

Ausgabe 29.9.2017

**Liebe GfH-Mitglieder, liebe Kolleginnen und Kollegen,**

mit einer Vielzahl von Aktivitäten melden wir uns wieder bei Ihnen, um Sie auch in Zukunft auf dem Laufenden zu halten. Die GfH hat in den letzten Monaten intensiv an der Gestaltung der **GOÄ** mitgewirkt, die Verhandlungen dauern an, deshalb gibt es hierzu noch keinen weiteren Berichtspunkt. Nach Abschluss der öffentlichen Anhörung und intensiven Diskussionen in den verschiedensten Gremien konnte die **NGS-Leitlinie** verabschiedet werden. Eine intensive Auseinandersetzung mit der Verschlüsselung von Krankheitsbildern brachte die Diskussion um den neuen **ICD-11** mit sich. Auch hier hatte die GfH eine Arbeitsgruppe initiiert, die sich mit der Neustrukturierung befasst und der WHO in ihrem Abschlussbericht Vorschläge für eine bessere Abbildung der genetisch bedingten / seltenen Krankheiten im ICD-Katalog unterbreitet hat. Gemeinsam mit der ÖGH haben wir eine Stellungnahme zur Durchführung von **Liquid Biopsies** auf den Weg gebracht, die unseren Standpunkt im Hinblick auf die Voraussetzungen für den Einsatz dieser Technologie und die Zusammenarbeit auch mit anderen Fächern verdeutlicht. In den letzten Zügen liegt die Verabschiedung unserer **S2k-Leitlinie** "Humangenetische Diagnostik und genetische Beratung": Die Delphie-Runden sind noch nicht abgeschlossen, die Abstimmungsarbeiten dauern an. Wir hoffen aber auf eine Fertigstellung bis zum Ende dieses Jahres. Sehr erfolgreich verliefen in diesem Jahr unsere Tumorgenetische Arbeitstagung in Zweibrücken und der Syndromtag 2017 in Dresden.



Es gibt noch eine Neuigkeit im Hinblick auf meine eigene Person: Am 27.9.2017 bin ich durch Wahl im Akademischen Senat zur neuen Präsidentin der Universität zu Lübeck gewählt worden. Da ich dieses Amt für die nächsten 6 Jahre hauptberuflich ausüben werde, werde ich ab 1.1.2018 die Leitung des Instituts für Humangenetik in Lübeck abgeben und auch als GfH-Vorsitzende nicht mehr für eine weitere Amtsperiode zur Verfügung stehen.

Beste Grüße auch im Namen des GfH-Vorstandes

Ihre Gabriele Gillessen-Kaesbach

**Rückblick****Congress Awards für die GfH-Jahrestagungen 2015 und 2016**

Für die herausragende Organisation der GfH-Jahrestagungen wurde das GfH-Tagungsteam 2015 vom Bürgermeister der Landeshauptstadt Graz mit den **Congress Award Graz** ausgezeichnet. Von der Hansestadt Lübeck wurde die GfH zum **Kongress-Botschafter 2016** ernannt.

**GfH-Jahrestagung Bochum 2017**

Mit einem hoch interessanten Programm lockte die GfH 2017 insgesamt 850 Teilnehmer zu ihrer Jahrestagung nach Bochum. 1373 Schüler und Lehrer kamen zur Oberstufenveranstaltung und füllten damit jeden Sitz im großen Audimax der RUB. Zu den Plenarsitzungen und Symposien hatten wir international anerkannten Experten eingeladen. Themen wie Chromosomen-inaktivierung, Neues zur Huntington-Krankheit oder auch neueste Ansätze zur Hochdurchsatz-Sequenzierung bei

neuropsychiatrischen Erkrankungen gehörten zu den viel besuchten Veranstaltungen. Bewährt hat sich auch das Konzept des "Talks nach 12", dieses Mal zu den Fragen rund um den neuen EBM. Spannende Themen boten die Kontrahenten auf den "Pro&Contra"-Sessions: gefragt wurde in einer Session nach den ethischen Aspekten rund um die NIPD und in einer anderen ging es um Informed Consent bei genomweiten Analysen.

### Wie geht es weiter?

**2018:** Die nächste GfH-Jahrestagung findet in **Münster** statt --> **14.-16.3.2018**

Alle Informationen finden Sie [hier](#).

Eine Anmeldung zur Tagung ist ab dem 9.10.2017 möglich.

Ein Tipp: Buchen Sie frühzeitig Ihre Hotelzimmer in [Münster](#) - die innenstadtnahen schönen Hotels sind möglicherweise schnell ausgebucht.

**2019:** Für 2019 hatten wir uns für Berlin entschieden, mussten aber auf der diesjährigen ESHG-Tagung in Kopenhagen überraschender Weise erfahren, dass die ESHG 2020 ebenfalls Berlin zu ihrem Tagungsort gewählt hat, so dass wir uns auf die Suche nach einem neuen Tagungsort machten. Prof. Sven Cichon, Direktor des Instituts für Humangenetik in Basel, lud uns spontan nach Basel ein. Nur mussten wir leider feststellen, dass die Schweiz nach wie vor unbezahlbar ist. Auf Einladung von Prof. Christian Hübner kommen wir nun gerne nach Thüringen. Der gewünschte Veranstaltungsort in Jena war leider zu klein für uns, aber **Weimar** mit seiner Weimarahalle würde uns gerne vom 6.-8.3.2019 willkommen heißen.

## "NGS-Leitlinie"

### S1-Leitlinie: Molekulargenetische Diagnostik mit Hochdurchsatzverfahren, beispielsweise mit Next-Generation Sequencing

Diese [S1-Leitlinie](#) zur molekulargenetischen Diagnostik mit Hochdurchsatzverfahren - verabschiedet von GfH und BVDH - definiert Eckpunkte für den Einsatz der neuesten Diagnosetechniken und soll die Einbettung dieser Technologien in das Gefüge der bereits existierenden Leitlinien erleichtern.

Prädestiniert dafür ist das Next-Generation Sequencing. Als breit eingesetzte und erprobte Technologie stellt diese den aktuellen Stand der Technik bei Hochdurchsatzverfahren dar und wird deshalb vorwiegend in unserer Leitlinie genannt. In weiten Teilen haben wir uns bei der Abfassung dieser Leitlinie an den EuroGentest Guidelines for diagnostic next generation sequencing orientiert unter Berücksichtigung der besonderen Gegebenheiten unseres Gesundheitssystems.

## ICD-11

Die **GfH-Arbeitsgruppe ICD-11** hat in ihrem Abschlussbericht für die WHO im Hinblick auf die geforderten Punkte (Appropriateness, Completeness, Consistency, Differences to IDC-10-GM, Feasibility, Reliability, Specificity, Usability) deutlich hervorgehoben, dass erstens in der Kürze der Zeit keine umfangreiche systematische Bewertung des ICD-11 möglich war. Der Bericht stützt sich auf 100 Fälle, die von den 10 Arbeitskreismitgliedern im Hinblick auf ihre Einbettung, Darstellung und Wiederauffindbarkeit im ICD-11 getestet worden sind. Es handelte sich dabei um einige häufig vorkommende monogene Krankheitsbilder und um einige sehr seltene Krankheitsentitäten. Fazit: der ICD-11 bedarf nochmals einer gründlichen Überarbeitung, insbesondere bei den sehr seltenen (genetisch bedingten) Erkrankungen. Auch für bekannte Syndrome fehlen Codierungsmöglichkeiten, MIM-Codierungen fanden sich nur sporadisch und die Gruppierung von genetisch bedingten Erkrankungen ist nicht immer konsequent und systematisch gegliedert im Hinblick auf Befunderstattung, Analyse, Interpretation, Mortalität und Morbidität. **Eine komplette Überarbeitung des ICD-11 bei seltenen Erkrankungen wird dringend empfohlen.**

## Masterplan Medizinstudium 2020

Das Bundesministerium für Gesundheit hat den "[Masterplan Medizinstudium 2020](#)" veröffentlicht. Dieser bringt gravierende Änderungen im Medizinstudium und in der Approbationsordnung mit sich.

Für die Zukunft unseres Faches ist es deshalb von höchster Wichtigkeit, dass Sie sich als Humangenetiker aktiv in die anstehenden Prozesse einbringen, um auch in Zukunft im Fächerkanon der Medizin unser Fach adäquat zu repräsentieren. Der Nationale Kompetenz-basierte Lernzielkatalog Medizin (NKLM), welcher die Basis für den Masterplan darstellt, schafft hierzu für unser Fach die wesentlichen Voraussetzungen, da wir in etwa die Hälfte der Lernziele des NKLM involviert sind. Diese gilt es **im Masterplan** und **in der Approbationsordnung** entsprechend abzubilden. Wir hoffen, dass Sie sich alle die Einbindung der Humangenetik in die lokalen Curricula zu eigen machen und auch die nationale Einbindung unseres Faches wo auch immer möglich unterstützen.

### **Gemeinsame Stellungnahme der GfH und ÖGH zur Durchführung von Liquid Biopsies**

Durch die steigende Anzahl zielgerichteter Therapien, die bei Vorliegen tumorspezifischer Veränderungen bzw. aberranter Signaltransduktionswege verabreicht werden, kommt es zu einem Paradigmenwechsel in der Krebstherapie.

Die **Gemeinsame Stellungnahme der GfH und ÖGH** nimmt dies zum Anlass, die Voraussetzungen für die genetische Analyse zellfreier (Tumor)-DNA zu beschreiben und eine enge Zusammenarbeit zwischen den behandelnden Ärzten zu fordern, um eine qualifizierte humangenetische Aufklärung und Beratung sicherzustellen.

### **Unterstützung eines gemeinsamen Konzepts zur Umsetzung des organisierten Darmkrebs-Screenings durch den G-BA**

Die GfH hat sich am **Konzeptpapier** in Form einer gemeinsamen Stellungnahme mit vielen anderen betroffenen Fachgesellschaften und Berufsverbänden zur Umsetzung des organisierten Darmkrebs-Screenings durch den G-BA beteiligt. Die GfH bekräftigt damit den Handlungsbedarf aus ärztlicher Sicht, will aktiv das Verfahren anstoßen und erklärt sich zur konstruktiven Mitarbeit am Umsetzungsverfahren bereit. Nach Eröffnung des Stellungnahmeverfahrens durch den G-BA wird die GfH nochmals zu den einzelnen Punkten Stellung beziehen, um ein erfolgreiches Darmkrebs Screening Programm zu etablieren.

Die GfH beteiligt sich darüber hinaus auch am **bayernweiten Modellprojekt FARKOR** „Vorsorge bei familiärem Risiko für das kolorektale Karzinom“. Im Projekt FARKOR sollen Menschen mit einem familiär erhöhten Darmkrebsrisiko in Bayern bereits früh - im Alter von 25 bis 50 Jahren - identifiziert werden. Um möglichst viele familiär Belastete frühzeitig erkennen zu können, werden verschiedene Maßnahmen ergriffen. So werden neu an Darmkrebs Erkrankte durch ihre Krankenkasse schriftlich über das erhöhte Risiko erstgradig Verwandter informiert, Patienten zwischen 25 und 50 Jahren werden systematisch von Ärzten nach Darmkrebserkrankungen in der Familie gefragt und es werden neue Möglichkeiten geschaffen, damit sich die Menschen auch selbst über ihr individuelles Erkrankungsrisiko informieren können.

### **GfH-Mediathek Humangenetik**

Nachdem in den letzten Jahren unsere Oberstufenveranstaltungen auf den GfH-Jahrestagungen sehr großen Anklang gefunden haben - Bochum mit 1373 und Essen 1062 Schülern und Lehrern, wurde von der GfH die **Online-Mediathek Humangenetik** etabliert. Viele Autoren, Verlage und Fernsehanstalten unterstützen unsere Mediathek durch kostenfreie Überlassung von Beiträgen, die von einem Expertengremium hinsichtlich ihrer besonderen Verwendung für den Unterricht in den Oberstufen ausgewählt worden sind.

Gerne nehmen wir auch Ihre Empfehlungen entgegen. Schicken Sie Ihre Vorschläge für Zeitschriftenartikel, Buchbeiträge, Fernsehdokumentationen an [organisation@gfhev.de](mailto:organisation@gfhev.de)

### **GfH-Projekt Oral History**

Die GfH finanziert seit Nov. 2016 ein "**Forschungsprojekt zur Humangenetik in Deutschland – Zeitzeugenerinnerungen**", das in enger Zusammenarbeit mit der GfH vom Institut für Geschichte, Theorie und Ethik der Medizin der Heinrich-Heine-Universität Düsseldorf unter Leitung von Prof. Heiner Fangerau durchgeführt wird. Auf dem Hintergrund von Zeitzeugenberichten soll den unterschiedlichsten Fragestellungen nachgegangen werden. Aus wissenschaftshistorischer Sicht wird gefragt nach Technikentwicklungen, Forschungsinteressen, -institutionen, -themen etc. Konkret könnten hierunter etwa die Entwicklungen von der Zyto- zur Molekulargenetik und die Entwicklung bioinformatischer Ansätze oder des Humanen Genomprojekts verstanden werden. Aus sozialhistorischer Sicht wird gefragt nach der Anwendung der Humangenetik auf individueller und gesellschaftlicher Ebene. Hierzu gehören beispielsweise die humangenetische Beratung als Teil der Gesundheitsversorgung und -vorsorge, die Suche nach den Akteuren auf verschiedensten beruflichen Ebenen, die öffentlichen Reaktionen auf genetische Entwicklungen und nicht zuletzt die Interaktion zwischen Humangenetik, Öffentlichkeit und Politik. Bereits seit der Gründung der GfH hat sich die Gesellschaft immer wieder kritisch mit der Vergangenheit des Fachs in Deutschland und seiner gesellschaftlichen Rolle in Gegenwart und Zukunft auseinandergesetzt. Auch dieses Erinnern und Diskutieren innerhalb der Gesellschaft wird als Sozialgeschichte verstanden und analysiert. Zusätzlich bietet die deutsche Zeitgeschichte eine spannende Kontrastfolie durch die Suche nach Vergleichspunkten in beiden deutschen Staaten im Sinne einer möglicherweise „asymmetrisch verflochtenen Parallelgeschichte“.

Auf der nächsten GfH-Jahrestagung in Münster ist ein Workshop diesem Thema gewidmet. Interessierte sind gerne zur Diskussion eingeladen.

## Aus der Europäischen Union

**ESHG-GfH - Doppelmitgliedschaft jährlich erneuern!** Ab Dezember 2017 besteht für Sie wieder die Möglichkeit Ihre ESHG-GfH-Doppelmitgliedschaft zu erneuern. Achten dazu auf die Ankündigung auf unserer Website.

**Rare Disease EU Programm** - das International Centre for Parliamentary Studies (ICPS) lädt zu einem Rare Diseases Europe Roundtable am 8.11.2017 nach Brüssel ein. Vertreter aus Politik, Klinik, Forschung, Leistungsträgern und Patientengruppen kommen zusammen, um sich gegenwärtig existierende Leitlinien kritisch zu hinterfragen und Strategien zu entwickeln, die helfen könnten, Menschen mit seltenen Erkrankungen in Europa besser zu versorgen.

[Programm](#) und [Anmeldung](#)

**EU-DSGVO: Datenschutz-Grundverordnung.** Zum 25.5.2018 tritt die neue [EU-DSGVO](#) in Kraft, die - bußgeldbewehrt mit hohen Strafgeldern im 5- und 6-stelligen Bereich - erhebliche Konsequenzen für jedes Unternehmen, Einrichtung, Vereine und Verbände hat, die mit personenbezogenen Daten umgehen. Durch die Vereinheitlichung des Datenschutzes auf europäischer Ebene erlangt diese Grundverordnung ab nächsten Mai Gesetzeskraft. In der Übergangsphase bis dahin sollten die Einrichtungen ihre datenschutzrechtlich relevanten und sensiblen Bereiche ausloten. Dies bezieht sich u.a. auf alle personenbezogenen Daten sowie auf die Rechtsbeziehungen zu Dritten (z.B. bei der Auftragsdatenverarbeitung). Es müssen Löschkonzepte entwickelt werden, um das "Recht auf Vergessenwerden" zu schützen. Einrichtungen werden zur umfangreichen Dokumentation verpflichtet, in der sie darlegen und beweisen müssen, dass sie die Vorgaben des EU-DSGVO einhalten u.v.a.m.

## Wir bitten um Beachtung und Weitergabe an Interessierte

- Die GfH vergibt auch dieses Jahr wieder [Reisestipendien](#)
- Bewerbungen für einen [GfH-Promotionspreis](#) reichen Sie bitte ein bis zum 15.1.2018
- [Ausschreibung](#) W3-Professur für Human Genomics in Rostock

## GfH-Delegierte nominiert

- UEMS-Delegierte: Prof. Dr. Dr. Ute Moog
- DAkks-Sachverständiger: Prof. Dr. Dietmar Lohmann
- Mitarbeit an der Leitlinie Magenkarzinom: Dr. Verena Steinke-Lange
- FARKOR-Initiative von Burda: Dr. Verena Steinke-Lange
- BZgA: Überarbeitung des Informationsmaterials für Schwangere nach einem auffälligen Befund in der Pränataldiagnostik: Prof. Dr. Christian Netzer

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

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

## GfH-Jahrestagung Münster 14.-16.3.2018

### Vorschau

#### Keynote-Lecture

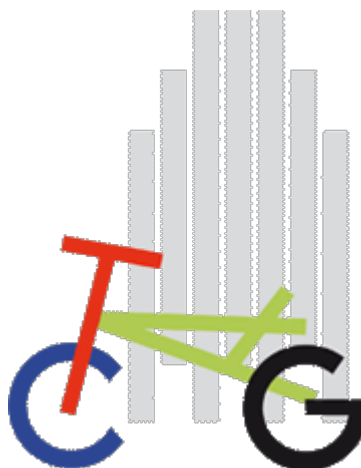
**Prof. Dr. Hans-Christian Pape**

Emotion oder Gefühl: Furcht und Angst im Spiegel der Hirnforschung

#### Plenary Sessions

**Hans R. Schöler:** Unduced Stem Cells: Disease Modeling and Drug Screening

**Peter Koopman:** Molecular Genetics of Sex Determination and Disorders of Sex Development



## Akademie Humangenetik 2018

### Geplante Themen

- Tumorgenetik – Aktuelle Entwicklungen in Diagnostik und Therapie von somatischen und konstitutionellen Tumorerkrankungen
- Paneldiagnostik – welche Panels sind sinnvoll? Offene Fragen zu einer häufig eingesetzten Diagnostik
- Liquid Biopsies für die Praxis – Etablierung einer neuen Technik im diagnostischen Alltag
- Neue Elemente der Genetischen Beratung: Zusatzbefunde, Umgang mit big data, neue

Herausforderungen an die Interpretation, Anforderungen an Befunde und Diagnostik, neue Krankheitsentitäten, Phänotyp-Genotyp-Korrelationen

- 72-Std. Kurs und praktisch kommunikativer Teil
- Qualitätsmanagement – Herausforderung für Akkreditierung und Reakkreditierung
- Zytogenetik – Validierung von unklaren Arraybefunden
- ISCN 2016 – Auffrischung, richtig angewendet, Fehler vermeiden
- "Omics" – und was steckt dahinter?
- Crispr/Cas9 genome editing – Möglichkeiten und Entwicklungen

Detaillierte Informationen zu den **Kursen für 2017** und **2018** finden Sie unter [www.akademie-humangenetik.de](http://www.akademie-humangenetik.de)

Weitere Tagungen und Veranstaltungen finden Sie [hier](#)

## SAVE THE DATE



### Tumorgenetische Arbeitstagung 2018

Dresden, 7.-9.6.2018



### Syndromtag 2018

Düsseldorf, 28.-29.9.2018

#### 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.  
Dr. Christine Scholz  
Geschäftsführung  
Inselkammerstr. 5  
82008 München-Unterhaching  
Telefon: +49 (0) 89/ 55 02 78 55

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

[organisation@gfhev.de](mailto:organisation@gfhev.de)

Inhaltlich Verantwortliche gemäß § 10 Absatz 3 MDStV:

GfH-Vorsitzende: Prof. Dr. Gabriele Gillessen-Kaesbach

Institut für Humangenetik

Ratzeburger Allee 160

Haus 72

23538 Lübeck

Tel: +49 451 500 50 402

Fax: +49 451 500 50 404

[G.Gillessen@uksh.de](mailto:G.Gillessen@uksh.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.