

Genetische Beratung

1. Allgemeines, Indikation

Das menschliche Genom ist ein grundlegendes Element der persönlichen und familiären Identität. Im Gegensatz zu vielen anderen medizinischen Untersuchungen können genetische Untersuchungen schwerwiegende psychosoziale Auswirkungen haben und erhebliche Bedeutung für reproduktive Entscheidungen erlangen. Deshalb kommt der Beratung über genetische Risiken sowie der Beratung vor und nach genetischen Tests eine besondere Bedeutung zu und geht über die übliche ärztliche Aufklärung hinaus.

1.1 Die Indikation zu einer genetischen Beratung ist gegeben, wenn Fragestellungen auftreten, die mit dem Auftreten oder der Befürchtung einer angeborenen und/oder genetisch (mit-)bedingten Erkrankung oder Behinderung zusammenhängen. Genetische Beratung soll einem Einzelnen oder einer Familie helfen, medizinisch-genetische Fakten zu verstehen, Entscheidungsalternativen zu bedenken und individuell angemessene Verhaltensweisen zu wählen.

2. Inanspruchnahme, Rahmenbedingungen

Die Inanspruchnahme genetischer Beratung ist freiwillig. Sie darf nur unter Einhaltung der für ärztliche Maßnahmen geforderten Rahmenbedingungen (Aufklärungspflicht, Schweigepflicht, Datenschutz etc.) durchgeführt werden. Je nach Fragestellung kann die Hinzuziehung weiterer ärztlicher oder nicht ärztlicher Fachkräfte erforderlich werden.

3. Aufklärung vor genetischer Beratung

Über Ziele, Umfang und Vorgehensweisen muss der Berater¹ vorab aufklären und die Inhalte mit den Patienten bzw. Ratsuchenden festlegen. In der Regel sollen die Informationen zur genetischen Beratung schriftlich gegeben werden.

4. Anamnese und Befunderhebung

Genetische Beratung erfolgt auf der Basis einer auf die Fragestellung und das vereinbarte Ziel der Beratung bezogenen, umfassenden, schriftlich dokumentierten Anamnese- und Befunderhebung (Eigenanamnese, Familienanamnese, letztere in der Regel dokumentiert über mindestens drei Generationen). Nicht selbständig erhobene Befunde sollten unter medizinisch-genetischen Gesichtspunkten im Hinblick auf ihre Validität geprüft und dokumentiert werden.

5. Dauer einer genetischen Beratung

Die Dauer eines Beratungsgesprächs sollte der Fragestellung und dem Beratungsziel angemessen sein. In der Regel dauert ein Beratungsgespräch mindestens eine halbe Stunde. Bei Bedarf sollen wiederholte Gespräche angeboten werden. Während des Gesprächs oder unmittelbar danach sollen die wichtigsten Inhalte und Aspekte des Gesprächsverlaufs schriftlich dokumentiert werden.

¹ Im Text werden Bezeichnungen wie „Berater“, „Patient“ etc. einheitlich und neutral für „Beraterin“ und „Berater“ sowie „Patientin“ und „Patient“ verwendet.

6. Inhalte einer genetischen Beratung

Ein genetisches Beratungsgespräch umfasst in Abhängigkeit von der Fragestellung und von den mit den Patienten bzw. Ratsuchenden vereinbarten Inhalten und Zielen und hierauf bezogen:

- 6.1 Information und Beratung über
 - medizinische Aspekte angeborener oder spät manifestierender genetisch bedingter oder mitbedingter Erkrankungen und Entwicklungsstörungen unter Einschluss von Ätiologie, Prognose, Therapie, Prävention sowie pränatale und postnatale Diagnostik und ihre Grenzen;
 - die Bedeutung genetischer Faktoren bei der Krankheitsentstehung und deren Auswirkungen auf die Erkrankungswahrscheinlichkeiten für den Patienten bzw. Ratsuchenden und dessen Angehörige. Wenn möglich muss eine Berechnung der Erkrankungsrisiken erfolgen. In anderen Fällen sollte – sofern sinnvoll – eine Abschätzung der Höhe von Erkrankungsrisiken vorgenommen werden;
 - mögliche Wirkungsmechanismen im Falle exogener Belastungen, teratogene und/oder mutagene Risiken sowie Möglichkeiten von Prävention, Therapie und pränataler Diagnostik.

6.2 Hilfe bei der individuellen Entscheidungsfindung unter Berücksichtigung der jeweiligen persönlichen und familiären Situation. Dabei müssen insbesondere die individuellen Werthaltungen einschließlich religiöser Einstellungen sowie die psychosoziale Situation des Patienten bzw. Ratsuchenden beachtet und respektiert werden.

6.3 Hilfe bei der Bewältigung bestehender bzw. durch genetische Diagnostik neu entstandener Probleme.

Alle notwendigen und dem Berater zum Zeitpunkt der Beratung zur Verfügung stehenden Informationen, welche den Ratsuchenden eine selbständige Entscheidungsfindung ermöglichen können, sollten den Ratsuchenden zugänglich gemacht werden.

7. Information von Angehörigen

Als „aktive“ Beratung wird die Kontaktaufnahme durch den beratenden Arzt mit nicht unmittelbar Rat suchenden Angehörigen von Patienten bzw. Ratsuchenden bezeichnet. Eine solche Kontaktaufnahme ohne ausdrücklichen Wunsch der Angehörigen darf nicht erfolgen. Dies enthebt den Berater jedoch nicht der Verpflichtung, die Patienten bzw. Ratsuchenden auf gesundheitsrelevante Risiken für Angehörige auf angemessene Weise hinzuweisen. Es bleibt in das Ermessen des Patienten bzw. Ratsuchenden gestellt, Familienangehörige über das Angebot genetischer Beratung zu informieren.

8. Humangenetische Stellungnahme

Integraler Bestandteil der genetischen Beratung ist eine schriftliche humangenetische Stellungnahme, ggf. zusätzlich eine schriftliche Zusammenfassung für die Ratsuchenden, in der die Beratungsinhalte allgemeinverständlich und übersichtlich gegliedert zusammengefasst sind. Die äußere Form kann vom beratenden Arzt frei gewählt werden. Die Stellungnahme muss jedoch auf den Einzelfall bezogene, wissenschaftlich begründete Schlussfolgerungen enthalten.

8.1 Von Aussagen im Beratungsgespräch abweichende oder das Beratungsgespräch ergänzende Stellungnahmen sollten in der schriftlichen Stellungnahme als solche kenntlich gemacht werden.

8.2 Im Einzelnen sollte die schriftliche humangenetische Stellungnahme folgende Inhalte abdecken (siehe hierzu auch die Stellungnahme des Vorstands der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.: Das Gutachten im Kontext von genetischer Beratung. medgen 15 (2003): 396–398):

- eine Zusammenfassung des Beratungsanlasses und der Fragestellung;
- eine Zusammenfassung der Eigenanamnese und Vorbefunde in einer der Fragestellung und dem Beratungsziel angemessenen Genauigkeit und Ausführlichkeit;
- eine Zusammenfassung der Familienanamnese über mindestens 3 Generationen in einer der Fragestellung und dem Beratungsziel angemessenen Genauigkeit und Ausführlichkeit;
- eine Zusammenfassung der persönlich erhobenen Befunde (z. B. körperlicher Untersuchungsbefund, Laborbefunde);
- eine der Fragestellung und dem Beratungsziel angemessene Zusammenfassung der medizinisch-genetischen Informationen betreffend die in Frage stehende Erkrankung bzw. Entwicklungsstörung;
- eine auf die Fragestellung und das Beratungsziel bezogene, zusammenfassende Interpretation von Anamnese und (Vor-)Befunden;
- in Abhängigkeit von der Fragestellung und dem Beratungsziel eine auf die Situation des Patienten bzw. Ratsuchenden bezogene Interpretation der wissenschaftlichen Daten zu einem Krankheitsbild und den diagnostischen und (gegebenenfalls) präventiven und therapeutischen Möglichkeiten einschließlich der Konsequenzen solcher Maßnahmen;
- in Abhängigkeit von der Fragestellung und dem Beratungsziel eine auf die Situation des Patienten bzw. Ratsuchenden bezogene Aussage zu den persönlichen Erkrankungsrisiken (oder Wahrscheinlichkeit für Anlageträgerschaft) bzw. zu denjenigen von Kindern oder sonstigen Angehörigen;
- gegebenenfalls eine Feststellung darüber, ob und warum auf bestimmte Auffälligkeiten in Anamnese und Befund nicht eingegangen wird;
- gegebenenfalls eine Zusammenfassung der Beurteilung und eine kurz gefasste Stellungnahme zum weiteren Vorgehen.

9. Kommunikation in der genetischen Beratung

Die Art der in einer genetischen Beratung zu bearbeitenden Probleme erfordert eine Kommunikation im Sinne der personenzentrierten Beratung. Entscheidungen in der genetischen Beratung werden vom Berater und Patienten bzw. Ratsuchenden gemeinsam erarbeitet und stellen das Ergebnis des o. g. kommunikativen Prozesses dar.

10. Qualifikationen

Zu den Voraussetzungen für die selbständige und verantwortliche Durchführung genetischer Beratung zählen der Nachweis einer mindestens zweijährigen Tätigkeit auf diesem Gebiet und die entsprechende Qualifikation (Facharzt für Humangenetik, Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik). Hinsichtlich der Befugnis zur Ausübung der Tätigkeit im Einzelfall wird auf die Bestimmungen der Weiterbildungs- und Berufsordnungen der Ärztekammern verwiesen.

11. Qualitätssicherung

Die regelmäßige Teilnahme an fachspezifischen Fortbildungsveranstaltungen einschließlich solcher zu ethischen und psychologischen Aspekten genetischer Beratung wird als eine grundlegende qualitätssichernde Maßnahme angesehen. Eine kontinuierliche Supervision der Beratungstätigkeit (z. B. Balint-Gruppe) wird empfohlen. Für den genetischen Berater besteht die Verpflichtung zur Teilnahme an qualitätssichernden Maßnahmen.

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH)

Vorsitzender
Prof. Dr. P. Propping, Institut für Humangenetik, Universität Bonn

Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V. (BVDH)

Präsident
Dr. Bernt Schulze, Hannover

Leitlinien-Kommission der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik

Prof. Dr. Manfred Stuhmann-Spangenberg, Hannover (Sprecher)
PD Dr. Thomas Liehr, Jena
PD Dr. Barbara Fritz, Marburg (Delegierte des BVDH)
Dr. Dieter Gläser, Neu-Ulm (Delegierter des BVDH)

Erstellungsdatum: August 1996

Veröffentlicht: medgen 8 (1996), Heft 3, Sonderbeilage, S. 1–2

1. Überarbeitung: 2006 durch die seinerzeitige Leitlinien-Kommission des BVDH: Prof. Dr. Gerhard Wolff, Freiburg (Sprecher), Prof. Dr. Karsten Held, Hamburg, Prof. Dr. Manfred Stuhmann-Spangenberg, Hannover, Prof. Klaus Zerres, Aachen

2. Überarbeitung: 1.4–1.6.2007 durch die Mitglieder des BVDH und der GfH im Online-Verfahren

3. Überarbeitung: 26.6.2007 durch die GfH-Leitlinien-Kommission

Verabschiedung: 27.9.2007 durch den Vorstand der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik

Überprüfung geplant März 2010

medgen 2007 · 19:454–455
DOI 10.1007/s11825-007-0059-6
Online publiziert: 1. November 2007
© Springer Medizin Verlag 2007

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH)
und Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V. (BVDH)

Genetische Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen

1. Genetische Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen ist dann angezeigt, wenn sie zur Klärung der Differentialdiagnose einer bestehenden Symptomatik bzw. zur Feststellung einer Erkrankungsursache erforderlich ist.

2. Eine prädiktive genetische Diagnostik im Kindesalter ist dann sinnvoll, wenn mit dem Auftreten einer Erkrankung in diesem Lebensalter zu rechnen ist, und wenn sinnvolle medizinische Maßnahmen zur Prävention der Erkrankung selbst bzw. zur Prävention von Komplikationen oder zur Therapie ergriffen werden können. Die Indikation zu einer prädiktiven genetischen Diagnostik sollte im Rahmen einer genetischen Beratung gestellt werden (siehe hierzu Richtlinie zur prädiktiven genetischen Diagnostik der Bundesärztekammer sowie Leitlinie Genetische Beratung).

3. Für eine erst im Erwachsenenalter auftretende Erkrankung sollte dagegen bei einem gesunden Kind in der Regel keine prädiktive Diagnostik durchge-

führt werden. Eine Ausnahme von dieser Regel kann nur dann gesehen werden, wenn für den Fall eines positiven Untersuchungsergebnisses anerkannte, für die Gesundheit des Kindes wichtige, medizinische Interventionen angeboten werden können. Anderenfalls hat grundsätzlich der Respekt vor der individuellen Entscheidungsautonomie des Kindes hinsichtlich der Inanspruchnahme von genetischen Untersuchungen Vorrang vor den eventuellen Wünschen Dritter und damit auch der Eltern nach der Durchführung einer prädiktiven Diagnostik. Diese sollte immer und solange zurückgestellt werden, bis das Kind nicht nur den genetischen Sachverhalt, sondern auch die emotionalen und sozialen Konsequenzen der verschiedenen möglichen Untersuchungsergebnisse verstehen kann. Unabhängig von der Zurückstellung einer prädiktiven genetischen Diagnostik sollte mit dem Kind auf eine dem jeweiligen Alter angemessene Weise über die in Frage stehende Erkrankung, deren Erblichkeit und

die Möglichkeiten der Diagnostik gesprochen werden.

4. Es mag Situationen geben, in denen Eltern die Untersuchung ihres Kindes im Hinblick auf eine sich in der Regel erst im Erwachsenenalter manifestierende Erkrankung aus persönlichen Gründen dringend wünschen. In einer solchen Situation sollte die Familie umfassend über alle denkbaren Aspekte dieses Untersuchungswunsches beraten werden. Wenn die Untersuchung aus medizinischer Sicht nicht sinnvoll ist und keine sonstigen dringenden Gründe für die Durchführung der Untersuchung sprechen, kann die Durchführung verweigert werden. Die Gründe für die Durchführung einer Untersuchung müssen umso dringender sein, je schwerwiegender die in Frage stehende Diagnose bzw. Erkrankung ist.

5. Eine gezielte Untersuchung auf einen Überträgerstatus ohne klinische Symptomatik für eine rezessiv erbliche Erkrankung oder eine balancierte, familiär aufgetretene strukturelle Chromosomenstö-