

## **Familiärer Brust- und Eierstockkrebs:**

Zusammenarbeit der zertifizierten Zentren fördern, um eine qualitativ hochwertige Diagnostik, Beratung, Prävention und Behandlung der betroffenen Familien zu erreichen

Stand: 13.07.2022

Brust- und Eierstockkrebserkrankungen, die durch eine Veränderung (Mutation) der BRCA1- oder BRCA 2-Gene oder weiterer Brustkrebsgene bedingt sind, sind selten und komplex. Sie machen etwa 6.300 der 70.617 jährlich neu auftretenden Brustkrebserkrankungen aus [1, 2]. Umso wichtiger ist es für die Betroffenen und ihre Familien, dass ihre Betreuung, Beratung und Behandlung durch ein Netzwerk von Expertinnen und Experten erfolgt, die über eine ausgewiesene qualitative und quantitative Expertise verfügen. Das sich zugleich aber auch für eine wissenschaftliche Weiterentwicklung im Sinne einer Wissen generierenden Versorgung einsetzt: Bisher ist erst für rund die Hälfte der familiär belasteten Frauen die genetische Ursache bekannt, sodass die Suche nach weiteren Risikogenen bei negativ getesteten Personen eine wichtige und klinisch relevante Fragestellung ist [3]. Da immer neue Risikogene entdeckt werden, stellt der Nachweis unklarer genetischer Befunde eine zunehmende Herausforderung dar [4]. Aktuell werden bei rund 25% der Getesteten unklare genetische Varianten identifiziert, die einer weiterführenden Evaluation und Zusatzuntersuchungen bedürfen [5]. Daher wird in den FBREK-Zentren stetig neu generiertes Wissen in klinische Handlungsoptionen übersetzt und auf seinen klinischen Nutzen analysiert. Die Versorgung am FBREK-Zentrum ist damit von der Routinediagnostik abzugrenzen.

Die Kooperation von rund 390 bundesweit zertifizierten Brustkrebs- und Gynäkologische Krebszentren mit den Zentren für familiären Brust- und Eierstockkrebs (FBREK-Zentren) ist in diesem Sinne ein hervorragender Beleg für eine translationale, interdisziplinäre und an den besonderen Kompetenzen der Behandelnden ausgerichteten Versorgungsstruktur, die den Betroffenen zeit- und heimatortnah angeboten werden kann [6, 7]

In den Brustkrebs- und Gynäkologischen Krebszentren werden Patientinnen und Patienten mit einem potentiellen Risiko für einen genetisch bedingten Brust- oder Eierstockkrebs identifiziert und onkologisch (operativ, strahlentherapeutisch u. systemtherapeutisch) oder auch präventiv operativ behandelt. Die Behandlung der Patientinnen und Patienten in den zertifizierten Organzentren senkt signifikant ihr Sterberisiko [8]. Die molekulargenetischen Untersuchungen der in Frage kommenden Gene, die Erstellung des genetischen Gutachtens mit klinischen Empfehlungen, wenn nötig, nach interdisziplinärer Abstimmung im Genetik-Board und die genetische Beratung erfolgen in den entsprechend quantitativ und qualitativ spezialisierten FBREK-Zentren. Darüber hinaus, und aus Sicht der Risikofamilien hochrelevant, dokumentieren alle FBREK-Zentren in eine gemeinsame Datenbank. Diese steht auch für

internationale Kooperationen und wissenschaftliche Untersuchungen zur Verfügung, um das Versorgungskonzept stetig zu verbessern. Ausschließlich auf diesem Weg kann weiteres Wissen für die Betreuung der Betroffenen gewonnen werden [9] Alle FBREK-Zentren sind wiederum im Netzwerk der FBREK-Zentren zusammengeschlossen, um mit- und füreinander u.a. Empfehlungen für den Umgang mit Risikokonstellationen zu definieren. Neben den erkrankten Personen werden auch nicht-erkrankte Familienangehörige in den FBREK-Zentren bei auffälligen Risikokonstellationen beraten und, wenn geboten, in intensivierete Früherkennungsprogramme eingeschlossen oder in Kooperation mit den Brust- und Gynäkologischen Krebszentren präventiv operiert.

Die hohen jährlichen Fallzahlen und kurzen Analysezeiten der Gendiagnostik, die auf Grund modernster Ausstattung und Methodik im FBREK-Verbund erreicht werden konnten, ermöglichen eine flächendeckende Versorgung der Betroffenen.

Um das stetig neue Wissen im Kooperationsnetzwerk zeitnah in die Praxis zu überführen, haben die spezialisierten FBREK-Zentren ein strukturiertes Fortbildungskonzept erstellt, welches seit Ende 2021 als Online-Fortbildung über die Akademie für Ärztliche Fortbildung der Ärztekammer Westfalen-Lippe angeboten wird. [10]. Die Teilnahme ist für die Netzwerkpartner verpflichtend und erreicht eine Wissens- und Kompetenzvermittlung, die über das im Gendiagnostikgesetz vorgeschriebene Maß hinausgeht und somit eine dezentrale Versorgung mit qualifizierter Aufklärung und Beratung auf höchstmöglichem Niveau garantiert. Ferner publizieren und aktualisieren die FBREK-Zentren über ihre Homepage regelmäßig die klinischen Empfehlungen bei Nachweis einer Mutation in einem der Risikogene [6].

Die beschriebene Zusammenarbeit der Behandlungspartner entsprechend ihrer Kompetenzen und Erfahrungen werden durch Verträge zur besonderen Versorgung nach § 140a SGB V mit mehreren Krankenkassen, unter anderem mit dem Verband der Ersatzkassen e.V., der AOK Nordwest und dem BKK-Landesverband Nordwest unterstützt: So erfolgt die zentrale Diagnostik, Beratung und Prävention mit strukturiertem intensiviertem Früherkennungs- und Nachsorgeprogramm für das seltene und sehr spezielle Kollektiv der Personen mit Risikokonstellation im Rahmen von Verträgen nach § 140a SGB V, wenngleich die onkologische Behandlung erkrankter Patientinnen und Patienten der Regelversorgung dezentral und wohnortnah erreicht wird. Diese Umsetzung wird getragen durch die Kooperation von zertifizierten, interdisziplinär, interprofessionell und sektorenübergreifend zusammenarbeitenden Zentren. Damit ist ein transparentes Versorgungssystem entstanden [6], an dem sich alle Einrichtungen beteiligen können, die die Anforderungen an die Zentren erfüllen.

## Referenzen:

- [1] Kast K, Rhiem K, Wappenschmidt B, et al. Prevalence of BRCA1/2 germline mutations in 21 401 families with breast and ovarian cancer. *J Med Genet*. 2016;53(7):465-471. doi:10.1136/jmedgenet-2015-103672
- [2] Rhiem K, Bücken-Nott HJ, Hellmich M, et al. Benchmarking of a checklist for the identification of familial risk for breast and ovarian cancers in a prospective cohort. *Breast J*. 2019;25(3):455-460. doi:10.1111/tbj.13257
- [3] Dorling L et al., Breast Cancer Association Consortium, Breast Cancer Risk Genes - Association Analysis in More than 113,000 Women. *N Engl J Med*. 2021 Feb 4;384(5):428-439. doi: 10.1056/NEJMoa1913948. Epub 2021 Jan 20.
- [4] Hauke J, Sensitivity and specificity of loss of heterozygosity analysis for the classification of rare germline variants in BRCA1/2: results of the observational AGO-TR1 study (NCT02222883). *J Med Genet* 2022, 59(3): 248-252.
- [5] Wappenschmidt, B., et al., Criteria of the German Consortium for Hereditary Breast and Ovarian Cancer for the Classification of Germline Sequence Variants in Risk Genes for Hereditary Breast and Ovarian Cancer. *Geburtshilfe Frauenheilkd*, 2020 Apr. 80(4): p. 410-429.
- [6] Deutsches Konsortium Familiärer Brust- und Eierstockkrebs: <https://www.konsortium-familiaerer-brustkrebs.de/>
- [7] Deutsche Krebsgesellschaft, zertifizierte Brustkrebs- und Gynäkologische Krebszentren, Zentren für Familiären Brust- und Eierstockkrebs: <https://www.krebsgesellschaft.de/willkommen.html>
- [8] Wirksamkeit der Versorgung in onkologischen Zentren (WiZen) – Erkenntnisse zur Ergebnisqualität und Erfolg des Datenlinkage [https://aok-bv.de/imperia/md/aokbv/presse/termine/foiliensatz\\_\\_ergebnisse\\_wizen.pdf](https://aok-bv.de/imperia/md/aokbv/presse/termine/foiliensatz__ergebnisse_wizen.pdf)
- [9] Bick, U., et al., High-risk breast cancer surveillance with MRI: 10-year experience from the German consortium for hereditary breast and ovarian cancer. *Breast Cancer Res Treat*, 2019. 175(1): p. 217-228
- [10] Internet-Lernplattform der Akademie für medizinische Fortbildung: [https://ilias.aekwl.de/\[11\]](https://ilias.aekwl.de/[11])  
Übersicht der zertifizierten Zentren: [www.oncomap.de](http://www.oncomap.de)