

c/o Dr. med. Dipl.-Med. Friedmar R. Kreuz, M. A.

Praxis für Humangenetik Tübingen

Paul-Ehrlich-Straße 23

D-72076 Tübingen

Tel.: 07071-565 44 00

Fax: 07071-565 44 22

friedmar.kreuz@humangenetik-tuebingen.de

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V. (GfH)

Geschäftsstelle

Inselkammerstr. 2

82008 München-Unterhaching

Berufsverband Deutscher Humangenetiker e. V. (BVDH)

Geschäftsstelle

Linienstraße 127

10115 Berlin

Bundesärztekammer

Arbeitsgemeinschaft der deutschen Ärztekammern

Postfach 120 864

10598 Berlin

Gendiagnostik-Kommission beim RKI

Robert Koch-Institut

Nordufer 20

13353 Berlin

Bundesministerium für Gesundheit

11055 Berlin

Kassenärztliche Bundesvereinigung KdöR

Postfach 12 02 64

10592 Berlin

Deutscher Ethikrat

Geschäftsstelle

Jägerstraße 22/23

10117 Berlin

Positionspapier
des Neuen Huntington-Konsortiums (NHK)
in Zusammenarbeit mit
der Deutschen Huntington-Hilfe e. V. (DHH),
der Deutschen Heredo-Ataxie-Gesellschaft e. V. (DHAG) und
dem Verein Psychosoziale Aspekte der Humangenetik e. V. (VPAH)

*

Prädiktive genetische Diagnostik der Huntington-
Krankheit
und der Heredo-Ataxie-Krankheiten:
Qualifikationsanforderungen an die verantwortliche
ärztliche Person

I Präambel

Die Huntington-Krankheit (HK) ist eine noch nicht heilbare, genetisch bedingte Erkrankung. Sie geht mit einem fortschreitenden Abbau körperlicher, geistiger und seelischer Fähigkeiten und mit Persönlichkeitsveränderungen einher. Für die Erkrankten und vor allem für ihre Angehörigen stellt diese Erkrankung eine ungeheure physische und vor allem psychische Belastung dar.

Die genetisch heterogene Gruppe der Heredoataxien (HA), für die es ebenfalls noch keine Heilung gibt, ist durch das Symptom Ataxie, bedingt durch eine progrediente Neurodegeneration vor allem im Bereich des Kleinhirns, verlängerten Marks und Rückenmarks, gekennzeichnet. Neben den Koordinationsstörungen der Extremitäten- und Rumpfmuskulatur kommt es zu Schluck- und Sprechstörungen, seltener zu kognitiven Einschränkungen. Auch bei dieser Krankheitsgruppe stellt die fortschreitende Einschränkung von Mobilität, Kommunikation und Selbständigkeit eine hohe physische und psychische Belastung sowohl für die Erkrankten selbst, als auch für ihre Angehörigen dar.

Die Diagnosen dieser Krankheiten können durch den Nachweis spezifischer Veränderung des *Huntingtin*-Gens und in den spezifischen „Ataxie“-Genen gesichert werden - wenn sich durch neurologische und / oder psychische Veränderungen der klinische Verdacht ergibt. Prädiktiv ist diese Diagnostik auch bei gesunden Huntington- und Ataxie-gefährdeten Personen bereits vor dem Auftreten der ersten Symptome möglich, wenn in der Familie die Erkrankung bereits bekannt ist. Die Deutsche Huntington-Hilfe e. V. (DHH) hat als bundesweit agierende Selbsthilfeorganisation bereits in den 1980er Jahren mit der Einführung der indirekten prädiktiven und seit 1993 mit der Verfügbarkeit der direkten prädiktiven genetischen Untersuchung das „Recht auf Nichtwissen“ eingefordert und eine adäquate genetische Beratung der Ratsuchenden vor und nach Durchführung der prädiktiven genetischen Untersuchung verlangt und auch erwirkt¹. Auch die Deutsche Heredo-Ataxie-Gesellschaft e. V. (DHAG) hat diese Forderungen in ihren „Richtlinien für die molekulargenetische Diagnostik von Heredo-Ataxien“⁽⁶⁾ festgeschrieben.

Das Gendiagnostikgesetz (GenDG), seine nachfolgenden Ergänzungen und Kommentare durch die Gendiagnostik-Kommission (GEKO) und die S2k-Leitlinie für Genetische Beratung und Labordiagnostik der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e. V. (GfH) und des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e. V. (BVDH) haben sowohl für die diagnostische genetische Untersuchung neurologisch auffälliger Personen als auch für die Sondersituation der prädiktiven genetischen Diagnostik, wie sie bei gesunden, Huntington- und Ataxie-gefährdeten Personen vorliegt, einen verbindlichen Rahmen geschaffen.

Die Erfahrungen der betroffenen Familien machen deutlich, dass die Formulierungen im Gesetzestext und in den Auslegungen erheblichen Spielraum in der praktischen Ausführung der Richtlinien zum Nachteil der Erkrankten und der Huntington- und Ataxie-gefährdeten Personen sowie ihrer Familien lassen: Der hier genannte „verantwortliche Arzt“ ist in seiner fachlichen - insbesondere humangenetischen - Kompetenz nur ungenügend beschrieben, die vorgesehene genetische Beratung kann inhaltlich durch die fachgebundene Kompetenz nicht abgebildet werden.

Aus gegebenem Anlass² macht sich daher eine Klarstellung erforderlich, wer als nach GenDG verantwortlicher Arzt bzw. verantwortliche Ärztin (im Folgenden: „verantwortliche ärztliche Person“) zur genetischen Beratung bzw. Indikationsstellung zur prädiktiven genetischen Untersuchung im Allgemeinen und der Huntington-Krankheit und den Heredoataxie-Krankheiten im Besonderen qualifiziert ist. Die im Anhang folgende Aufstellung stellt im gedanklich-logischem Werdegang eine Argumentation durch die Zusammenstellung der gültigen Gesetzestexte, Richtlinien und Kommentare dar.

¹ Beispielhaft: „International Huntington Association and the World Federation of Neurology Research Group on Huntington's Chorea: Guidelines for the molecular genetics predictive test in Huntington's disease“. J Med Genet 1994 Jul;31(7):555-9.

² Dieser ergab sich bei der Ausarbeitung des Manuskriptes „Empfehlung der Deutschen Huntington-Hilfe e. V. (DHH) für die Durchführung der Genetischen Beratung und prädiktiven genetischen Diagnostik von Huntington-gefährdeten Personen“

II Position des Neuen Huntington-Konsortiums (NHK), der Deutschen Huntington-Hilfe (DHH), der Deutschen Heredo-Ataxie-Gesellschaft (DHAG) und des Vereins Psychosoziale Aspekte der Humangenetik (VPAH)

- (1) Das Neue Huntington-Konsortium (NHK) begrüßt den Vorstoß der GfH an die Landesärztekammern (LÄK), Qualitätskriterien innerhalb der Musterweiterbildungsordnung (MWBO) der Bundesärztekammer (BÄK) für die Qualifikation zur genetischen Beratung und Indikation für eine differentialdiagnostische, prädiktive und pränatale genetische Untersuchung zu implementieren.
- (2) Diese Qualitätskriterien stellen jedoch lediglich ein Mindestmaß der Ausbildung dar und sollen in 72 Ausbildungseinheiten³ sowie mit fünf praktischen Übungen erfüllt sein, was nach den dargestellten Anforderungen an die Genetische Beratung bei prädiktiver genetischer Diagnostik, vor allem neurodegenerativer Erkrankungen, nach Meinung des NHK, der DHH, der DHAG und des VPAH bei weitem nicht ausreichend ist.
- (3) NHK, DHH, DHAG und VPAH sehen gerade bei der Komplexität genetisch bedingter, vor allem neurodegenerativer Krankheiten, wie der Huntington-Krankheit oder den Heredoataxie-Krankheiten,
 - a. für den Facharzt / die Fachärztin für Neurologie,
 - b. den Facharzt / die Fachärztin für Psychiatrie und Psychotherapie,
 - c. den Facharzt / die Fachärztin für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie,
 - d. den Facharzt / die Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin, Schwerpunkt Neuropädiatrie,
 - e. den Facharzt / die Fachärztin für Kinder- und Jugendpsychiatrie und -psychotherapieeinen erheblichen Mehrbedarf an Qualifikationsinhalten und praktischer Ausbildung. Dieser Mehrbedarf muss sich auch in der deutlichen Erhöhung der theoretischen und praktischen Ausbildungszeiten widerspiegeln.
- (4) Bei neurodegenerativen Erkrankungen, vor allem der Huntington-Krankheit und den Heredoataxie-Krankheiten, ist in den Qualifikationsmaßnahmen auch über medizinhistorische Fakten, vor allem die ideologischen Auswüchse im Dritten Reich (Gesetz zur Verhütung erbkranken Nachwuchses; Eugenik, Euthanasie-Programm T4 etc.), die teilweise noch heute in den Familien eine Rolle spielen, zu informieren und es sind ethische Normative zu vermitteln.
- (5) NHK, DHH, DHAG und VPAH verweisen an dieser Stelle besonders auf die „Empfehlung der Deutschen Huntington-Hilfe e. V. (DHH) für die Durchführung der Genetischen Beratung und prädiktiven genetischen Diagnostik von Huntington-gefährdeten Personen“⁽⁷⁾ und die „Richtlinien für die molekulargenetische Diagnostik von Heredo-Ataxien“ der DHAG⁽⁶⁾. In dieser Empfehlung und den Richtlinien sind Qualitätskriterien und Normative festgeschrieben, die ergänzend zu den Inhalten der genetischen Beratung zur Qualifikation von der GEKO aufgenommen werden sollten:
 - Diagnostische Genetische Untersuchung
 - Neben der Eigenanamnese muss die Familienanamnese erhoben und ein über mindestens drei Generationen erhobener Stammbaum analysiert werden.
 - Der /die Patient*in bzw. sein / ihre Vertreter*in muss bereits im Vorfeld der genetischen Untersuchung, soweit bekannt, über Ätiologie und Pathogenese, Verlauf und Prognose, Therapie, soziale Möglichkeiten, genetische Grundlagen (molekular- und formalgenetisch) und Auswirkungen der vermuteten Krankheit auf die Erkrankungswahrscheinlichkeiten bei Verwandten informiert werden.
 - Es müssen hinreichend Kenntnisse über mögliche psychosoziale Auswirkungen des Untersuchungsergebnisses und deren Kompensationsmöglichkeiten vermittelt

³ Es bleibt unklar, was eine Ausbildungseinheit ist; handelt es sich dabei um eine einzelne Unterrichtsstunden á 45 min oder eine Doppelstunde á 90 min oder einen Unterrichtsblock über 6 oder 8 Stunden?

- werden, über die der / die Patient*in bereits im Vorfeld der genetischen Untersuchung zu informieren ist.
- Es müssen hinreichend Kenntnisse über die Anforderungen der (schriftlichen) Humangenetischen Stellungnahme entsprechend den Empfehlungen der Qualitätskommission „Genetische Beratung und Klinische Genetik“ des BVDH vorhanden sein.
 - Es sind theoretische Kenntnisse und praktische Erfahrungen über die routinemäßigen Labormethoden und die Interpretation der Ergebnisse erforderlich.
- Prädiktive genetische Untersuchung
 - Es müssen hinreichend Kenntnisse über einschlägige nationale und internationale gesetzliche Regelungen, Leitlinien, Richtlinien und Empfehlungen für eine prädiktive genetische Untersuchung vorhanden sein.
 - Erforderlich sind auch hinreichend Kenntnisse über versicherungs- und arbeitsrechtliche Grundlagen, einschließlich der entsprechenden Angaben bei Abrechnung nach dem Einheitlichen Bewertungsmaßstab (EBM) an die Kassenärztliche Vereinigung (KV) im Zusammenhang mit einer prädiktiven genetischen Diagnostik. So sollen die Huntington- und Ataxie-gefährdeten Personen vor der eigentlichen genetischen Beratung über die versicherungsrechtliche Situation informiert und ihnen die Möglichkeit eines Versicherungsabschlusses und einer privaten oder anonymen Beratung und Diagnostik angeboten werden.
 - Neben der Eigenanamnese müssen die Familienanamnese erhoben und ein mindestens drei Generationen umfassender Stammbaum analysiert werden sowie eine Indexperson in der Familie genetisch identifiziert worden sein.
 - Es müssen hinreichend Kenntnisse über Ätiologie und Pathogenese, Verlauf und Prognose, Therapie, soziale Maßnahmen, genetische Grundlagen (molekular- und formalgenetisch) der Krankheit und Auswirkungen des genetischen Untersuchungsergebnisses auf die Erkrankungswahrscheinlichkeiten bei Verwandten vorhanden sein und diese Fakten in einem dieser Vermittlung angebrachten Gesprächssetting an die Huntington- und Ataxie-gefährdete Person vermittelt werden.
 - Es muss die Kenntnis über die Notwendigkeit mehrerer Beratungssitzungen mit einer zweizeitigen Blutentnahme vorhanden sein.
 - Es müssen Kenntnisse der Besonderheiten der Befundmitteilung, besonders im Falle der erstmaligen Diagnose in einer Familie, eines ungünstigen Ergebnisses oder einer „inversen Situation“⁴ vorhanden sein und diese trainiert werden.
 - Es müssen hinreichend Kenntnisse über die Anforderungen der (schriftlichen) Humangenetischen Stellungnahme entsprechend den Empfehlungen der Qualitätskommission „Genetische Beratung und Klinische Genetik“ des BVDH vorhanden sein.
 - Es sind theoretische Kenntnisse und praktische Erfahrungen über die routinemäßigen Labormethoden und die Interpretation der Ergebnisse erforderlich.
 - Pränatale genetische Untersuchung
 - Es müssen Kenntnisse der Rechtslage in Deutschland zur pränatalen und präimplantativen genetischen Untersuchung und zum Schwangerschaftsabbruch gemäß § 218 StGB vorhanden sein.
 - Es sind theoretische Kenntnisse und praktische Erfahrungen über die routinemäßigen Labormethoden und die Befundinterpretation und hinreichend Kenntnisse der verschiedenen Methoden und Abläufe zur pränatalen und

⁴ Eine „inverse Situation“ kann z. B. vorliegen, wenn ein negatives, also günstiges Ergebnis, für die weitere Lebensplanung der Huntington-gefährdeten Person ungünstig ist.

präimplantativen genetischen Untersuchung (Chorionzottenbiopsie, Amniozentese, Nabelschnurpunktion, Polkörperdiagnostik, Präimplantationsdiagnostik) erforderlich.

- (6) Das NHK schlägt daher vor, entweder die Ausbildungszeiten (bisher 72 Fortbildungseinheiten) für die „fachgebundene genetische Beratung“ innerhalb der Facharztweiterbildung zu erhöhen oder, was die bessere Lösung wäre, diese analog der Ausbildung für andere Zusatz-Weiterbildungen (z. B. Psychotherapie allein schon mit 100 Stunden Selbsterfahrung) außerhalb der Facharztweiterbildung anzubieten. In diesem Zusammenhang sollten die Ausbildungszeiten für die verschiedenen Zusatz-Weiterbildungen gemäß MWBO zeitlich angeglichen werden. Mit dem erfolgreichen Abschluss der Zusatzweiterbildung durch eine entsprechende Prüfung vor der jeweiligen LÄK ist der jeweilige Facharzt / die jeweilige Fachärztin zum Führen der **Zusatzbezeichnung „Humangenetische Beratung (fachgebunden)“** und damit zur Durchführung der prädiktiven genetischen Diagnostik qualifiziert.
- (7) Seitens der Weiterbildungszeiten schlägt das NHK die folgenden Zeiten vor:
- Theoriebegleitende, mindestens 6-monatige praktische Ausbildung in einer, durch einen/r von der jeweiligen LÄK für die Facharztausbildung ausgewiesenen Facharzt bzw. Fachärztin für Humangenetik bzw. Arzt / Ärztin „Medizinische Genetik“ geleiteten Praxis für Humangenetik bzw. universitären Beratungsstelle.
 - Mindestens 100 Fortbildungseinheiten á 45 min im theoretischen Teil (Vermittlung von Kognition und Methodenkompetenz incl. Kontakte zu den Selbsthilfeorganisationen und Austausch mit Erkrankten und ihren Angehörigen).
 - Mindestens 50 Fortbildungseinheiten á 45 min im theoretischen Teil zu gebietsbezogenen Krankheitsbildern.
 - Während der 6-monatigen praktischen Ausbildung Kombination von Ausbildung im genetischen Labor und der Genetischen Beratung. Selbständige Durchführung von insgesamt mindestens 20 fachbezogenen diagnostischen, prädiktiven und pränatalen Beratungsfällen incl. Anfertigung der jeweiligen Humangenetischen Stellungnahme.
 - Abschluss des theoretischen Teils mittels einer schriftlichen oder mündlichen Prüfung.
 - Zertifizierung und verbale Einschätzung des praktischen Teils durch den zur Weiterbildung ermächtigten Facharzt bzw. die Fachärztin für Humangenetik bzw. Arzt / Ärztin für Medizinische Genetik.
 - Nach erfolgreichem Abschluss der Fortbildung und Anerkennung durch die LÄK (Prüfung), Berechtigung zum Führen der **Zusatzbezeichnung „Humangenetische Beratung (fachgebunden)“**.
- (8) Nachweis kontinuierlicher Weiterbildung auf dem Gebiet der Genetischen Beratung mit ihren psychosozialen Aspekten, über ethische und rechtliche Aspekte der Humangenetik sowie molekulargenetische Grundlagen der Labordiagnostik.

NHK, DHH, DHAG und VPAH fordern die Genetische Beratung vor und nach Durchführung einer prädiktiven genetischen Untersuchung bei unheilbaren neurodegenerativen Erkrankungen entweder durch einen Facharzt / eine Fachärztin für Humangenetik bzw. eine Arzt / eine Ärztin mit der Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik“ oder einen bzw. eine hierin qualifizierte(n) Facharzt / Fachärztin für Neurologie, Facharzt / Fachärztin für Psychiatrie und Psychotherapie, Facharzt / Fachärztin für Psychosomatische Medizin und Psychotherapie, Facharzt / Fachärztin für Kinder- und Jugendmedizin, Schwerpunkt Neuropädiatrie, Facharzt / Fachärztin für Kinder- und Jugendpsychiatrie und -psychotherapie **mit der Zusatzbezeichnung „Humangenetische Beratung (fachgebunden)“**.

Die übliche fachgebundene Kompetenz bzw. die in der aktuellen MWBO des Fachgebietes dargestellten Grundkenntnisse „erblicher Erkrankungen des Fachgebietes“ erfüllen die im GenDG und den Leitlinien dargestellten Anforderungen, insbesondere für eine prädiktive genetische Untersuchung nach Auffassung von NHK, DHH, DHAG und VPAH **nicht**. Dabei ist die Humangenetische

Stellungnahme an den Patienten – vor und nach der prädiktiven genetischen Diagnostik - aus Sicht von NHK, DHH, DHAG und VPAH - unerlässlich.

Gerade auch in Anbetracht der raschen Weiterentwicklung der genetischen Diagnostik und der zunehmenden ethischen Herausforderungen des Faches Humangenetik fordern NHK, DHH, DHAG und VPAH die Einbindung eines Facharztes / einer Fachärztin für Humangenetik in die Weiterbildung zur Qualifikation „Humangenetische Beratung (fachgebunden)“ und eine ständige Fortbildung für Ärztinnen und Ärzte, die sich mit dieser Zusatzbezeichnung besonders für prädiktive genetische Beratung qualifiziert haben.

III Interimsvorschlag

Es ist gegenwärtig, wie schon in der Vergangenheit, für die ausführenden humangenetischen Labore bei der Durchführung einer prädiktiven genetischen Diagnostik, schwer zu erkennen, ob die einsendende verantwortliche ärztliche Person für die Vornahme einer prädiktiven genetischen Diagnostik qualifiziert ist. Diese Angaben erfolgen in der Regel nicht; auch geht nicht aus dem Namen, dem Titel und der Facharztbezeichnung hervor, nach welcher Weiterbildungsordnung die Facharztweiterbildung erfolgte. Häufige sind zeitintensive Nachfragen die Folge.

Bis zur Umsetzung der gültigen MWBO bzw. dieses Positionspapieres und der zu hoffenden Anerkennung einer in der zur Berufsbezeichnung zu führenden Zusatzbezeichnung „**Humangenetische Beratung (fachgebunden)**“, die dann die erforderliche Qualifikation zur prädiktiven genetischen Beratung und Untersuchung eindeutig abbildet, muss daher nach einer Interimslösung gesucht werden, um das auszuführende genetische Labor über die vorhandene Qualifikation der verantwortlichen ärztlichen Person zur Veranlassung der prädiktiven genetischen Diagnostik in Kenntnis zu setzen.

NHK, DHH, DHAG und VPAH schlagen daher den ausführenden genetischen Laboren vor, soweit noch nicht anderweitig erfolgt, in der erforderlichen Unterschriftenzeile der Laboranforderungen / Einsendeformulare für die verantwortliche ärztliche Person einen Zusatz hinzuzufügen, der z. B. auch durch „*“ markiert und als Fußnote kommentiert werden kann:

„* Mit meiner Unterschrift erkläre ich, dass ich gemäß § 7 Abs. 1 und § 10 Abs. 2 GenDG für eine prädiktive genetische Untersuchung und Beratung qualifiziert bin.“

Hiermit liegt die Verantwortung ausschließlich bei der verantwortlichen ärztlichen Person. Das ausführende humangenetische Labor bekommt mehr Rechtssicherheit und es erübrigen sich zeitaufwändige Rücksprachen. Selbstverständlich sind damit keine Aussagen über die Qualität der Genetischen Beratung im Zusammenhang mit prädiktiver genetischer Diagnostik möglich.

Tübingen, den 23.08.2021

Dr. F. Kreuz, M. A.
(Sprecher NHK)

Michaela Winkelmann
(Vorsitzende DHH)

Marion Nadke
(Vorsitzende DHAG)

Prof. Dr. H. Berth
(Vorsitzender VPAH)

IV Anhang – Analyse der gegenwärtigen Situation

Ausgangsfrage:

„Wer ist als nach Gendiagnostikgesetz (GenDG) ‚verantwortliche ärztliche Person‘ zur genetischen Beratung bzw. Indikationsstellung zur prädiktiven genetischen Untersuchung im Allgemeinen und der Huntington-Krankheit bzw. einer Heredoataxie-Krankheit im Besonderen qualifiziert?“

a) GenDG und Richtlinien der GEKO

(1) Die Regelung des § 10 Abs. 2 GenDG ist diesbezüglich nicht ganz eindeutig, da nicht zwischen genetischer Beratung und Untersuchung und „verantwortlicher ärztlichen Person“ differenziert wird⁽¹⁰⁾:

„Bei einer prädiktiven genetischen Untersuchung ist die betroffene Person vor der genetischen Untersuchung und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses durch eine Ärztin oder einen Arzt, die oder der die Voraussetzungen nach § 7 Abs. 1 und 3 erfüllt, **genetisch zu beraten**, soweit diese nicht im Einzelfall nach vorheriger schriftlicher Information über die Beratungsinhalte auf die genetische Beratung schriftlich verzichtet.“⁵

Dazu der Kommentar von Schillhorn und Heidemann⁽¹¹⁾:

- Genetische Beratung ist **obligatorisch: Beratungspflicht**. [11 (S. 91)]⁶
- Ausnahme: schriftlicher Verzicht. [12 (S. 91)]

(2) Was besagen Abs. 1 und 3 des § 7 GenDG?

Abs. 1 „Eine diagnostische genetische Untersuchung darf nur durch Ärztinnen oder Ärzte und eine **prädiktive genetische Untersuchung nur durch Fachärztinnen oder Fachärzte für Humangenetik oder andere Ärztinnen oder Ärzte, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben**, vorgenommen werden.“

Abs. 3 „Eine genetische Beratung nach § 10 darf **nur durch im Absatz 1 genannte Ärztinnen oder Ärzte, die sich für genetische Beratung qualifiziert haben**, vorgenommen werden.“

Dazu der Kommentar von Schillhorn und Heidemann [19 (S. 71)]:

- Genetische Beratung muss nicht zwingend von der verantwortlichen ärztlichen Person selbst durchgeführt werden.
- Genetische Beratung kann auch von einer anderen für genetische Beratung qualifizierten Person vorgenommen werden.
- Die beratende ärztliche Person wird dadurch nicht automatisch zur verantwortlichen ärztlichen Person.

(3) Was ist eine genetische Untersuchung?

§ 3 GenDG „Im Sinne dieses Gesetzes

1. ist **genetische Untersuchung eine auf den Untersuchungszweck gerichtete**

⁵ Hervorhebungen in Zitaten: NHK

⁶ Die Zahlenangaben beziehen sich auf die Randnummern und die Seitenangabe in der erwähnten Ausgabe von Schillhorn und Heidemann

- a) **genetische Analyse zur Feststellung genetischer Eigenschaften** oder
 - b) vorgeburtliche Risikoabklärung
- einschließlich der Beurteilung des jeweiligen Ergebnisses, [...]**⁶

Dazu der Kommentar von Schillhorn und Heidemann:

- Die genetische Analyse erfasst die Chromosomenanalyse (zytogenetische Analyse), molekulargenetische Analyse auf DNA- und RNA-Ebene und die Genproduktanalyse. [12 (S. 40)]
- Die Beurteilung der Ergebnisse ist eingeschlossen. [7 (S. 39)]

FAZIT: Eine prädiktive genetische Untersuchung darf somit nur durch eine in der genetischen Analyse und Ergebnisbeurteilung qualifizierte Ärztin oder einen Arzt vorgenommen i. S. von veranlasst werden und muss nicht zwingend auch von ihr oder ihm durchgeführt (!) werden.

(4) *Wer ist die verantwortliche Ärztin bzw. der verantwortliche Arzt?*

§ 3 GenDG „Im Sinne dieses Gesetzes

5. ist **verantwortliche ärztliche Person die Ärztin oder der Arzt, die oder der die genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken vornimmt,**⁷

Gesetzgeberische Begründung:

„... Dabei knüpft die Verantwortlichkeit an die Vornahme der genetischen Untersuchung an.“⁷

Der Kommentar von Schillhorn und Heidemann:

- Unklar bleibt, was unter „Vornahme“ zu verstehen ist: Ist es die ärztliche Person, die die Untersuchung anordnet (ursprünglich behandelnder Arzt / behandelnde Ärztin), oder die ärztliche Person, die die Analyse und Untersuchung tatsächlich durchführt? [27 (S.44)]
- Nach systematischer Gesetzesauslegung mit Pflichtentrias Beratung-Untersuchung-Beratung spricht es nicht für den Arzt, der die Untersuchung tatsächlich durchführt, sondern für den **Arzt, der unmittelbaren Patientenkontakt hat und die genetische Analyse für medizinisch indiziert hält.** [28 (S.45)]
- **Verantwortliche ärztliche Person kann nach dem Gesetz nur der- oder diejenige sein, der bzw. die den ersten Patientenkontakt hat und die Indikation für die genetische Analyse stellt.** [30 (S. 45)]

Dieser Argumentation kann man sich anschließen; Vornahme i. S. von Veranlassung und damit auch Tragen der Verantwortung bedeutet nicht Durchführung (!) und genetische Untersuchung beinhaltet mehr als nur die Analyse (nämlich auch deren Beurteilung).

FAZIT: Wenn die ärztliche Person, die die Indikation zur genetischen Untersuchung stellt, die verantwortliche ärztliche Person ist, muss sie sich **für genetische Beratung qualifiziert** haben. Nimmt die verantwortliche ärztliche Person darüber hinaus selbst die genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken vor, muss sie sich auch **für genetische Untersuchungen qualifiziert** haben. Die verantwortliche ärztliche Person kann auch den Teil der genetischen Analyse delegieren, ebenso den Teil der Ergebnisbeurteilung. Sie muss sich, bei Vornahme einer genetischen Untersuchung, aber nicht unbedingt **für genetische Beratung** (kann von einem anderen Arzt / einer anderen Ärztin übernommen werden, der /

⁷ Schillhorn und Heidemann, S. 34, Nr. 5

die dafür qualifiziert ist) sondern hauptsächlich **für genetische Untersuchungen** qualifiziert haben [vgl. (2)].

(5) *Wie qualifiziert man sich für genetische Beratung und wie für genetische Untersuchung?*

Die GEKO erwähnt in ihrer Richtlinie über die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung nicht die (fachgebundene) **Qualifikation zur genetischen Untersuchung**.⁽⁸⁾

„VII. Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung gemäß § 7 Abs. 3 und § 23 Abs. 2 Nr. 2a GenDG

[...] Ärztinnen und Ärzte, die nicht die Bezeichnung Fachärztin/Facharzt für Humangenetik oder die Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik führen, sollen im Rahmen ihrer jeweiligen Fachbereichsgrenzen nach Erlangung der entsprechenden Qualifikation selbst eine genetische Beratung durchführen können.“

FAZIT: Es geht um die selbständige Durchführung einer genetischen Beratung, nicht einer Untersuchung. Somit werden diese beratenden Ärztinnen und Ärzte zur „verantwortlichen ärztlichen Person“, auch wenn sie nicht über die Qualifikation zur genetischen Untersuchung verfügen; demzufolge können sie die Indikation für eine prädiktive genetische Untersuchung stellen, diese also vornehmen bzw. veranlassen, nicht jedoch durchführen.

Andererseits fordert die GEKO im Punkt VII der „Richtlinie“ „Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung gemäß § 7 Abs. 3 und § 23 Abs. 2 Nr. 2a GenDG“ folgende Inhalte der Weiterbildung:

- „VII.3. Qualifikationsinhalte der fachgebundenen genetischen Beratung [...]
 - Basisteil (genetische Grundlagen, methodische Aspekte, Risikoermittlung) [...]
- VII.3.1.3. **Methodische Aspekte genetischer Untersuchungen**
 - a) Probenmaterialien und deren Gewinnung (Präanalytik)
 - b) Diagnostisches Methodenspektrum der genetischen Diagnostik (Zytogenetik, Molekulare Zytogenetik, Molekulargenetik, Array-CGH bzw. molekulare Karyotypisierung)
 - c) Hochdurchsatzverfahren (z. B. high throughput sequencing) sowie deren analytische und klinische Interpretation
 - d) Umgang mit „Nebenbefunden“
 - e) Dokumentation der genetischen Beratung [...]
- VII.3.3. Fachspezifischer Teil [...]
 - c) Kenntnisse über klinische Validität, klinischen Nutzen und positiven/negativen prädiktiven Wert sowie falsch positive/negative Ergebnisse [...]

FAZIT: Die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung umfasst also auch Kenntnisse über einen wichtigen methodischen Teil genetischer Analysen einschließlich der Interpretation der Ergebnisse und erreicht damit für die verantwortliche ärztliche Person auch die Qualifikation für die Vornahme einer genetischen Untersuchung. **Der Erwerb der Zusatzbezeichnung „fachgebundene genetische Beratung“ beinhaltet demzufolge auch die Qualifikation für genetische Untersuchungen**, was jedoch seitens der GEKO nicht explizit hervorgehoben wird.

- (6) Die GEKO nimmt in der 9. Mitteilung zu den unterschiedlichen Qualifikationsanforderungen für fachgebundene genetische Beratung einerseits und für genetische Untersuchungen andererseits nochmals Stellung⁹⁾:

Die Voraussetzungen für die Vornahme von prädiktiven genetischen Untersuchungen erfüllen nach § 7 Abs. 1, 2. Alternative GenDG nur „Fachärztinnen und Fachärzte für Humangenetik oder andere Ärztinnen und Ärzte, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder **Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen** im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben“.

Es wird auf die Tabelle unter „Weitere Informationen“ verwiesen (Stand 20.1.2017):

Tätigkeit		Qualifikationsanforderung	Bezug im GenDG	Zu beachten
Aufklärung vor der genetischen Untersuchung und Vornahme der genetischen Untersuchung	Prädiktiv	Facharzt / -ärztin für Humangenetik Arzt / Ärztin mit Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik“ Ärztinnen oder Ärzte, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben	§ 3 Nr. 5 § 7 Abs. 1, 2. Alternative § 8, § 9	WBO Richtlinie Aufklärung medizinische Zwecke
Vornahme der genetischen Analyse		Ärztliche Approbation ⁸ oder andere qualifizierte Person bzw. Einrichtung	§ 5, § 7 Abs. 2	ÄAppO, WBO, RiliBÄK, Richtlinie Qualitätssicherung genetischer Analysen zu medizinischen Zwecken
Genetische Beratung	Genetische Fragestellungen in allen Bereichen der Medizin Genetische Fragestellungen im eigenen Fachgebiet auf der Basis der WBO	Facharzt / -ärztin für Humangenetik Arzt / Ärztin mit Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik“, sofern er / sie fortlaufend im gesamten Bereich der Medizin tätig war (Allgemeinmediziner, praktischer Arzt, Arzt ohne Gebietsbezeichnung) Facharzt / Fachärztin mit Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik“,	§ 7 Abs. 1 u. 3 § 10	Richtlinie Genetische Beratung, WBO Richtlinie Genetische Beratung, Zusatzbezeichnung, WBO Richtlinie Genetische Beratung, Zusatzbezeichnung, WBO

⁸ Lediglich die ärztliche Approbation ist auch für die Vornahme (also Veranlassung oder Durchführung?) der prädiktiven genetischen Analyse ausreichend.

Es findet sich auch der Hinweis auf die gesetzgeberische Begründung (zu § 7 Abs. 1 GenDG)⁹:

„Prädiktive genetische Untersuchungen bedürfen einer besonderen Qualifikation. [...] **Danach darf jede Ärztin oder jeder Arzt, zu deren bzw. dessen Ausbildungsinhalten nach der jeweiligen für sie beziehungsweise ihn geltenden Weiterbildungsordnung Kenntnisse über erbliche Krankheiten gehören, eine prädiktive genetische Untersuchung in dem jeweiligen Fachgebiet durchführen.** Dies ist beispielsweise bei pränatalen genetischen Untersuchungen für Gynäkologen von Bedeutung, als anderes Beispiel dient die Pädiatrie.“

FAZIT: Lediglich „Kenntnisse über erbliche Krankheiten“ sind nicht nur für die Vornahme i. S. von Veranlassung sondern auch für die Durchführung einer prädiktiven genetischen Untersuchung ausreichend; also nicht nur die ärztliche Approbation sondern der Erwerb von „Kenntnissen“.

b) Musterweiterbildungsordnungen (MWBO) der Bundesärztekammer (BÄK)

- (7) *Die Musterweiterbildungsordnungen (MWBOs) der BÄK vom 28.6.2013 und 23.10.2015 für Neurologie enthalten z. B. den folgenden Satz⁽¹⁾⁽²⁾:*

„Die Weiterbildung umfasst den **Erwerb von Kenntnissen, Erfahrungen und Fertigkeiten in [...] den Grundlagen hereditärer Krankheitsbilder einschließlich der Indikationsstellung für eine humangenetische Beratung.**“

Dieser Satz findet sich in den MWBO vom 28.6.2013 und 23.10.2015 für Psychiatrie / Psychotherapie jedoch nicht.

FAZIT: Hiernach ist es also ausreichend, z. B. als Neurologe bzw. Neurologin nach der WBO von 2013 ausgebildet worden zu sein, um als verantwortliche ärztliche Person eine prädiktive genetische Untersuchung und die dazu gehörige genetische Beratung zu veranlassen und durchzuführen, da er / sie ja „Kenntnisse über erbliche Krankheiten“ besitzt. **Diejenigen Ärztinnen und Ärzte, die nach einer Weiterbildungsordnung ausgebildet worden sind, in der der „Erwerb von Kenntnissen, Erfahrungen und Fertigkeiten in [...] den Grundlagen hereditärer Krankheitsbilder einschließlich der Indikationsstellung für eine humangenetische Beratung“ nicht Bestandteil der Weiterbildungsordnung war, sind für eine prädiktive genetische Untersuchung als beratende(r) und verantwortliche(r) Ärztin bzw. Arzt nicht qualifiziert, da ihnen laut WBO keine „Kenntnisse über erbliche Krankheiten“ vermittelt worden sind. Sie benötigen daher die Zusatzbezeichnung zur fachgebundenen genetischen Beratung.**

- (8) *Was steht genau in der neuen MWBO von 15.11.2018 der BÄK für die Weiterbildung Neurologie?⁽³⁾*

„Fachgebundene genetische Beratung

Kognitive und Methodenkompetenz - Kenntnisse

- Grundlagen hereditärer und multifaktorieller Krankheitsbilder und Entwicklungsstörungen

⁹ Schillhorn und Heidemann S. 64, zu Absatz 1.

- **Interpretation und Aussagekraft genetischer Untersuchungsergebnisse (Sensitivität, Spezifität, prädiktiver Wert)**
- **Methodische, psychosoziale und ethische Aspekte der genetischen Beratung und Diagnostik** einschließlich pharmakogenetischer Tests

Handlungskompetenz - Erfahrungen und Fertigkeiten

- Erkennung fachbezogener genetisch bedingter Krankheitsbilder oder Entwicklungsstörungen
- **Fachgebundene genetische Beratung bei diagnostischer und prädiktiver genetischer Untersuchung**

Auch zur Weiterbildung in den Fachgebieten

- Augenheilkunde
- Frauenheilkunde und Geburtshilfe
- Haut- und Geschlechtskrankheiten
- Innere Medizin mit allen Subspezialisierungen
- Kinder- und Jugendmedizin
- Urologie

gehört dieser Ausbildungspunkt der „Fachgebundenen genetischen Beratung“.

In der neuen MWBO für

- Psychiatrie / Psychotherapie sowie für
- Allgemeinmedizin
- Arbeitsmedizin
- Hals-, Nasen- und Ohrenheilkunde
- Zusatzausbildung Andrologie

vom 15.11.2018 findet sich dieser Weiterbildungsinhalt in abgeschwächter Form:

„Übergreifende Inhalte der Facharzt-Weiterbildung Psychiatrie und Psychotherapie

Kognitive und Methodenkompetenz - Kenntnisse

- **Grundlagen hereditärer Krankheitsbilder**

Handlungskompetenz - Erfahrungen und Fertigkeiten

- **Indikationsstellung für eine humangenetische Beratung“**

Lediglich Kenntnisse über genetische Untersuchungen und die Molekulargenetik werden vermittelt bei der Weiterbildung in

- Laboratoriumsmedizin
- Rechtsmedizin
- Transfusionsmedizin.

Da lediglich „Kenntnisse über erbliche Krankheiten“ für die Durchführung (und Vornahme!) einer prädiktiven genetischen Untersuchung ausreichend sind, nicht jedoch Kenntnisse über genetische Untersuchungen und die Molekulargenetik, dürfen zukünftig (nach der MWBO von 2018) die o. g. Ärzte und Ärztinnen als verantwortliche ärztliche Person sowohl eine prädiktive genetische Untersuchung als auch die dazu geforderte genetische Beratung vornehmen i. S. von veranlassen und durchführen. Davon sind Ärztinnen und Ärzte aller anderen Fachrichtungen ausgeschlossen, es sei denn, sie haben sich auf andere Weise in genetischer Beratung und damit auch genetischer Untersuchung qualifiziert.

ZUSAMMENFASSUNG:

Die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung (72 Fortbildungseinheiten), nicht jedoch die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung im Kontext vorgeburtlicher Risikoabklärung (8 Fortbildungseinheiten), beinhaltet auch die Qualifikation, die seit 2013 Bestandteil der WBO für Neurologie, nicht jedoch für Psychiatrie / Psychotherapie ist, zu genetischen Untersuchungen. Somit berechtigt diese Qualifikation auch zur genetischen Beratung, Indikationsstellung und Vornahme der prädiktiven genetischen Diagnostik als nach GenDG verantwortliche ärztliche Person.

Andererseits sind Ärztinnen und Ärzte, nach deren Weiterbildungsordnung (vor 2013) noch keine umfassenden Kenntnisse über genetische Krankheiten und genetische Diagnostik vermittelt werden konnten und die per Facharztanerkennung somit keine Qualifikation in „fachgebundener genetischer Beratung“ oder die keine Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten in den Grundlagen hereditärer Krankheitsbilder erworben haben, als Ärztin bzw. Arzt zwar zur Vornahme der diagnostischen genetischen nicht jedoch der prädiktiven genetischen Untersuchung berechtigt. Hier soll die Zusatzqualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung mit 72 Fortbildungseinheiten Abhilfe schaffen. Die in den oben aufgeführten Gebieten nach der MWBO von 2018 weitergebildeten Ärztinnen und Ärzte sind jedoch per Facharztanerkennung als verantwortliche ärztliche Person zur genetischen Beratung und Durchführung der prädiktiven genetischen Diagnostik qualifiziert.

c) Die S2k-Leitlinie Humangenetische Diagnostik und Genetische Beratung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e. V. (GfH) und des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e. V. (BVDH)⁽⁴⁾

Die S2k-Leitlinie von GfH und BVDH fordert unter Punkt 7 „Genetische Beratung zu prädiktiver Diagnostik“ für diese eine Qualifikation als Facharzt/-ärztin für Humangenetik oder Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik oder den Nachweis der Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung, lässt allerdings offen, welche Anforderungen an diese Qualifikation zu stellen sind, und verweist an existierende konsentiertere Empfehlungen z. B. bei familiären Krebserkrankungen, Heredo-Ataxien (Richtlinien der DHAG von 1999⁽⁶⁾) und der Huntington-Krankheit (Empfehlung der DHH, aktuell von 2019⁽⁷⁾).

Die DHH spricht in ihrer „Empfehlung“ bewusst von der Genetischen Beratung und nicht einer genetischen Beratung bei prädiktiver genetischer Diagnostik und folgt damit den hohen Qualitätsstandards und Normativen der S2k-Leitlinie, die **Genetische Beratung** als *terminus technicus* verstanden wissen will und die Inhalte (Punkt 6 der Leitlinie) entsprechend definiert:

- Schriftlich dokumentierte Anamnese- und Befunderhebung, mindestens 3 Generationen umfassende Familienanamnese;
- Überprüfung nicht selbst erhobener Befunde unter medizinisch-genetischen Gesichtspunkten;
- Information und Beratung über
 - klinische, genetische, psychosoziale Aspekte, incl. Ätiologie, Pathogenese, Prognose, Erkrankungswahrscheinlichkeit, Therapiegrundsätze, Grenzen und Risiken der Diagnostik;
 - Indikation, Möglichkeiten, Aussagekraft, Grenzen genetischer Untersuchungen, diagnostische Alternativen;
 - Bedeutung epigenetischer Faktoren;
 - Wirkung exogener Noxen.
- Unterstützung bei der individuellen Entscheidungsfindung unter Beachtung
 - individueller Wertvorstellungen, religiöser Einstellungen, psychosozialer Situation;
 - ethischer und rechtlicher Einschränkungen der Diagnoseverfahren.

- Unterstützung bei der Bewältigung der Auswirkungen genetischer Information
 - ggf. Hinweis auf Therapieangebote anderer Facharztgruppen;
 - ggf. psychosoziale Unterstützungsangebote;
 - Hinweis auf relevante Selbsthilfeorganisationen.
- Humangenetische Stellungnahme (Punkt 12 der Leitlinie) als integraler Bestandteil der Genetischen Beratung.

Auch unterscheidet sich die Genetische Beratung vor, während und nach prädiktiver genetischer Diagnostik von der Genetischen Beratung zur Diagnostik, da sie insbesondere Informationen umfasst über

- (Punkt 7.4.) Zweck, Art, Umfang und Aussagekraft der genetischen Untersuchung, einschließlich der Ergebnisse, sowie die Auswirkungen des genetischen Befundes in psychosozialer Hinsicht;
- (Punkt 7.5.) den Stellenwert der genetischen Eigenschaften für die Krankheitsmanifestation bei multifaktoriellen Erkrankungen sowie Möglichkeiten von Prävention und Therapie;
- (Punkt 7.6.) die vorgesehen Verwendung des Untersuchungsmaterials und der -ergebnisse, auch für die Verwandten;
- (Punkt 7.7.) Angebot der psychotherapeutischen Begleitung;
- (Punkt 7.8.) angemessene Bedenkzeit;
- (Punkt 7.10.) relevante probabilistische Informationen;
- (Punkt 7.11.) Mitteilung der Ergebnisse in der Genetischen Beratung.

Insofern erfordert die Genetische Beratung im Zusammenhang mit der prädiktiven genetischen Diagnostik vor allem nicht heilbarer neurodegenerativer Erkrankungen eine besondere Qualifikation.

d) Stellungnahme der GfH zur „Umsetzung der (Muster)Weiterbildungsordnung 2018 der Bundesärztekammer – Hier: Fachgebundene genetische Beratung“ vom 9.10.2019⁽⁵⁾

Die „Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. v.“ (GfH) verweist in dieser Stellungnahme auf den in der MWBO der BÄK in einer Vielzahl von Gebieten [vgl. 1 (8)] verankerten Modul „Fachgebundene genetische Beratung“ und die Inhalte dieses Moduls:

- Erwerb und Nachweis von Kenntnissen über kognitive und Methodenkompetenz in den fachspezifischen Krankheitsbildern und Entwicklungsstörungen,
- Interpretation und Aussagekraft genetischer Untersuchungsergebnisse,
- methodische, psychosoziale und ethische Aspekte,
- Erwerb und Nachweis einer Handlungskompetenz
 - in der Erkennung fachbezogener genetisch bedingter Krankheitsbilder oder Entwicklungsstörungen und
 - in der fachgebundenen genetischen Beratung bei diagnostischer und prädiktiver genetischer Untersuchung.

Die GfH verweist darauf, dass Richtzahlen nicht vorliegen und diese den Landesärztekammern überlassen werden und bietet den LÄK Unterstützung an.

Aus Gründen der Qualitätssicherung sieht die GfH es als „absolut notwendig“ an, den Modul „Fachgebundene genetische Beratung“ der Qualitätsanforderung der GEKO⁽⁸⁾ als Mindestanforderung zu übernehmen. Dieser Modul unterscheidet zwischen einem theoretischen und einem praktisch-kommunikativen Teil und legt im Kapitel „VI. Spezielle Inhalte genetischer Beratung in Abhängigkeit vom Beratungskontext“ fest. Danach wird zwischen einer „diagnostischen genetischen Untersuchung“ (VI.1.), „prädiktiven genetischen Untersuchung“ davor und danach (VI.2.1. und VI.2.2.) und „vorgeburtlichen Untersuchung“ (VI.3.) unterschieden.

Der **theoretische Teil** der GEKO-Richtlinie vermittelt unter Beteiligung eines Facharztes bzw. Fachärztin für Humangenetik bzw. eines Arztes bzw. einer Ärztin mit entsprechender Qualifikation „Medizinische Genetik“ die „essentiellen Grundlagen der gesamten theoretischen Qualifikation“ in 72 Fortbildungseinheiten. Dabei bleibt die Definition einer Fortbildungseinheit offen. Hier bietet die GfH die Qualifikationskurse an der Akademie Humangenetik an.

Im **praktisch-kommunikativen Teil** sieht die GEKO mindestens 5 praktische Übungen unter Supervision eines Facharztes bzw. Fachärztin für Humangenetik bzw. mit entsprechender Qualifikation „Medizinische Genetik“ vor, was nach Meinung der GfH in Kooperation mit Fachärzt*innen für Humangenetik vor Ort realisiert werden kann.

Beide Teile der Qualifikation zur „fachgebundenen genetischen Beratung“ erfolgen unter Beteiligung bzw. Supervision eines Facharztes bzw. Fachärztin für Humangenetik bzw. eines Arztes / einer Ärztin mit entsprechender Qualifikation „Medizinische Genetik“; die von der GEKO angegebenen Qualifikationsanforderungen sollten nicht unterschritten werden. Die erfolgreiche Durchführung der Qualifikation sollte per Unterschrift bestätigt werden.

ZUSAMMENFASSUNG: Das GenDG, die Richtlinien der GEKO und die MWBO der BÄK sind in ihren Aussagen über die Qualifikation der ärztlichen Person nicht eindeutig und teilweise widersprüchlich. Es wird nicht klar dargestellt, worin der Unterschied zwischen der Vornahme (i. S. von Veranlassung und Verantwortlichkeit?) und der Durchführung (i. S. von Ausführung?) einer prädiktiven genetischen Untersuchung besteht, ob genetische Beratung vor (von der DHH und DHAG gefordert: auch während!) und nach der prädiktiven genetischen Untersuchung dieser gleichzusetzen ist, welche Qualifikation zur Vornahme (oder Durchführung?) der prädiktiven genetischen Untersuchung erforderlich ist und verwenden die Begriffe „genetische Beratung vor und nach prädiktiver Untersuchung“ und „prädiktive genetische Untersuchung“ nach allgemeiner Lesart synonym. Auch über die Ausbildung zur Qualifikation für prädiktive genetische Beratung (oder Untersuchung?) herrscht sehr viel Unklarheit; zum einen reichen Kenntnisse über hereditäre Krankheitsbilder aus, zum anderen werden umfangreichere Kenntnisse gefordert.

NHK, DHH, DHAG und VPAH sehen hier erheblichen Nachbesserungsbedarf und fordern eine einheitliche Regelung für die Qualifikation zur Genetischen Beratung im Zusammenhang mit prädiktiver genetischer Diagnostik; diese ist am besten durch die Einführung der Zusatzbezeichnung „Humangenetische Beratung (fachgebunden)“, inhaltlich an die S2k-Leitlinie von GfH und BVDH angelehnt und angepasst an andere Zusatzbezeichnungen der MWBO in anderen Gebieten, gegeben.

Literatur:

- Bundesärztekammer: „Musterweiterbildungsordnung“. Berlin: BÄK, 2013
 - Bundesärztekammer: „Musterweiterbildungsordnung“. Berlin: BÄK, 2015
 - Bundesärztekammer: „Musterweiterbildungsordnung“. Berlin: BÄK, 2018
 - Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V. (GfH) und Berufsverband Deutscher Humangenetiker e. V. (BVDH): „S2k-Leitlinie Humangenetische Diagnostik und Genetische Beratung“. medgen 2018;30:469-522.
 - Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V. (GfH): „Umsetzung der (Muster)Weiterbildungsordnung 2018 der Bundesärztekammer – Hier: Fachgebundene genetische Beratung“. Schreiben „An die Landesärztekammern, Abteilungen für Weiterbildung“ vom 9.10.2019
 - Deutsche Heredo-Ataxie-Gesellschaft e. V. (DHAG): „Richtlinien für die molekulargenetische Diagnostik von Heredo-Ataxien“. Herax-Fundus 4/1992: S. 25-28.
 - Deutsche Huntington-Hilfe e. V. (DHH): „Empfehlung der Deutschen Huntington-Hilfe e. V. (DHH) für die Durchführung der Genetischen Beratung und prädiktiven genetischen Diagnostik von Huntington-gefährdeten Personen“. Huntington-Kurier 1/2020, S. 10-14.
https://dhh-ev.de/sites/default/files/Downloads/2019-11_DHH-Empfehlung_GenBeratung_Pr%C3%A4diktiveGenDiagnostik_HK.pdf
 - GEKO: „Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) über die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2a und § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG. In der Fassung vom 1.7.2011, veröffentlicht und in Kraft getreten am 11.7.2011“. Bundesgesundheitsblatt 2011; 54: 1248-1256
 - GEKO: „9. Mitteilung der GEKO, Stand 20.1.2017“. <https://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission> (letzter Aufruf: 18.9.2019, 8:22)
 - "Gendiagnostikgesetz vom 31. Juli 2009 (BGBl. I S. 2529, 3672), das zuletzt durch Artikel 23 des Gesetzes vom 20. November 2019 (BGBl. I S. 1626) geändert worden ist". <https://www.gesetze-im-internet.de/gendg/BJNR252900009.html>
- (11) Schillhorn, Kerrin und Heidemann, Simone: „Gendiagnostikgesetz – Kommentar für die Praxis“. Heidelberg, 2011: medhochzwei