

GNAG - The German Network on Actionable Genes



Sprecher

Riess, Olaf; Institute of Medical Genetics, University of Tuebingen

Mitglieder

Aretz, Stefan, Institute of Human Genetics, University of Bonn
Auber, Bernd, Institute of Human Genetics, Medical School Hannover
Hoffmann, Kathrin, Institute of Human Genetics, University of Halle
Dufke, Andreas, Institute of Medical Genetics, University of Tuebingen
Ripperger, Tim, Institute of Human Genetics, Medical School Hannover
Schröck, Evelyn, Institute of Clinical Genetics, University of Dresden
Schroeder, Christoph, Institute of Medical Genetics, University of Tuebingen

Liebe Kolleginnen und Kollegen

mit dem immer stärkeren Einsatz von WES/WGS in der Diagnostik kommt auch verstärkt die Frage nach der Bewertung von Zusatzbefunden in "**actionable genes**" auf. Wie Ihr alle wisst, gibt es dafür weltweit unterschiedliche Listen und Versionen. Wenn wir in Deutschland eine einheitliche Vorgehensweise befürworten, wäre es sicherlich sinnvoll, dass man an allen Instituten über die selben "actionable genes" spricht.

Der GfH-Vorstand hat daher beschlossen, eine Gruppe von Ärzten (fächerübergreifend) und Wissenschaftlern zu bilden, die sich gezielt mit dieser Problematik beschäftigt. Es geht hier NICHT darum, dass man die Gene in der Diagnostik anbieten muss, aber dass man von denselben Genen in Deutschland spricht. Als Beispiel für die Notwendigkeit einer "**deutschen**" Liste sei genannt, dass nicht alle in Deutschland getesteten Gene bei familiärem Brustkrebs in der ACMG-Liste aufgeführt werden.

Um nicht zu viel Arbeit zu doppeln, würden wir die 59 Gene der aktuellen ACMG-Liste erstmal als gegeben nehmen und uns um die weiteren Gene kümmern. Ich habe mal einen Vorschlag (**German Actionable Gene List and Team Overview.pptx**) erarbeitet, wie man dies angehen könnte. Für Veränderungsvorschläge in dieser Liste bin ich jederzeit offen. Mein Vorschlag wäre, dass sich die Kollegen/Mitarbeiter in Eurem Institut, die WIRKLICH mitarbeiten wollen, sich in die Liste GNAG-Team (Folie 14 ff. in der Datei German Actionable Gene List and Team Overview.pptx) einpflegen und gleichzeitig die Gene definieren, die sie einschätzen wollen. Ich habe gleichzeitig eine Vorlage für die Genbewertung im Falle von PALB2 (**Vorlage ACMG Bewertung.pptx**) erstellt, die man für die neuen Gene benutzen kann. Auch hier bin ich offen für Veränderungsvorschläge, Streichungen/Ergänzung. Dann hab ich noch eine Datei als Überblick "**Risikobewertung Arbeitsliste.pptx**" angeheftet, die vielleicht den schnellen Überblick bei Beratungen erlaubt, falls es dazu Nachfragen gibt. In der Liste "German Actionable Gene List and Team Overview.pptx" sind auch die Listen, in denen man weitere Gene für die Begutachtung vorschlagen kann. Dort bitte eintragen, wenn etwas vergessen wurde. Gern auch Vorschläge von Klinikern, die hier mit dazu beitragen wollen, in die Liste eintragen.

Der wissenschaftliche Beirat der GfH und der GfH-Vorstand haben besprochen, dass man die Liste der actionable genes in der Zeitschrift medizinischegenetik in englischer Sprache veröffentlichen sollte und einen Kurzartikel über actionable genes eventuell danach im Ärzteblatt bringt, um auf diesen Artikel zu verweisen. Es ist selbstverständlich, dass dies als Team veröffentlicht wird mit allen, die aktiv dazu beigetragen haben.

Ziel ist es, eine weitestgehend fertige Version der **G-Act-Liste** anzufertigen.

Herzlich
Olaf Riess

Anfragen direkt bitte an:

olaf.riess@med.uni-tuebingen.de

oder

per Telefon (07071-29-72323)

Mit Doppelklick auf das Symbol zum Öffnen der Dateien



German Actionable Gene List and Team



Vorlage ACMG Bewertung.pptx



Risikobewertung Arbeitsliste.pptx