

• AET Arbeitsgemeinschaft Erbliche Tumorerkrankungen

PROF. DR. KERSTIN RHIEM, PROF. DR. STEFAN ARETZ

Die Optimierung der Betreuung von Familien mit einer erblichen Krebsbelastung ist durch die Zertifizierung der Zentren für Familiären Brust- und Eierstockkrebs durch das Zertifizierungssystem der DGK erreicht worden. Im Rahmen der Qualifizierungsmaßnahmen zur Verbesserung der Risiko-/genetischen Kompetenz für Ärztinnen und Ärzte in den mit den 23 spezialisierten Zentren kooperierenden zertifizierten Krebszentren (> 200) ist das Online-Basis-Curriculum mit der DKG und der Akademie der Ärztekammer Westfalen-Lippe seit 08/24 um ein neues Online-Aufbau-Curriculum erweitert worden.

Geförderte Projekte und Studien zur Entscheidungsunterstützung von Personen mit wahrscheinlich pathogenen und pathogenen Varianten in Risikogenen wie BRCA1 und BRCA2 (zum Beispiel EDCP-BRCA, iKNOW) sind erfolgreich abgeschlossen und dienen nun als Grundlage zur Weiterentwicklung insbesondere von digitalen Konzepten.

Mitglieder der AET haben zur Aktualisierung und Weiterentwicklung nationaler und internationaler Leitlinien, wie S3-Leitlinie Endometriumkarzinom, Europäische Leitlinie adenomatöse Polyposis, des Weiteren zur Überprüfung und Billigung internationaler Leitlinien zum Lynch-Syndrom sowie zur Definition von Behandlungspfaden und Patientenlotsen für verschiedene erbliche Tumorerkrankungen durch das ERN GENTURIS beigetragen. Darüber hinaus sind Expertenpanels zur Beurteilung von unklaren Keimbahnvarianten beim erblichen Brust- und Eierstockkrebs (HerediVar) und erblichen Darmkrebs (InSiGHT – ClinGen) mit Entwicklung APC-spezifischer ACMG/AMP-Klassifikationskriterien aktiv.

Die AG engagiert sich insbesondere bei der Entwicklung von Versorgungsstrukturen für Familien mit erblichen Tumorerkrankungen bei den nationalen Initiativen zur Genommedizin (genomDE, Modellvorhaben Genomsequenzierung, Deutsches Netzwerk Personalisierte Medizin, Nationales Netzwerk Genomische Medizin).

Was war 2024 das wichtigste Arbeitsergebnis?

Das besondere Arbeitsergebnis ist neben der Ausweitung der Qualifizierungsmaßnahmen durch das Online-Basis- und Aufbaucurriculum das Engagement der AG bei den nationalen Initiativen zur Genommedizin.

Was ist daran besonders?

Für Menschen mit einer familiären Krebsbelastung ist die Identifizierung einer ursächlichen genetischen Variante ein zentrales Anliegen nicht zuletzt, um gezielte Therapie- bzw. Präventionsmaßnahmen ergreifen zu können und den Familienmitgliedern die Option der prädiktiven genetischen Untersuchung zu ermöglichen. Ziel des Engagements der AG im Modellvorhaben Genomsequenzierung ist es, dass erweiterte genetische Untersuchungsmöglichkeiten, Forschung und Entwicklung von klinischen Versorgungsstrukturen für erbliche Tumorerkrankungen Hand in Hand gehen.

Wie schätzen Sie das Jahr 2024 für die Entwicklung Ihrer AG insgesamt ein?

2024 war ein Jahr der Konsolidierung und Ausweitung: Die bisherigen Strukturen wurden gestärkt und neue Versorgungskonzepte erfolgreich auf andere Tumorarten übertragen. Mit der stärkeren Einbindung der Genommedizin und der breiten Nutzung von Instrumenten zur Entscheidungsunterstützung ist ein zukunftsweisender Schritt in der Versorgung erblich belasteter Patient*innen gelungen. Die AG konnte ihre Rolle als Impulsgeberin für eine qualitativ hochwertige, individualisierte Versorgung weiter ausbauen.

Was möchten Sie weiter verändern?

Das im Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs entwickelte und erprobte Konzept der Wissen generierenden Versorgung auf dem Gebiet der risikoadaptierten Prävention für Brust- und Eierstockkrebs kann als Blaupause für die Umsetzung eines solchen Versorgungskonzeptes bei weiteren Tumorentitäten, zum Beispiel Prostatakarzinom, ausgeweitet werden. Darüber hinaus wird sich die AG weiterhin bei der Entwicklung von Versorgungsstrukturen für Familien mit erblichen Tumorerkrankungen in den nationalen Initiativen zur Genommedizin engagieren.