Bericht der AG Molekularpathologie

V. Tischler, J. Sperveslage und N. Pfarr

Die Arbeitsgruppe Molekularpathologie der Deutschen Gesellschaft für Pathologie hat ihre Aktivitäten im Berichtszeitraum erneut als Forum für wissenschaftlichen Austausch, qualitätsgesicherte Diagnostik und interdisziplinäre Vernetzung gestaltet. Im Mittelpunkt standen aktuelle Entwicklungen von der genomweiten Analytik und Bioinformatik über Proteomik bis hin zur Liquid Biopsy sowie die Frage, wie neue Verfahren verlässlich in die Routine überführt werden können. Zugleich wurde die Förderung des wissenschaftlichen Nachwuchses mit den Angeboten des Curriculums Molekularpathologie (CuMo) weitergeführt.

Ein wesentlicher Höhepunkt war das 15. Herbsttreffen der AG am 1. und 2. Dezember 2025 in Bonn/Siegburg, organisiert vom Team der Molekularpathologie des Instituts für Pathologie am Universitätsklinikum Bonn (Dr. Natalie Pelusi, Prof. Hubert Schorle und Prof. Verena Tischler). Das Treffen brachte Kolleginnen und Kollegen aus Pathologie, Onkologie, Humangenetik, Bioinformatik und weiteren Partnerfächern zusammen. Die programmatische Breite spiegelte die Dynamik des Fachs wider: Regulatorische Anforderungen, das Modellvorhaben Genomsequenzierung, die zunehmende Bedeutung komplexer Biomarker und die Integration molekularer Daten in klinische Entscheidungsprozesse wurden ebenso diskutiert wie praktische Fragen der Befundung und Patientenversorgung.

Besonders intensiv genutzt wurden die Workshops. Der IVDR-Workshop vermittelte praxisnah die Konsequenzen regulatorischer Vorgaben für Entwicklung, Validierung und Betrieb molekularpathologischer Verfahren. Der Workshop zur Varianten- und Fusionsinterpretation widmete sich der klinisch-pathologischen Einordnung komplexer molekularer Befunde. Ergänzt wurden diese Angebote durch einen Workshop für technische Assistentinnen und Assistenten, einen Workshop zur Proteomik in der Molekularpathologie sowie das CuMo-Format “Führen im Sandwich - Konflikte klären zwischen Druck und Verantwortung”. Damit verband das Herbsttreffen fachliche Aktualisierung mit der Stärkung der multiprofessionellen Teams in der Pathologie, die die molekularpathologische Diagnostik tragen.

Einen besonderen Impuls setzte die Keynote Lecture von Edwin Cuppen (Utrecht) zur Ganzgenomsequenzierung in der molekularpathologischen Routinediagnostik von Krebspatienten. Der Vortrag spannte den Bogen von den frühen Erwartungen an die Methode bis zu gegenwärtigen Implementierungsfragen und zukünftigen Perspektiven. Die anschließenden Sitzungen vertieften dieses Thema mit dem Pilot-Ringversuch zur Ganzgenomsequenzierung des Deutschen Netzwerks Personalisierte Medizin (DNPM), Erfahrungen aus der Routinediagnostik und der Analyse von FFPE-bedingten Artefakten. Weitere Programmblöcke behandelten aktuelle QuIP-Ringversuche, die Weiterentwicklung des CuMo, Bioinformatik und Dateninterpretation, hämatopathologische Anwendungen sowie technische Neuerungen von Sequenzierung über Methylierung bis zu massenspektrometrischen Biomarkeransätzen.

Auch die Fallvorstellungen und die Sitzung zur interdisziplinären Patientenversorgung zeigten den besonderen Wert des persönlichen Austauschs. Diskutiert wurden unter anderem Resistenzmechanismen beim Lungen- und Gallengangskarzinom, seltene Neoplasien und die Rolle der Molekularpathologie bei MiNEN. Beiträge aus Präzisionsmedizin, Humangenetik und Onkologie machten deutlich, dass molekulare Diagnostik ihren Nutzen vor allem in einem klaren klinischen Kontext und im strukturierten Dialog der beteiligten Fächer entfaltet. Liquid-Biopsy-Anwendungen, insbesondere beim Mammakarzinom und bei hämatologischen Erkrankungen, waren dabei ebenso präsent wie Fragen der Datenteilung und der Befundintegration.

Bei der 109. Jahrestagung der DGP 2026 in Augsburg setzte die AG die fachliche Diskussion mit zwei Arbeitsgruppensitzungen und zwei Postersitzungen fort. Den internationalen Auftakt bildete der Beitrag von Charles Bailey (London) zu Prävalenz und Biogenese extrachromosomaler DNA (ecDNA). Er verdeutlichte die Bedeutung von ecDNA für genomische Heterogenität, Therapieresistenz und neue Ansatzpunkte der Präzisionsonkologie. In den weiteren Vorträgen reichten die Themen von Tumor Budding und transkriptomischen Veränderungen bei Plattenepithelkarzinomen über Qualitätskriterien für Whole-Exome- und Whole-Genome-Sequenzierung aus FFPE-Material bis zu Phosphoproteomik und NFkB-vermittelten Resistenzmechanismen. Damit wurde die Verbindung morphologischer Beobachtungen mit tiefgreifender molekularer Charakterisierung besonders sichtbar.

Die Posterbeiträge in Augsburg ergänzten dieses Spektrum durch zahlreiche praxisnahe und methodische Arbeiten. Sie befassten sich unter anderem mit räumlicher Proteomik, Long-Read-Sequenzierung, automatisierten CGP- und NGS-Workflows, digitaler PCR, Mutationssignaturen, Tumorzellgehaltsbestimmung sowie molekularen Modellen und Biomarkern verschiedener Tumorentitäten. Die hohe Qualität und thematische Vielfalt der Beiträge unterstrichen die lebendige wissenschaftliche Basis der AG und boten insbesondere jüngeren Kolleginnen und Kollegen eine sichtbare Plattform für Diskussion und Vernetzung.

Die AG Molekularpathologie wird diese Verbindung aus Fortbildung, Qualitätsentwicklung und wissenschaftlichem Dialog weiter ausbauen. Alle interessierten Kolleginnen und Kollegen sind herzlich eingeladen, die kommenden Herbsttreffen, Jahrestagungen, Workshops und CuMo-Angebote aktiv mitzugestalten. Gerade angesichts der raschen methodischen Entwicklung bleibt die AG ein offener Ort, an dem Erfahrungen geteilt, Standards weiterentwickelt und neue Ideen und Konzepte für die molekularpathologische Versorgung von Patientinnen und Patienten entstehen können. Das nächste Herbsttreffen findet am 30.11./01.12.2026 in Kiel statt und wird organisiert von Prof. Konukiewitz und seinem Team. Wir freuen uns, hier möglichst viele aus der Community wiederzusehen!