DiGAs zügiger in die Versorgung gebracht sowie alle Einrichtungen des Gesundheitswesens an die Telematikinfrastruktur (TI) angeschlossen werden. Mit dem Ausbau der TI soll künftig ein flächendeckend vernetztes digitales Ökosystem entstehen, in dem alle relevanten Akteure des Gesundheitswesens miteinander kommunizieren können.

Aktuelle digitale Technologien zur Unterstützung von Personen mit familiärem Krebsrisiko

Online-gestützte Beratungstools für Ratsuchende mit einer heterozygoten Keimbahn-Mutation in *BRCA1* oder *BRCA2*, wie *iPrevent*, das *BRCA Decision Tool* oder *OvDex*, informieren über individuelle Risiken, an Brust- oder Eierstockkrebs zu erkranken, geben Entscheidungshilfen hinsichtlich präventiver Therapiemaßnahmen und klären über Gesundheitsverhaltensweisen auf [16]. Das erste deutschsprachige Instrument ist das Beratungstool „*iKNOW* – ein online-gestütztes Beratungstool für *BRCA1/2*-Mutationsträgerinnen“ [17]. *iKNOW* unterstützt die Beratung im spezialisierten FBREK-Zentrum und zielt auf eine Verbesserung des Risikoverständnisses der Ratsuchenden ab [16, 17]. Entsprechend der Bedarfe der Ratsuchenden gibt *iKNOW* Informationen aus

den Themenbereichen Genetik und Familie, Früherkennung und Präventionsmöglichkeiten sowie evidenzbasierte Informationen zu Lebensstiländerungen und psychosozialen Themen.

Zukunftsvision einer digitalen transektoralen Gesundheitsversorgung

Neben digitalen Anwendungen, die auf die Bedarfe einzelner Versorger:innen und/oder Patient:innen (z. B. DiGAs) zugeschnitten sind, gibt es in Deutschland bisher kaum sektorenübergreifende digitale Technologien, die die transektorale Versorgung unterstützen. Ziel muss es daher sein, digitale Technologie zu entwickeln und zu evaluieren, die alle transektoralen Versorgungsprozesse ohne umständliche Technik- und/oder Medienbrüche miteinander verknüpfen und so helfen, die Effizienz und Qualität der Versor-

Für Mediziner. Für Sie.



Finden auch Sie Ihren Titel in unserem Fachverlag.
Wir bieten Vielfalt im Bereich Schulmedizin.

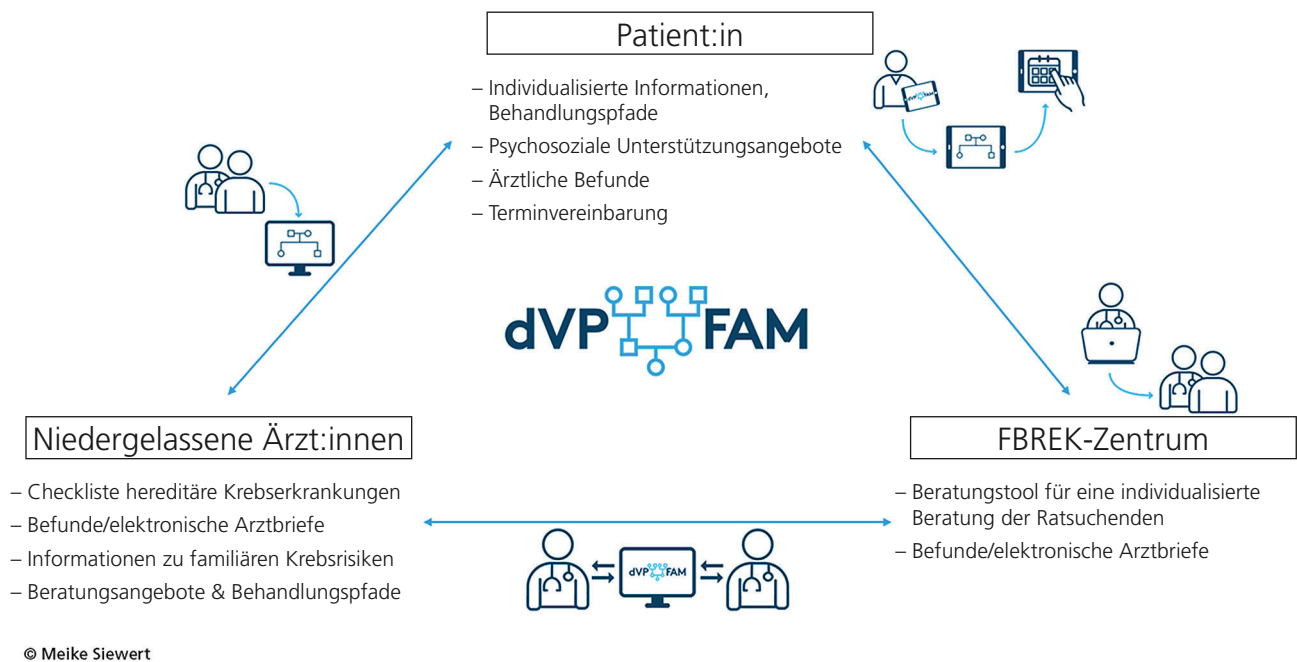


Abb. 1: Vereinfachte Darstellung der transsektoralen digitalen Versorgungsplattform.

gung für Ärzt:innen und Patient:innen zu verbessern. Ein solches Tool wird gerade für die Versorgung von Patient:innen mit familiären Krebsrisiken im Rahmen einer durch den Innovationsfonds beim Gemeinsamen Bundesausschuss geförderten Versorgungsform entwickelt – die transsektorale digitale Versorgungsplattform für Personen mit familiärem Krebsrisiko und ihren Ärzt:innen (*dVP_FAM*) – und soll in den nächsten Jahren evaluiert werden.

Ziele des Innovationsfondprojektes *dVP_FAM* sind:

- die frühzeitige Identifikation von Betroffenen mit einem familiären Krebsrisiko,
- die Vereinfachung des Informationsaustauschs über die Sektorengrenzen hinweg,
- Steigerung der Versorgungseffizienz sowie
- die Stärkung des Patient:in-Empowerment und die Verbesserung der Lebensqualität von Personen mit einem familiären Krebsrisiko.

Dabei nimmt die *dVP_FAM* Patient:innen, niedergelassene Gynäkolog:innen und die spezialisierten FBREK-Zentren in den Blick und baut auf Vorgängerprojekten wie dem online-gestützten Beratungstool *iKNOW* und der Fortbildung *iKNOWgenetics* auf. Die wesentlichen Komponenten der *dVP_FAM* sind in ► Abbildung 1 dargestellt. Über die Komponenten können Informationen, die auf die jeweiligen Anforderungen von Patient:innen bzw. Ärzt:innen zugeschnitten sind, ausgetauscht werden. Dabei werden keine parallelen Strukturen geschaffen, vielmehr können die Inhalte der Plattform perspektivisch über die TI und die ePA ausgetauscht werden. Die Komponente *Patient:in* fokussiert auf die Bedürfnisse der Ratsuchenden; dort werden wie bei der ePA alle Befunde und Arztbriefe dokumentiert und können auf Wunsch der Betroffenen mit mitbehandelnden Ärzt:innen geteilt werden. Zudem können Ratsuchende hier auf alle vorbereitenden Materialien (z. B.

Anamnesebögen, Einverständniserklärungen) der spezialisierten Beratung zugreifen und Beratungstermine im spezialisierten FBREK-Zentrum vereinbaren. Nach erfolgter Beratung sind zudem alle Beratungsinhalte in leicht verständlicher Form (z. B. über die persönliche Risikosituation sowie mögliche Behandlungsoptionen) über diese Komponente nachlesbar. Die Komponente *Niedergelassene Ärzt:innen* implementiert u. a. eine von der Deutschen Krebsgesellschaft e. V. zertifizierte Checkliste für die Identifikation von Personen mit familiärem Krebsrisiko (► Abb. 1). Die dritte Komponente *FBREK-Zentrum* unterstützt Ärzt:innen der spezialisierten FBREK-Zentren bei einer gut verständlich aufbereiteten, auf die individuellen Bedarfe zugeschnittenen Beratung der Betroffenen mittels Visualisierungen und Textbausteinen (► Abb. 1).

Wie sich die *dVP_FAM* auf die Versorgungsqualität auswirkt, wird ab Juli 2023 mit einer clusterrandomi-

sierten Studie, semi-strukturierten Interviews und Beobachtungen im Alltag der Plattform-Nutzer:innen überprüft. Im Erfolgsfall soll die Versorgungsplattform in die Regelversorgung übernommen werden [18]. Um die dafür notwendigen Bedarfe und Sichtweisen von der Entwicklung über die Pilotierung bis zur Evaluation zu berücksichtigen, sind an dem Vorhaben neben Expert:innen aus Gynäkologie, Humangenetik, Psychologie, Arbeitswissenschaft und Patientenvertretung, auch diejenigen aus Sozial- und Rechtswissenschaft, Gesundheitsökonomie, Biometrie und Softwareentwicklung sowie Vertreter:innen der Kassenärztlichen Bundesvereinigung sowie der Krankenkassen beteiligt.

Ausblick für Forschung und Praxis

Mit digitalen Technologien kann der dynamische Wissenszuwachs in der Medizin und im Bereich familiäre Krebserkrankungen im Speziellen von der Spitzenmedizin in die Fläche gebracht werden. Im besten Fall können so Personen mit familiären Risiken noch frühzeitiger erkannt werden und von einer spezialisierten, personalisierten Betreuung profitieren. Außerdem können durch eine digitale Vernetzung die Kommunikationsgrenzen und damit der Datenaustausch zwischen dem ambulanten Sektor und den spezialisierten FBREK-Zentren überbrückt werden. Bei der Entwicklung von digitalen Technologien in der Medizin stellen sich neben technischen auch neue ethische und rechtliche Fragen. Deshalb ist eine stark inter- und transdisziplinäre Perspektive bei der Entwicklung und Evaluation von digitalen Technologien, die vor allem auch die Patientenvertretungen einschließt, essenziell. Mit den technischen, rechtlichen und ethischen Lösungsansät-

Zusammenfassung

Das frühzeitige Wissen um ein familiäres Krebsrisiko bietet den Betroffenen eine große Chance, da vermehrt individualisierte Maßnahmen zur Verfügung stehen, mit denen Krebserkrankungen früher erkannt und im Idealfall sogar verhindert werden können. Dafür müssen Betroffene und Akteure aller Sektoren im Gesundheitssystem eng zusammenarbeiten. Bislang gibt es in Deutschland kaum digitale Technologien, die die transektorale Versorgung unterstützen. Der Beitrag stellt den Digitalisierungsprozess im deutschen Gesundheitssystem dar und liefert Impulse, wie eine zukünftige digitale und transektorale Gesundheitsversorgung für Patient:innen mit familiären Krebsrisiken aussehen kann.

Schlüsselwörter: Familiäres Krebsrisiko – Brust- und Eierstockkrebs – Digitalisierung

Summary

Digital Technologies for Early Identification of Familial Cancer Risk
K. Klein, C. Kowalski, F. Kendel, M. A. Feufel, D. Speiser

Early knowledge of a familial cancer risk offers those affected a great opportunity, as individualized measures are increasingly available with which cancers can be detected earlier and ideally even prevented. To achieve this, those affected and stakeholders from all sectors in the healthcare system must work closely together. To date, there are hardly any digital technologies in Germany that support transectoral care. This article describes the digitization process in the German healthcare system and provides impulses for what future digital and transectoral healthcare for patients with familial cancer risks could look like.

Keywords: familial cancer risk – breast and ovarian cancer – digitalization

zen, die im Rahmen der *dVP_FAM* entwickelt werden, soll zum einen die medizinische Versorgung von Personen mit einem familiären Krebsrisiko verbessert und zum anderen die transektorale Digitalisierung des deutschen Gesundheitssystems vorangetrieben werden.

Literatur unter:



Interessenkonflikt:

Die Autor:innen erklären, dass bei der Erstellung des Beitrages kein Interessenkonflikt im Sinne der Empfehlungen des International Committee of Medical Journal Editors bestanden.

Korrespondenzadresse:

Katharina Klein
Bereich Zertifizierung
Deutsche Krebsgesellschaft e.V.
Kuno-Fischer-Str. 8
14057 Berlin
Klein@krebsgesellschaft.de