

Modellvorhaben Genomsequenzierung



Ein wesentlicher Beitrag zu einer verbesserten, wissensbasierten medizinischen Versorgung von Menschen mit Krebserkrankungen oder Seltenen Erkrankungen.

Das Modellvorhaben ermöglicht erstmals den strukturierten Zugang zu modernster Genomsequenzierung in der Krankenversorgung, wodurch Diagnose, Therapie, Prävention und Früherkennung von Onkologischen und Seltenen Erkrankungen für immer mehr Patient*innen und deren Familien Realität wird. Die GfH sieht deshalb die abgestimmte fächerübergreifende Zusammenarbeit im Modellvorhaben Genomsequenzierung als wegweisend an.

Für eine moderne Früherkennung und zielgerichtete Therapie von **Krebserkrankungen** arbeiten im Modellvorhaben Genomsequenzierung Humangenetik, Pathologie, Onkologie sowie eine Vielzahl weiterer klinischer Fachbereiche an den beteiligten Universitätsklinikna intensiv vernetzt zusammen. Basierend auf der parallelen Sequenzierung von Tumor und Keimbahn erfolgt dabei die analytische, bioinformatische und medizinische Bewertung der Varianten in der Keimbahn durch die Humangenetik. Das Ziel ist zum einen die medizinische Bewertung der Ergebnisse für eine biomarkerbasierte Therapieentscheidung und deren Umsetzung durch die onkologischen Fachbereiche. Zum anderen kann zeitgleich die Diagnosestellung einer erblichen Tumorveranlagung bzw. Tumorerkrankung durch die Humangenetik erreicht werden. Daraus ergibt sich die Möglichkeit der Initiierung von gezielten Therapie-, Vorsorge- und Früh-erkennungsmaßnahmen für die Patient*innen sowie die Untersuchung von Angehörigen. Diese präventiven Maßnahmen verlängern erheblich die Lebenszeit und verbessern entscheidend die Lebensqualität, insbesondere bei bisher gesunden Personen mit einem hohen Tumorrisiko. Auftretende Tumore können durch die Erkennung einer Tumorveranlagung früher erkannt und deren Auftreten z.T. sogar vermieden werden, die Kosten für die Behandlung sinken deutlich. Tumorpatient*innen mit einem Verdacht auf ein genetisches Tumorrisiko-syndrom können in das Modellvorhaben Genomsequenzierung entweder im Rahmen der Onkologischen Erkrankungen oder Seltenen Erkrankungen eingeschlossen werden. Der Einsatz genetisch informierter Therapien und der Einschluss von an Krebs erkrankten Patient*innen in klinische Studien auf Basis der Ergebnisse des Modellvorhabens können die Lebensqualität verbessern und die Lebenszeit von Krebspatient*innen verlängern. Dies bietet bisher nicht erreichte Möglichkeiten für die Therapieplanung bei diesen Patient*innen.

Für Patient*innen mit durch klassische genetische Analysen ungeklärten **Seltenen Erkrankungen** wird die Genomuntersuchung im Modellvorhaben die Aufklärungsrate steigern und das Stellen einer präzisen molekularen Diagnose ermöglichen. In Verbindung mit der interdisziplinären Zusammenarbeit zwischen Humangenetik und anderen relevanten medizinischen Fachbereichen wie z. B. Pädiatrie und Neurologie wird die Zeit bis zur Diagnosestellung erheblich verkürzt. Damit wird vielfach ein verbessertes klinisches Management für die jeweiligen Patient*innen, aber auch für ihre Familienangehörigen erreicht. Die Aufklärung der molekularen Ursachen Seltener Erkrankungen ist ein entscheidender Schritt, um deren Erforschung maßgeblich voranzutreiben. Sie bildet sowohl die Grundlage für eine verbesserte und gezielte Patientenversorgung als auch für die Entwicklung innovativer Behandlungsstrategien.

Anja Rössler

+49 30 77 00 86 63

organisation@gfhev.de



deutsche gesellschaft für humangenetik e.V.
german society of human genetics