

## **Mitteilungen des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.**

**BVDH aktuell**

**I1/2022**



*Newsletter BVDH*

### **Es erreichen uns viele Fragen zu den geplanten FBREK Zentren**

Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH):

Prof. Dr. med. Dipl. chem. E. Holinski-Feder

Prof. Dr. rer. nat. T. Eggermann

PD Dr. rer. nat. M. Stumm

Prof. Dr. med. G. Göhring

Dr. med. S. Kleier

Dr. rer. nat. H. Gabriel

Dr. rer. nat. Y. Behrens

Aktuell sind neben den vertragsärztlichen Leistungserbringern 19 universitäre Zentren maßgeblich in die Versorgung von Patientinnen mit erblichen Brust- und Eierstockkrebs eingebunden. Die Zertifizierungsvorgaben der DKG (Deutsche Krebsgesellschaft) sehen neben den universitären FBREK-Zentren (Zentren für familiären Brust- und Eierstockkrebs) kooperierende zertifizierte Brustkrebszentren vor.

Das FBREK-Zentrum kann von zwei FachärztInnen für Gynäkologie mit der Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung geleitet werden. Neben der klinischen Versorgung sind hier die molekulargenetischen Labore zur humangenetischen Diagnostik und die task force zur Bewertung unklarer Sequenzvarianten angesiedelt. Die Voraussetzung für eine FBREK-Zertifizierung sind, neben klinischen Fallzahlen im Bereich der humangenetischen Diagnostik, > 100 genetische Untersuchungen in zwei Jahren sowie die Laborleitung durch einen Facharzt für Humangenetik (Kap. 1.2.1). Eine Task-Force untersteht der Zentrumsleitung, sie dient unter anderem der Bewertung unklarer Sequenzvarianten und sieht nicht zwingend die Beteiligung eines Facharztes für Humangenetik vor (B 1.1.3). Für die kooperierenden Brustkrebszentren wird in den DKG-Zertifizierungsrichtlinien keine spezifische humangenetische Qualifikation verlangt.

Mit diesen Strukturen sollen, letztlich im Rahmen der Versorgungsforschung, den Patientinnen innovative und wissensgenerierende Strukturen zu einer verbesserten Versorgung angeboten werden.

Zu den FBREK-Zentren gibt es vor allem drei Punkte zu hinterfragen:

- Die FBREK Zentren können verantwortlich von zwei Fachärzten mit fachgebundener genetischer Beratungsqualifikation geleitet werden. Das Ausbildungscurriculum zur fachgebundenen genetischen Beratung sieht Lerninhalte zur genetischen Beratung, nicht aber zur Interpretation genetischer Varianten vor, diese Kompetenz findet sich ausschließlich in den Weiterbildungsinhalten zum Facharzt für Humangenetik. Genau die Variantenbewertung soll aber an den FBREK-Zentren erfolgen. Im Gegensatz zur Betreuung in der vertragsärztlichen Versorgung besteht für humangenetische Inhalte damit kein Facharztstandard.
- Im Sinne einer wissensgenerierenden Versorgungsstruktur sind vertragsärztlich tätige Labore zur Dokumentation der Sequenzvarianten in öffentlich zugänglichen Datenbanken verpflichtet. Die Datenbanken der FBREK-Zentren sind hingegen nicht öffentlich zugänglich
- In den Texten zu FBREK Zentren wird die Verbesserung der klinischen und genetischen Versorgung immer in einem Atemzug genannt, dies sollte aber differenziert werden. Die Notwendigkeit einer Verbesserung der klinischen Versorgung können wir nicht bewerten, wohl aber die Versorgung hinsichtlich humangenetischer Aspekte. Es gibt in der Flächendeckung seit Jahren unter fachärztlicher Führung bewährte Strukturen zur humangenetischen Beratung und molekulargenetischen Diagnostik in akkreditierten Laboren, der Verbesserungsbedarf ist daher ggfs. auf klinische Fragestellungen zu beschränken.

### **Was sehen die neuen Zertifizierungsrichtlinien für die Patientenversorgung in FBREK-Zentren vor:**

Eine Patientin in einem DKG-zertifizierten Brustzentrum wird dort von geschultem Personal zur Anamnese befragt und bei Erfüllung der Indikationskriterien entsprechend GenDG aufgeklärt. Es erfolgt eine Blutabnahme und der Versand der Blutprobe in eines der molekulargenetischen Labore der FBREK Zentren. Wenn eine pathogene Variante nachgewiesen wird, erfolgt eine Befundmitteilung wiederum in dem DKG-zertifizierten Brustzentrum, der Patientin wird eine genetische Beratung in einem der 19 FBREK Zentren angeboten, gleiches gilt für Patientinnen mit einer rechnerischer Hochrisikosituation. Patientinnen mit unauffälligem Befund verbleiben zur Versorgung in dem jeweiligen Brustzentrum. Da alle Brustzentren eine Zertifizierung benötigen, sollen entsprechend den Zertifizierungsrichtlinien alle molekulargenetischen Analysen (Leistungsinhalt GOP 11440 EBM) und humangenetischen Beratungen zu diesem Thema in den FBREK Zentren erfolgen.

### *Was bedeutet das für die Versorgung*

- Alleinversorgungsanspruch in der Diagnostik und Versorgung von Patientinnen mit Verdacht auf erblichen Brust- oder Eierstockkrebs durch die FBREK-Zentren
- Flächendeckende Versorgungsstrukturen werden aufgelöst
- Lange im EBM implementierte Leistungen werden ausgehöhlt
- Der Facharztstandard in der Versorgung wird nicht aufrechterhalten
- Zeitkritische, wohnortnahe Analysen werden nicht möglich sein

- Die wissensgenerierende Dokumentation von genetischen Varianten in öffentlichen Datenbanken, wie ansonsten in der GKV-Versorgung verpflichtend, wird unterlaufen

#### *Was sollte die Aufgabe der FBREK Zentren sein*

Grundsätzlich begrüßen wir die Versorgungsstrukturen spezialisierter Zentren, die sicherlich für ein selektiertes Patientenkollektiv von Nutzen ist, hierzu wären die genauen Abläufe zu definieren. Neben dieser Versorgung haben die Zentren, die maßgeblich auch aus öffentlichen Geldern unterstützt werden, auch einen Weiterbildungsauftrag in der Fläche speziell zu diesem Thema für klinisch tätige KollegInnen. Weiterhin gehört die Weiterentwicklung von Leitlinien zur Aufgabe der FBREK Zentren, gefolgt von deren Umsetzung in der Fläche.

Die Nutzung von seit Jahren vorhandenen qualitativ hochwertigen Strukturen zur genetischen Beratung und molekulargenetischen Diagnostik in Kombination mit einer spezialisierten klinischen Versorgungsstruktur in Prävention und Therapie für ein gut definiertes Patientenkollektiv wären ein Gewinn für diese Patientinnen.

Dies alles kann in synergistischer Kooperation mit der vertragsärztlichen Versorgung in den Bereichen gynäkologische Onkologie und Radiologie sowie der Humangenetik erfolgen, dies würde das Vertrauen der PatientInnen in professionelle Versorgungsstrukturen weiter verbessern.

#### *Über welche Patientenzahlen sprechen wir hier*

Nach aktueller Statistik des RKI liegt die Zehnjahresprävalenz des *BRCA1* oder *BRCA2* assoziierten Brustkrebses bei 28.000 Frauen und die Prävalenz der Frauen mit pathogener Variante in *BRCA1* oder *BRCA2* bei 210.000. Die aktuellen Positivraten für genetische Analysen der FBREK-Zentren liegen bei ca. 10%, bei 2.800 *BRCA1* oder *BRCA2* assoziierten Erkrankungsfällen sind mindestens 28.000 molekulargenetische Analysen und ggfs. genetische Beratungen pro Jahr notwendig. Schon jetzt haben PatientInnen relativ lange Wartezeiten an den FBREK Zentren, das gleiche gilt für die Befundlaufzeit, wobei derzeit ca. 11.000 Analysen und ggfs. genetische Beratung von den VertragsärztInnen übernommen werden. Bedenkt man, dass derzeit keinesfalls alle Patientinnen erfasst werden, übernimmt die vertragsärztliche Versorgung derzeit ca. die Hälfte des Versorgungsauftrags.

*Zusammengefasst sollten die Aufgaben der FBREK Zentren aus unserer Sicht folgende Punkte umfassen:*

- Präventive und klinische Betreuung eines zu definierenden klinisch aufwändigen Patientenkollektivs
- Weiterentwicklung und Umsetzung von Leitlinien
- Weiterbildung in der Fläche, für alle interessierten ÄrztInnen zugängliche klinische Weiterbildungsveranstaltungen in allen involvierten Fachgebieten (Gynäkologie, Radiologie, Onkologie etc.)

- Wissenschaftliche Aufarbeitung bislang ungeklärter Fälle

Mit der aktuell geplanten Versorgungsstruktur kann und will sich der BVDH in Abstimmung mit und Unterstützung durch die Gesellschaft für Humangenetik (GfH) dagegen nicht einverstanden erklären. Vielmehr ist eine Versorgungsstruktur ein lernendes System, das unter Berücksichtigung vorhandener Kompetenz und Strukturen in der Fläche aus den Zentren heraus weiterentwickelt werden sollte. Hierbei wollen der BVDH und seine Mitglieder gestaltend mitwirken.

Alles Gute,

Ihre/Eure

A handwritten signature in blue ink, reading 'Elke Holinski-Feder'.

Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder

Präsidentin des BVDH