

An die
Geschäftsstelle der Gendiagnostik-Kommission
Am Robert-Koch-Institut
DGZ-Ring 1
13086 Berlin
per E-Mail: gendiagnostik@rki.de

german society of human genetics
www.gfhev.de

Vorsitzender

Prof. Dr. med. André Reis, Erlangen

Stellvertretende Vorsitzende

Prof. Dr. rer. nat. Bernhard Horsthemke,
Essen

Prof. Dr. med. Klaus Zerres, Aachen

Schatzmeister

Dr. rer. nat. Wolfram Kress, Würzburg

Schriftführerin

Dr. rer. nat. Simone Heidemann, Kiel

Wissenschaftlicher Beirat

Prof. Dr. rer. nat. Kerstin Kutsche,
Hamburg

Prof. Dr. med. Jürgen Kohlhase,
Freiburg

Prof. Dr. med. Michael Speicher, Graz

Prof. Dr. med. Andreas Gal, Hamburg
(Tagungspräsident 2010)

Prof. Dr. rer. nat. Bernhard Weber,
Regensburg
(Tagungspräsident 2011)

Adresse des Vorsitzenden

Institut für Humangenetik
Universität Erlangen-Nürnberg
Schwabachanlage 10
91054 Erlangen
Tel. 0049 (0)9131-85 22318
Fax 0049 (0)9131-85 23232
andre.reis@uk-erlangen.de

Geschäftsstelle

Dr. rer. biol. hum. Christine Scholz
Inselkammerstr. 5
82008 München-Unterhaching
Tel. 0049 (0)89-61 45 69 59
Fax 0049 (0)89-55 02 78 56
organisation@gfhev.de

gfh Bankverbindung

Deutsche Apotheker- und Ärztebank
Konto Nr. 0 006 456 030
BLZ 300 606 01
IBAN DE68 3006 0601 0006 4560 30
BIC DAAEEDDD

Vereinsregister München

VR 12341

Finanzamt München f. Körperschaften
Steuernummer 143/212/60471

13. März 2011

Entwurf einer Richtlinie über die Anforderungen an die Qualifikation zur genetischen Beratung nach § 7 Abs. 3 und an die Inhalte der genetischen Beratung

Sehr geehrte Damen und Herren,

der Vorstand der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH) hat den Entwurf der "Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) über die Anforderungen an die Qualifikation zur genetischen Beratung und deren Inhalte gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2a und § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG" vom 28. 1. 2011 ausführlich diskutiert und möchte hierzu wie folgt Stellung nehmen:

Die GfH hat es prinzipiell begrüßt, die Rahmenbedingungen für genetische Diagnostik am Menschen gesetzlich zu regeln. Es wird damit zum Ausdruck gebracht, dass sich human-genetische Diagnostik sowohl von anderen Anwendungen genetischer Methoden aber auch anderen Feldern der medizinischen Diagnostik unterscheiden kann und dass der Aufklärung und Beratung der Betroffenen eine besondere Bedeutung zukommt.

Wir haben Verständnis für die Problematik, die sich für die GEKO aus den Vorschriften des GenDG zur Festlegung von Anforderungen an die Qualifikation und Inhalte der genetischen Beratung ergeben. Es ist nachvollziehbar, dass deren komplexe Inhalte einerseits nicht um wesentliche Bereiche gekürzt werden können, andererseits ist jedoch gänzlich ausgeschlossen, dass der jetzt vorgesehene Umfang der Fortbildung auch nur annähernd geeignet sein kann, Kenntnisse in Umfang und Tiefe zu vermitteln, wie dies die Weiterbildungsordnung zum Facharzt für Humangenetik vorsieht. Ziele der Fortbildung, wie sie der jetzt vorliegende Entwurf der Richtlinie vorsieht, könnten sein: Problemstellungen sicherer zu erkennen, übersichtliche Fragen selbst zu lösen, vor allem aber bei komplexeren Fragestellungen eigene Grenzen besser einzuschätzen und dann gegebenenfalls einen Facharzt/ eine Fachärztin für Humangenetik oder Arzt/Ärztin mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik einzubeziehen.

Wir wenden uns mit der dringenden Bitte an Sie, diese Sichtweise in der Präambel des Entwurfes klar zum Ausdruck zu bringen, derzeit könnte aus der Richtlinie fälschlicherweise eine Äquivalenz der Qualifikationen abgeleitet werden.

Die GfH möchte darüber hinaus einzelne Kritikpunkte näher erläutern. Diese betreffen im Wesentlichen unserer Meinung nach fehlende Qualifikationsinhalte (siehe Nr. 1) der fachgebundenen genetischen Beratung und die Anerkennung adäquater Weiterbildungsinhalte auf die Qualifikationsleistungen (siehe Nr. 2). Außerdem bittet die GfH um Klarstellung dahingehend, dass sich die im Richtlinienentwurf aufgeführten Inhalte der genetischen Beratung **nur** auf die „fachgebundene genetische Beratung“ beziehen (siehe Nr. 3).

Darstellung und Begründung der Vorbehalte:

1. Fehlende Qualifikationsinhalte

Bei den in VI. definierten „speziellen Inhalten der genetischen Beratung in Abhängigkeit vom Beratungskontext“ muss unter VI.2 und VI.3 für genetische Beratungen im Rahmen einer prädiktiven bzw. pränatalen genetischen Untersuchung die Erhebung der Familienanamnese über mindestens drei Generationen als obligater Beratungsinhalt gefordert werden. Ohne Kenntnis der Familienanamnese ist bei einer gesunden Person eine Indikationsstellung zur prädiktiven genetischen Untersuchung überhaupt nicht möglich. Ebenso ist dann eine Indikationsstellung zur Pränataldiagnostik nur hinsichtlich der maternalen Altersindikation bzw. klinisch manifester Erkrankungen der Mutter möglich. Die in VII.3.1.1. aufgeführte „Stammbaumanamnese“ bitten wir ersatzlos zu streichen.

2. Anerkennung adäquater Weiterbildungsinhalte auf die Qualifikationsleistungen

Die Erfahrung der Fachärzte/Fachärztinnen für Humangenetik zeigt, dass - abgesehen von einzelnen hochkompetenten Ausnahmen - klinische Fachärzte anderer Fachgebiete in der Regel nur über begrenzte Kenntnisse der genetischen Grundlagen auch für Krankheiten des eigenen Fachgebietes verfügen, was nicht selten zu einer unkritischen und oft unwirtschaftlichen Anwendung genetischer Diagnostik führt. Deshalb hält die GfH die in VII.3.4. bzw. VII.4.4. (Ablauf und Nachweis der Qualifikationsmaßnahme) vorgesehenen vollumfänglichen Äquivalenz-Anerkennungen für problematisch.

3. Klarstellung des Bezuges der „Inhalte der genetischen Beratung“ auf die fachgebundene genetische Beratung

Die vorliegende Richtlinie soll gemäß der Überschrift des Entwurfes zum einen die Anforderungen an die Qualifikation zur genetischen Beratung und zum anderen die Inhalte der genetischen Beratung regeln. In der Überschrift wird zur Zuordnung des jeweiligen gesetzgeberischen Auftrages auf § 23 Abs. 2 Nr. 2a und § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG Bezug genommen. Mit dieser Bezugnahme wird hinsichtlich der Qualifikation zur genetischen Beratung auf § 7, Abs. 3 verwiesen, in dem die Qualifikation zur genetischen Beratung ab 1.2.2012 neu geregelt wird. Dazu wird in der vorliegenden Richtlinie der Begriff der „fachgebundenen genetischen Beratung“ neu eingeführt und definiert. Die im Richtlinienentwurf aufgeführten Vorgaben an die Qualifikation zur genetischen Beratung richten sich ausdrücklich und ausschließlich auf diese fachgebundene genetische Beratung, da die fachübergreifende genetische Beratung bereits durch die Weiterbildungsordnungen zum Facharzt für Humangenetik bzw. zur Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik geregelt ist. Bezüglich der Inhalte der genetischen Beratung wird auf den gesetzgeberischen Auftrag gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG zur Erstellung von „Richtlinien für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung und der genetischen Beratung“ verwiesen. Dieser Verweis enthält u.E. keine Einschränkung auf die fachgebundene genetische Beratung, sondern könnte im Kontext mit der Aufklärung auch fachübergreifend gemeint sein. Diese Uneindeutigkeit wird auch dadurch verstärkt, dass die „Bedeutung der genetischen Beratung“ unter II. der Leitlinie zur (fachübergreifenden) Genetischen Beratung der GfH entnommen ist (medgen 19 (2007) 460-462). Es sollte zur Vermeidung folgenschwerer Fehlinterpretationen sowohl im Titel der Richtlinie als auch in den Überschriften zu III. bis VI. eindeutig klargestellt werden, dass hierbei ausschließlich die fachgebundene humangenetische Beratung gemeint ist. Den als Klärung gedachten Hinweis „im Kontext genetischer Untersuchungen“ in der Überschrift zu Punkt III. halten wir diesbezüglich nicht für ausreichend.

Desweiteren möchten wir der GEKO empfehlen, die Gültigkeit ihrer Richtlinien zeitlich zu befristen, sie in regelmäßigen Zeitabständen zu überprüfen und ggf. an veränderte technische und wissenschaftliche Entwicklungen, die jeweilige medizinische Versorgungslage sowie die gesellschaftliche Situation anzupassen. Aus den Erfahrungen mit den eigenen Leitlinien empfiehlt die GfH eine Überprüfung im 5-jährigen Rhythmus.

Wir bitten, die genannten Gesichtspunkte zu berücksichtigen. Für eine Diskussion dieser Punkte stehen wir selbstverständlich gerne zur Verfügung.

Prof. Dr. med. A. Reis
Vorsitzender der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik
Für den Vorstand der GfH