

Ausgabe 10.11.2014

Liebe GfH-Mitglieder, liebe Kolleginnen und Kollegen,

gerne möchte ich Ihnen eine Vorschau auf unseren Newsletter geben.
Wir haben uns u.a. mit folgenden Themen beschäftigt:

- Gentests in Apotheken,
- Durchführung pränataler, genetischer Analysen im Ausland,
- NIPD und Erprobungsmaßnahmen des G-BA,
- EU-Datenschutzgrundverordnung,
- Novellierung unserer Weiterbildungsordnung
„Fachhumangenetiker/in (GfH) und europäische Zertifikat
„Clinical Laboratory Geneticist“,
- Novellierung der RiLiBÄK und den Ringversuchen für das Jahr 2015.



Zu unserem Bedauern kommt es gegenwärtig beim Springer Verlag zu erheblichen Verzögerungen - die Septemerausgabe wird erst im November erscheinen - so dass wir Sie über unsere GfH-Kurznachrichten, Newsletter und Internetseiten über die anstehenden Aufgaben, wichtigen Termine und Neuigkeiten trotzdem zeitnah per Email informieren.

Beste Grüße

Ihr Klaus Zerres

Gentests in Apotheken

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik und die Deutsche Gesellschaft für Klinische Chemie sprechen sich entschieden gegen den Vertrieb genetischer Tests über Apotheken aus. Hintergrund für die gemeinsame Stellungnahme waren/sind Aktivitäten diverser Firmen (STADA, humatrix AG) und des Berufsverbandes der Apotheker den Arztvorbehaltsparagrafen (§7 GenDG) auszuhebeln, um over-the-counter systematisch genetische Tests zu verkaufen. Wir sehen hierin eine Verletzung des gesetzgeberischen Willens, 1) die informationelle Selbstbestimmung der Patientinnen und Patienten zu schützen, 2) die Indikationsstellung gesetzesgemäß ausschließlich in ärztlicher Hand zu halten, 3) eine neutrale Aufklärung bzw. genetische Beratung zu gewährleisten sowie 4) die Sicherheit der genetischen Patientendaten zu gewährleisten. Adressaten unserer Bedenken waren die Bundesärztekammer und das Bundesgesundheitsministerium. Dieser Position hat sich in der Zwischenzeit auch die BÄK angeschlossen und sieht einen Konflikt mit dem GenDG. „Der Vertrieb gendiagnostischer Tests als Verkaufsschlager über Apothekentresen widerspricht den Schutzbestimmungen des Gendiagnostikgesetzes (GenDG). Mit guten Gründen hat der Gesetzgeber vor Gentests eine Aufklärung durch informierte Ärztinnen und Ärzte und eine informierte Einwilligung der Probanden gestellt“, erklärte BÄK-Präsident Prof. Dr. Frank Ulrich Montgomery (siehe [BÄKground](#), Aug 2014).

Durchführung pränataler, genetischer Analysen im Ausland: Möglich? Rechtens? GenDG-kompatibel?

Der Arzt ist nach § 7 Abs. 2 GenDG frei, ein Labor im Ausland mit einer gentechnischen Analyse zu beauftragen. Er trägt die Verantwortung, dass ein Labor die aufgezeigten Qualitätsstandards erfüllt, auch

wenn allein das Labor nach § 5 Abs. 2 GenDG sicherzustellen hat, dass die Qualitätsanforderungen nach § 5 Abs. 1 GenDG erfüllt worden sind. Beauftragt ein Arzt also ein Labor mit der technischen Durchführung der genetischen Analyse, hat er sicherzustellen, dass die Untersuchung und der Umgang mit dem Analyseergebnis den hiesigen gesetzlichen Qualitätsanforderungen entsprechen. Sofern ein Arzt dies nicht sicherstellen kann, ist eine Beauftragung eines Labors im Ausland nicht möglich. Er würde damit gegen seine Berufspflichten verstoßen. Die haftungsrechtlichen Konsequenzen wären möglicherweise erheblich.

Weitere Informationen finden Sie auf den [Seiten der Ärztekammer Nordrhein](#)

Die GfH kommentiert erste Schritte zur Erprobung der nicht invasiven Pränataldiagnostik (NIPT) durch den Gemeinsamen Bundesausschuss (G-BA)

Die GfH begrüßt ausdrücklich, dass sich der G-BA mit der Erprobung nicht invasiver Pränataltests (NIPT) zur Erkennung fetaler Chromosomenstörungen aus dem Blut der Schwangeren befasst und hat nach intensiver Beschäftigung mit den neuesten Studien zur NIPT die Anfrage des G-BA wie folgt kommentiert.

Bei nicht-invasiven Screeningverfahren zur Erkennung fetaler Chromosomenstörungen sollten jene zum Einsatz kommen, die die größte Sensitivität und Spezifität aufweisen.

Durch NIPTs (= nicht-invasive Pränataltests) besteht seit 2011 die Möglichkeit, fetale DNA-Fragmente im mütterlichen Blut (20ml) molekulargenetisch zu analysieren und quantitativ zu bestimmen. Hierdurch kann eine invasive Diagnostik nach Normalbefund vermieden werden. Aus Sicht der GfH ist in Anbetracht der guten Datenlage zu den Vorteilen der NIPTs eine weitere nationale Erprobungsstudie nicht mehr notwendig. Es liegen Daten von großen Kohortenstudien aus verschiedenen Ländern vor, die u.a. in einer Metaanalyse zusammengefasst wurden, weiterhin Ergebnisse aus einer amerikanischen Studie zu einem Kollektiv von Schwangeren ohne erhöhte Risiken. Schlussfolgerung der bisherigen Studien ist daher, dass die Anwendung von NIPTs den klassischen Methoden des Ersttrimesterscreening (ETS) deutlich überlegen ist. NIPTs sollten dennoch als Screening-Tests und nicht als diagnostische Tests bezeichnet werden, da bei auffälligem Ergebnis immer eine invasive Diagnostik notwendig ist.

Eine Einschränkung von NIPTs auf bestimmte Risikoschwangere ist sachlich nicht zu begründen.

Wie die GfH in ihrer Stellungnahme zur Analyse fetaler DNA aus mütterlichem Blut ausgeführt hat, entfällt bei NIPTs die Abwägung von Eingriffsrisiken z.B. mit der Wahrscheinlichkeit für eine gesundheitliche Störung des Kindes. Dies hat zur Folge, dass ein NIPT keiner Schwangeren, die das Testangebot wünscht, vorenthalten werden kann bzw. allen Schwangeren verfügbar gemacht werden sollte. Eine Erprobungsstudie, die z. B. ein auffälliges ETS als „Vortest“ voraussetzt, würde bedeuten, dass ein als Screening zur Verfügung stehender NIPT einem wesentlich schlechteren Screening nachgeschaltet würde. Ferner könnte ein NIPT dann grundsätzlich erst ab der 11.-13. SSW durchgeführt werden, da Ergebnisse aus einem ETS nicht vorher vorliegen. Ein NIPT ist jedoch deutlich früher (ab 9. SSW) möglich und bedeutet für die große Mehrheit der Schwangeren eine Entlastung aus dem Risiko zu einem früheren Schwangerschaftszeitpunkt.

Wir widersprechen in diesem Zusammenhang ausdrücklich der Empfehlung des Deutschen Ethikrates in seiner Stellungnahme "Die Zukunft der genetischen Diagnostik – von der Forschung in die klinische Anwendung" vom 30.4.2013, wenn er mehrheitlich die Auffassung vertritt, „dass eine nicht invasive Pränataldiagnostik nur durchgeführt werden sollte, wenn ein erhöhtes Risiko für eine genetisch bedingte Erkrankung oder Fehlbildung vorliegt“.

Wir haben in diesem Zusammenhang den Bundestagspräsidenten Herrn Dr. Lammert darauf hingewiesen, dass wir die Bearbeitung derartig umfassender Themen durch den Deutschen Ethikrat ohne eine in der klinischen Genetik aktive Humangenetikerin bzw. Humangenetiker als Mitglied für äußerst problematisch halten.

Die GfH empfiehlt nicht, dass ein NIPT bei allen Schwangeren vorgenommen werden sollte! Der hohe positive prädiktive Wert stellt jedoch besondere Ansprüche an die Beratung und Aufklärung vor NIPT.

Die in unserer Stellungnahme zur nichtinvasiven Diagnostik fetaler DNA aus dem mütterlichen Blut vertretende Position, dass der NIPT „keiner Schwangeren vorenthalten werden kann“ bedeutet nicht, dass die GfH etwa die Forderung aufstellt, dass dieser Test bei allen Schwangern auch durchgeführt

werden sollte. Eine derartige gelegentlich geäußerte Interpretation ist falsch und widerspricht unserer Auffassung der Anwendung Genetischer Tests vollständig.

Die hohe prädiktive Aussagekraft eines NIPT erfordert vielmehr eine intensive Auseinandersetzung mit dem klinischen Bild einer Chromosomenstörung und den möglichen Konsequenzen, die sich hieraus für die werdenden Eltern ergeben, wenn sie den Test in Anspruch nehmen, vor dessen Inanspruchnahme. Eine ausführliche individuelle qualifizierte genetische Beratung und Aufklärung vor NIPTs ist eine zwingende Voraussetzung für einen verantwortungsvollen Umgang mit dem verfügbaren Testangebot. Die genetische Beratung muss dabei auch Themenbereiche wie das Recht auf Nichtwissen und die Ablehnung einer Pränataldiagnostik einschließen. Es ist zu erwarten, dass der Bedarf an qualifizierter Beratung durch derartige Testverfahren steigen wird.

Wir haben den G-BA hierauf sehr deutlich hingewiesen. Die Einschränkungen der Niederlassungsfreiheit für Fachärzte für Humangenetik und die unzureichende Vergütung für die Genetische Beratung sind unverständlich und können von uns nicht akzeptiert werden.

GfH-Unterstützungsschreiben für TMF und KKS-Netzwerk: Kritik an EU-Datenschutzgrundverordnung

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik unterstützt die Kritik der TMF an der EU-Datenschutzgrundverordnung. Grundsätzlich wird der Entwurf des Europäischen Parlamentes für eine Datenschutz-Grundverordnung (EU-DSGVO) begrüßt, der dazu beitragen soll, die datenschutzrechtlichen Vorgaben in Europa zu vereinheitlichen. Die GfH und viele andere mitunterzeichnende Fachgesellschaften weisen jedoch in ihrer [Stellungnahme](#) darauf hin, dass bei der Ausgestaltung von Regularien und Verfahrensweisen, die dem Schutz des Bürgers dienen, ebenfalls darauf geachtet werden muss, biomedizinische Forschung nicht unnötig zu be- oder gar zu verhindern. Insbesondere machen sie auf die Gefahr aufmerksam, dass die Nutzung von Bestandsdaten aus der Patientenversorgung für die Forschung stark eingeschränkt oder sogar verhindert werden könnte. In einem [Schreiben](#) an den Innenminister Thomas de Maizière werden die Hauptkritikpunkte genannt und Lösungsvorschläge unterbreitet.

Mehr dazu erfahren Sie [hier](#)

Weiterbildungsordnung zum „Fachhumangenetiker/in (GfH)“ 2014 in Kraft getreten

Die WBO für Fachhumangenetiker (Abschnitt A: [Allgemeine Bestimmungen](#), Abschnitt B: [Gegenstandskatalog](#)) wurde im letzten Jahr einer erneuten Prüfung unterzogen und an die realen Weiterbildungsbedingungen angepasst. Die Fachhumangenetikerkommission der GfH unter Federführung von Prof. Thomas Eggermann ist dieser Aufgabe nachgekommen und hat die WBO-Fassung von 2009 überarbeitet. Die GfH-Mitgliederversammlung hat am 20.3.2014 einstimmig den Änderungen zugestimmt, damit ist die neue Weiterbildungsordnung zum „Fachhumangenetiker/in (GfH)“ 2014 in Kraft getreten.

Alle Weiterbildungskandidaten, die vor 2003 ihre Weiterbildung begonnen haben, erhalten ein Schreiben von Seiten der GfH-Geschäftsstelle, um abzuklären, ob noch ein Abschluss der Weiterbildung und damit der Erwerb des Fachhumangenetikertitels angestrebt wird.

Europäische Zertifikat „Clinical Laboratory Geneticist“

Fachhumangenetiker/innen (GfH), Fachhumangenetiker/-innen (ÖGH) und die Spezialist/innen für medizinisch-genetische Analytik FAMH (SGMG) aus der Schweiz hatten die Möglichkeit, das CLG-Zertifikat zu beantragen. Die GfH begrüßt diese Möglichkeit. Das Europäische Zertifikat ist ein Schritt zur Vereinheitlichung Europäischer Ausbildungsstands.

RiLiBÄK wurde überarbeitet

Am 19.9.2014 ist die Neufassung (PDF) der Richtlinien der Bundesärztekammer zur

Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen im Deutschen Ärzteblatt, Heft 38 vom 19. September 2014 erschienen und jetzt auf der [Internetseite der Bundesärztekammer](#) eingestellt. Beschlossen wurde vom Vorstand der Bundesärztekammer, dass die konsolidierte Fassung der RiLi-BÄK insgesamt veröffentlicht wird, damit ein zusammenhängender Text zitierfähig zur Verfügung steht. Für interessierte Kreise wird zeitnah auf der Internetseite der Bundesärztekammer – www.bundesaerztekammer.de – in der Rubrik „Richtlinien“ eine Version der vorherigen Fassung mit den [Änderungen im Korrekturmodus](#) bereitgestellt.

Qualitätssicherung - GfH-Delegiertenarbeit in den Gremien

Zum Nachfolger für das scheidende Mitglied Prof. Clemens Müller-Reible (Würzburg) wurde **Prof. Bernd Rautenstrauss** (München) gewählt, um die „deutschen“ Interessen im EMQN Management Board zu vertreten. EMQN ist zuständig für die Durchführung der molekulargenetischen Ringversuche in Europa, die in Deutschland über den Kooperationspartner Referenzinstitut für Bioanalytik (**RfB**) abgewickelt/anerkannt werden. Gegenwärtig sind 22 deutsche Humangenetiker als Ringversuchsleiter oder Assessoren für die EMQN tätig

Dr. Dieter Gläser (Neu-Ulm) hat sich bereit erklärt, die weitere Koordination im Rahmen der Qualitätssicherung und die Organisation für den jährlichen Workshop im Rahmen der GfH-Jahrestagung zu übernehmen. Einem Vorschlag von Clemens Müller-Reible folgend, soll künftig ein „QS-Komitee“ mit Aufgaben-Splitting gebildet werden, um die umfangreichen Arbeiten auf mehrere Schultern zu verteilen.

Als Vertreter der GfH hat der Vorstand Herrn **Prof. Harald Rieder** (Düsseldorf) für die "RiLi-BÄK-Fachgruppe D5 – molekulargenetische und zytogenetische Untersuchungen" der Bundesärztekammer und für die AG Molekulargenetik der Abteilung Qualitätssicherung der Kassenärztlichen Bundesvereinigung bestellt. Harald Rieder wurde auch zum Ringversuchsleiter für die tumorzytogenetischen Ringversuche des BVDH ernannt.

Bitte überprüfen Sie Ihre Angaben in unseren GfH-Online-Servicelisten

- [Liste Genetische Beratungsstellen](#)
- [Liste Weiterbildungsberechtigungen](#) - Fachhumangenetiker
- [Liste Weiterbildungsberechtigungen](#) - Fachärzte für Humangenetik

GfH-Jahrestagung 2015

15.-17.4.2015

Graz (Österreich)

Call for Abstracts

Abstracteinreichung online ist ab 1.12.2014 möglich

Abstract Deadline: 7.1.2015

Themen der Jahrestagung 2015

Plenary Sessions

- Human Transgenerational Responses / Chromosom X-Inaktivierung

Symposia

- Genetics of Longevity, Aging / Mosaike / 3 D-Structure of the Human Genome / Reproductive Genetics / Treatment, Gene Therapy / Hereditary Tumor Genetics

Posterthemen

- Cancer genetics
- Clinical genetics
- Cytogenetics / CNVs
- Complex genetics / complex diseases
- Genetic counselling / genetic education / genetic services / public policy
- Technology and bioinformatics
- Monogenic disease - from gene identification to pathomechanism
- Basic molecular mechanisms
- Normal variation / population genetics / genetic epidemiology / evolutionary genetics
- Prenatal diagnosis / reproductive medicine
- Therapy for genetic diseases

Talk nach 12

- Personal Genome Project – Initiative for Public, Participatory Science and Genetic Literacy

Educational Sessions

- Bestimmung und Vermittlung von niedrigen Risiken (low penetrance variants)
- Früherkennung und Vorsorge bei erblichen Tumorsyndromen
- Mitochondriopathien
- Der (un-)gelöste Fall – Strategien zur Aufklärung: vom Phänotyp zum Exom

Akademie Humangenetik 2015

K104-15

21. Februar 2015, Frankfurt

NIPD und andere nichtinvasive Screening-Methoden in der genetischen Pränataldiagnostik

Prof. Dr. Bernd Eiben (Essen),

Prof. Dr. med. K. Oliver Kagan (Tübingen)

K105-15

13. – 14. März 2015, Heidelberg

Risikoberechnungen bei Brustkrebs mit CYRILLIC, BOADICEA und IBIS

Dr. sc. hum. Christine Fischer (Heidelberg),
Prof. Dr. med. Tiemo Grimm (Würzburg),
Dr. Jörg Schröder (Würzburg)

K106-15

13. - 16. Mai 2015 (Teil 1) und 3. - 5. Juni 2015 (Teil 2), Würzburg

Qualifikation Fachgebundene Genetische Beratung

Prof. Dr. med. Tiemo Grimm (Würzburg),
Prof. Dr. Thomas Haaf (Würzburg),
Dr. rer. nat. Simone Heidemann (Kiel),
Dr. rer. nat. Christiane Bommer (Berlin),
Dr. rer. nat. Wolfram Kress (Würzburg),
Prof. Dr. Clemens Müller-Reible (Würzburg),
Prof. Dr. med. Gerhard Wolff (Freiburg)

K107-15

5. - 6. Juni 2015, Würzburg

Praktisch-kommunikativer Teil: Qualifikation Fachgebundene Genetische Beratung

Prof. Dr. med. Tiemo Grimm (Würzburg),
Dr. rer. nat. Wolfram Kress (Würzburg),
Dr. Erdmute Kunstmann (Würzburg)

K108-15

25. - 26. September 2015, Würzburg

Grundlagen der molekulargenetischen Diagnostik

Prof. Dr. rer. nat. Thomas Eggermann (Aachen),
Prof. Dr. med. Andreas Gal (Hamburg),
Dr. rer. nat. Stephanie Kleinle (München),
Dr. rer. medic. Nadina Ortiz Bröchle (Aachen),
Dr. rer. nat. Michael Zeschnigk (Essen)

K109-15

7. November 2015, Frankfurt

Qualitätsmanagement in der humangenetischen Diagnostik - neue Norm, neue Anforderungen

Dr. rer. nat. Simone Heidemann (Kiel),
Dr. rer. nat. Christa Aulehla-Scholz (Stuttgart),
NN, Deutsche Akkreditierungsstelle (Frankfurt)

K110-15

20. - 21. November 2015, Würzburg

Die Fazies: vom Befund zur Diagnose

Prof. Dr. med. Gabriele Gillessen-Kaesbach (Lübeck),
Prof. Dr. med. Dagmar Wieczorek (Essen)

Detaillierte Informationen finden Sie unter www.akademie-humangenetik.de
Weitere Tagungen und Veranstaltungen finden Sie [hier](#)

SAVE THE DATE

Syndromtag 2015

Tübingen, 18.-19.9.2015

Tumorgenetische Arbeitstagung 2015

Göttingen - Uslar-Volpriehausen, 28.-30.5.2015

Ihre **Jobbörse** für Stellenangebote und -gesuche für die Weiterbildung

Das GfH-Online-Portal für Ihre kostenlosen Anzeigen für Weiterbildungsstellen und -gesuche. Sie finden hier tagesaktuell die neuesten Anzeigen. Spielend leicht zum Selbsteintragen können Sie dort Ihre Anzeigen platzieren.

Machen Sie unsere **GfH-Website** zu Ihrer Internet-Startseite, dann erhalten Sie die aktuellen GfH-Informationen direkt und bleiben so auf dem Laufenden.

Impressum

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V.

Geschäftsstelle

Inselkammerstr. 5

82008 München-Unterhaching

Telefon: +49 (0) 89/ 55 02 78 55

Telefax: +49 (0) 89/ 55 02 78 56

organisation@gfhev.de

Inhaltlich Verantwortlicher gemäß § 10 Absatz 3 MDStV:

GfH-Vorsitzender: Prof. Dr. Klaus Zerres

Institut für Humangenetik

Pauwelsstraße 30

52074 Aachen

Tel. +49 241 80-80178 o. 80-80179

Fax +49 241 80-82580

humangenetik@ukaachen.de

Eingetragen ins Vereinsregister beim Amtsgericht München (Registergericht) unter AZ: VR 12341

Haftungshinweis: Trotz sorgfältiger inhaltlicher Kontrolle übernehmen wir keine Haftung für die Inhalte externer Links. Für den Inhalt der verlinkten Seiten sind ausschließlich deren Betreiber verantwortlich.