Die Humangenetische Stellungnahme

Ergebnisse einer Umfrage der Kommission Qualitätssicherung Klinische Genetik und Genetische Beratung des BVDH

Kreuz FR, Beudt U, Leube B, Meins M, Prager B, Schmidt G, Wand D, Schäfer D[1].

[1] Korrespondenzadresse:

Institut für Humangenetik
Universitätsklinikum Frankfurt/M.
Theodor-Stern-Kai 7, 60590 Frankfurt/Main
D.Schaefer@em.uni-frankfurt.de

Einleitung

Genetische Beratung kann als persönlicher Kommunikationsprozess definiert werden, in dessen Verlauf Patienten oder Ratsuchende, die eine sicher oder möglicherweise genetisch bedingte Erkrankung oder eine Gefährdung hierfür haben, über Natur und Konsequenzen dieser Krankheitsbilder beraten werden. Im Rahmen dieses Prozesses sollen sie Kenntnis und Verständnis der Vererbungsmuster und der offen stehenden Optionen bzgl. Diagnostik, Vorbeugung, Behandlung, Familienplanung, Situationsbewältigung und Inanspruchnahme genetischer Untersuchungen erwerben (Kelly, 1986; Harper, 1998; Schäfer, 1998; S2-Leitlinie, 2011). Die Genetische Beratung muss im Kontext mit dem Gendiagnostikgesetz (2009), den Richtlinien der GEKO sowie den geltenden Richt- und Leitlinien stehen und die damit vorgegebenen konkreten Anforderungen und Inhalte erfüllen.

Wesentlicher Bestandteil der genetischen Beratungskommunikation ist ein abschließender Beratungsbrief, die sogenannte Humangenetische Stellungnahme (Wolff und Gillessen-Kaesbach, 2003; S2-Leitlinie, 2011). „Sie entspricht der humangenetischen Beurteilung nach dem aktuell gültigen EBM“ (GfH, BVDH 2001, S. 288) und stellt eine Erweiterung der Beratungskommunikation durch eine nichtdialogische Phase dar. Schon seit langem wird ihr im Vergleich zu Arzt- und Entlassungsbriefen anderer Fachdisziplinen eine herausragende Bedeutung zugeschrieben (Silverberg und Godmilow, 1979; Fuhrmann und Vogel, 1982). Sie stellt einen dauerhaften, fixierten Extrakt gegenwärtigen Wissens und seiner individualisierten Interpretation dar und erlaubt die Vergegenwärtigung und Fortführung der Reflexion des individuellen Beratungsprozesses über einen längeren Zeitraum. Sie erleichtert es damit den Ratsuchenden, den dialogischen Kommunikationsprozess nachzuvollziehen, unterstützt deren individuelle Entscheidungsfindung und kann sowohl bei der Kommunikation mit betreuenden Ärzten als auch innerhalb der Familie hilfreich sein. Untersuchungen zeigen, dass genetische Beratungsbriefe für die meisten Ratsuchenden von großer Bedeutung sind (Schäfer, 2009; Cassini et al., 2011). Idealerweise soll der Beratungsbrief

- Zusammenfassung und Erinnerungsstütze sein
- das Verstehen und Begreifen der übermittelten Information fördern
- das Schließen eventueller Informations- und Verständnislücken erleichtern

- eine abschließende Reflexion der vorherigen Beratung ermöglichen
- ggf. als Entscheidungshilfe dienen
- bei der Verarbeitung und Bewältigung der persönlichen Situation hilfreich sein
- ggf. als „Empfehlungsschreiben“ für andere Personen oder Institutionen dienen
- Information für Ärzte und Dokumentation sein

Die schnell anwachsende diagnostische und therapeutische Verwendung von Ergebnissen der Humangenomforschung führt zu steigenden Ansprüchen an den humangenetischen Beratungsprozess. Er wird zunehmend kognitiv komplex, arbeitsteilig und zeitlich zerdehnt, der Anteil probabilistischer Information nimmt zu (Gigerenzer und Goldstein, 1996; Galesic et. al., 2009). Die dialogische Komponente des Beratungsprozesses alleine kann diesen Herausforderungen immer weniger gerecht werden und bedarf der Unterstützung durch nichtdialogische Komponenten, wie beispielsweise einer Humangenetischen Stellungnahme. Es ist daher anzunehmen, dass deren Bedeutung innerhalb des genetischen Beratungsprozesses in Zukunft eher zu- als abnimmt.

Was zeichnet eine gelungene Humangenetische Stellungnahme aus? Welche Kriterien sind bei ihrer Abfassung relevant? Informationen zur Humangenetischen Stellungnahme lassen sich bislang erhalten durch:

- EBM GOP11232 (Stand 4/2014, erstellt am 23.09.2014, S. 50)
  Obligater Leistungsinhalt ist eine ausführliche schriftliche wissenschaftlich begründete humangenetische Beurteilung bei Vorliegen eines evidenten genetischen und / oder teratogenen Risikos, beruhend auf der im Laufe der Beratung erfolgten Erhebung aller relevanten anamnestischen Daten, einer detaillierten Analyse des Stammbaums über mindestens 3 Generationen und einer Quantifizierung des Risikos. Fakultativ ist eine zusätzliche schriftliche Zusammenfassung für den oder die Begutachtete(n).

- Stellungnahmen / Leitlinien der Profession
  - Das Gutachten im Kontext von genetischer Beratung; medgen 15, 2003
  - S2-Leitlinie; medgen 23, 2011, S. 283-290

- Gendiagnostikgesetz [2009; §10(4) und §15(3)]
  Außer der Verpflichtung zur Dokumentation der Genetischen Beratung finden sich keine weiteren Angaben.

- 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
  Die Richtlinie legt neben den Inhalten der genetischen Beratung auch fest, dass „Inhalt und Ergebnisse von genetischer Beratung der ratsuchenden Person sowie auf deren Wunsch den von ihr gegebenenfalls benannten Ärztinnen und Ärzten zeitnah in verständlicher Form schriftlich zusammengefasst zur Verfügung gestellt werden“ sollen. (GEKO 2011, S. 5)

- Persönliche Erfahrungen der Berater und Kommunikation untereinander.
  Diese sind zwar wertvoll und wichtig, jedoch begrenzt, institutionsabhängig, klientel- und konstellationsabhängig.

Ziel der vorliegenden Untersuchung / Umfrage war es, zusätzliche und möglichst repräsentative Quellen zu erschließen, um Informationen über die Humangenetische Stellungnahme zu erhalten. Hierzu wurden Humangenetische Stellungnahmen unterschiedlicher Beratungs-

institutionen zu häufigen, relevanten Beratungskonstellationen gesammelt und analysiert. Anhand der gesichteten Stellungnahmen sollte zunächst ein Überblick über ihren „Ist"-Zustand bei den jeweiligen Beratungskonstellationen gewonnen werden (Erhebung des „status quo"). Ausgehend von dem vorliegenden Fundus wurde dann ein Kriterienkatalog entwickelt, der für die Abfassung Humangenetischer Stellungnahmen relevante Kriterien aufführt und ggf. definiert. Sowohl im Rahmen einer klassischen Genetischen Beratung als auch im Rahmen einer fachgebundenen genetischen Beratung nach der Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO, 2011) kann ein derartiger Kriterienkatalog als nützliches Werkzeug („rationale") bzw. Hilfe bei der Abfassung Humangenetischer Stellungnahmen dienen. Darüber hinaus ließe er sich im Sinne einer Qualitätssicherung als Instrument zur Evaluierung der Humangenetischen Stellungnahme und damit eines wesentlichen Teils des genetischen Kommunikationsprozesses einsetzen.

Methode und Vorgehen

Es wurden Humangenetische Stellungnahmen / Beratungsbriefe unterschiedlicher humangenetischer Beratungsinstitutionen Deutschlands zu häufigen, relevanten Beratungskonstellationen gesammelt. Hierzu wurde die zum jeweiligen Umfragezeitraum aktuelle, im Internet verfügbare Liste Humangenetischer Beratungsstellen des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e. V. (BVDH) herangezogen. Alle dort aufgeführten Beratungsstellen wurden schriftlich bzw. per E-Mail gebeten, anonym zu einem ausgewählten Sachverhalt der Genetischen Beratung einen realen Beratungsbrief inklusive anonymisierten Briefkopfes und Betreffs über das Online-Instrument „2ask" (www.2ask.de) einzugeben. Es wurde darum gebeten, pro Einrichtung jeweils nur einen Beratungsbrief pro Fragestellung zur Verfügung zu stellen, um die institutionsspezifische und nicht die beraterspezifische Gestaltung der Stellungnahmen zu erfassen.

Ein wesentlicher Vorteil des Online-Instrumentes 2ask liegt darin, dass die Anonymität der Einsender gewahrt bleibt, da die Tools von 2ask keinen Zusammenhang zwischen den empfangenen Fragebögen und dem Absender herzustellen vermögen. Weiterhin können die Briefe, bis auf die Anonymisierung der Patientendaten, so belassen werden, wie sie tatsächlich geschrieben wurden, d. h. ein Eingeben durch „copy and paste" aus elektronisch abgespeicherten Originalbriefen war möglich. Zu Beginn der Eingabe wurden die Einsender gefragt, welche Einrichtung sie vertreten - Hochschulabteilung, Abteilung eines Krankenhauses oder Niederlassung - wobei letztere auch ein MVZ umfasste. Weiterhin wurde abgefragt, wie viele Beratungsfälle die Abteilung / Praxis insgesamt pro Jahr aufweist (Gesamtzahl aller genetischen Beratungen). Bei der Fragestellung 5 (unerfüllter Kinderwunsch) interessierte auch, wer die Genetische Beratung veranlasst hatte (Reproduktionsmediziner, Gynäkologen, Hausärzte, Patienten / Ratsuchende selbst).

In der ersten Erhebung, die im Zeitraum vom 21. Dezember 2005 bis 20. Februar 2006 stattfand, wurden von insgesamt 171 Einrichtungen Beratungsbriefe zu folgenden drei Beratungskonstellationen erbeten:

1. Pränataler Befund einer Trisomie 21 (Down-Syndrom)
2. Wiederholte Fehlgeburten (Habituelle Abortneigung)
3. Familiäre Krebserkrankungen

Bei der ersten Erhebung erwies sich das Eingabefeld von 2ask von 3.000 Zeichen trotz mehrerer Textfelder in einigen Fällen als zu gering. Daher wurde für die zweite Erhebung

eine Erweiterung der Eingabefelder auf 30.000 Zeichen plus 3.000 Zusatzzeichen vorgenommen.

In der zweiten Erhebung, die vom 26. März bis 31. August 2009 stattfand, wurden insgesamt 167 Humangenetische Beratungsstellen gebeten, Beratungsbriefe zu folgenden Beratungskonstellationen bei 2ask einzugeben:

4. Fragiles-X-Syndrom (möglichst bei einem Knaben) vermutet und bestätigt
5. Genetische Beratung und Diagnostik eines Paares mit unerfülltem Kinderwunsch vor IVF / ICSI
6. Vorstellung und diagnostische Abklärung eines Kindes mit unklarem Dysmorphie-Retardierungssyndrom, ohne Nachweis einer Ursache

Zusätzlich erfolgte eine Nachfrage bei allen 16 Kassenärztlichen Vereinigungen Deutschlands bezüglich der zum jeweiligen Umfragezeitraum erfolgten Gesamtzahl genetischer Beratungen (Jahr 2006 bzw. 2009). Dies sollte eine Abschätzung ermöglichen, welcher Anteil an der Gesamtzahl Genetischer Beratungen von den an der Umfrage teilnehmenden Institutionen vorgenommen wurde.

Die Auswertung der Beratungsbriefe erfolgte für alle Beratungskonstellationen durch jeweils zwei oder drei Mitglieder der Kommission. Diese nahmen die Auswertung zunächst unabhängig voneinander vor und glichen ihre Ergebnisse in einem zweiten Schritt miteinander ab. Abschließend wurden sämtliche Ergebnisse der Auswertung gemeinsam innerhalb der Kommission diskutiert.

Schwerpunkt des Vorhabens war die Erarbeitung eines Katalogs relevanter Kriterien für die Abfassung Humangenetischer Stellungnahmen. Hierzu wurde anhand der Auswertung der Beratungsbriefe der ersten Erhebung und in Anlehnung an den EBM (GOP 11232) sowie die Leitlinien des BVDH und der GfH ein vorläufiger Kriterienkatalog erstellt. Dieser vorläufige Kriterienkatalog wurde anhand der Auswertung der zweiten Erhebung modifiziert bzw. ergänzt und unter Berücksichtigung des zwischenzeitlich verabschiedeten Gendiagnostikgesetzes bzw. der GEKO-Richtlinien zur genetischen Beratung von 2011 sowie der 2011 veröffentlichten S2-Leitlinie (Modul Genetische Beratung) überprüft. Nach abschließender Bewertung durch alle Kommissionsmitglieder wurde ein endgültiger Kriterienkatalog aufgestellt.

Ergebnisse und Diskussion

Im Rahmen der ersten Erhebung gingen insgesamt 109 Beratungsbriefe ein - 32 Briefe zum pränatalen Down-Syndrom, 40 Briefe zu wiederholten Fehlgeburten und 37 Briefe zu familiären Krebserkrankungen, was einer Rücklaufquote von 19 %, 23 % und 22 %, bezogen auf die Gesamtzahl aller angefragten Humangenetischen Beratungsstellen entspricht. Die Summe der von den rückmeldenden Beratungsstellen jährlich durchgeführten Genetischen Beratungen lag bei 14.050, 16.335 und 16.200.

Zu den Beratungskonstellationen 4 - 6 wurden insgesamt 51 Beratungsbriefe eingesandt (je 17 Briefe pro Konstellation). Die Rücklaufquote lag mit jeweils 10 % damit deutlich niedriger. Die Gesamtzahl der von den rückmeldenden Beratungsstellen jährlich durchgeführten Genetischen Beratungen lag bei jeweils 10.105.

Von den 16 angefragten Kassenärztlichen Vereinigungen gingen bis Oktober 2014 von neun (Jahr 2006) bzw. zehn (Jahr 2009) Rückmeldungen zur im jeweiligen Umfragezeitraum erfolgten Gesamtzahl Genetischer Beratungen ein. Im Jahr 2006 wurden im Einzugsbereich der rückmeldenden Kassenärztlichen Vereinigungen insgesamt 21.057, 2009 insgesamt 27.499 Genetische Beratungen abgerechnet. Der Einzugsbereich der rückmeldenden Kassenärztlichen Vereinigungen umfasste dabei 2006 etwa 48 %, 2009 etwa 52 % der Gesamtbevölkerung Deutschlands. In Ermangelung von Angaben aus den restlichen Kassenärztlichen Vereinigungen ist nur eine Abschätzung der Gesamtzahl von genetischen Beratungen im Einzugsbereich aller Kassenärztlichen Vereinigungen durch Extrapolation auf die Gesamtbevölkerung in Deutschland möglich. Hiernach müssten in Deutschland 2006 etwa 43.800 und 2009 etwa 52.900 Genetische Beratungen stattgefunden haben.

Hieraus lässt sich ungefähr abschätzen, welcher Anteil der Gesamtzahl Genetischer Beratungen in Deutschland in den an der Umfrage teilnehmenden Institutionen vorgenommen wurde. Für die Beratungskonstellation pränatales Down-Syndrom betrug dieser Anteil ca. 32 %, für die Beratungskonstellationen wiederholte Fehlgeburten und familiäre Krebserkrankungen jeweils ca. 37 % und für die Beratungskonstellationen 4 bis 6 jeweils ca. 19 %. Dies Zahlen beruhen auf Schätzungen der jeweiligen Einrichtung; dabei ist jedoch auch davon auszugehen, dass eine Genetische Beratung nicht nur eine Problematik behandelt, sondern auch die bei der Stammbaumanalyse erkennbaren weiteren Gefährdungen (z. B. familiäre Krebserkrankungen bei Beratung wegen wiederholter Fehlgeburten) aufgegriffen werden. Der hohe Anteil der Beratungen lässt erkennen, dass an den beiden Erhebungen insbesondere die Beratungsstellen teilgenommen haben, die pro Jahr relativ viele Genetische Beratungen vornehmen.

Kriterienkatalog

Die anhand der ersten Erhebung erarbeiteten und anhand der zweiten Erhebung überprüften und ergänzten Kriterien lassen sich in allgemeine, formale, inhaltliche, fachliche und konstellationsspezifische Kriterien einteilen. Nach abschließender Auswertung aller Beratungsbriefe wurden von der Kommission insgesamt 34 Kriterien herausgearbeitet, die bei der Abfassung einer Humangenetischen Stellungnahme als relevant gelten sollten. Diese sind in Tabelle 1 dargestellt. Die Reihenfolge der Kriterien lehnt sich dabei an die Bedürfnisse bei der Auswertung an und entspricht nicht der üblichen Gliederung bei Humangenetischen Stellungnahmen. Zur Verwendung als Hilfestellung und Erinnerungsstütze bei der Abfassung von Humangenetischen Stellungnahmen wurde eine praxisorientierte Checkliste entwickelt (Tabelle 2).

Allgemeine Gesichtspunkte zu Datenerhebung und Auswertung

Die Umfrageplattform 2ask erwies sich für die Bedürfnisse der Untersuchung als prinzipiell geeignet. Durch die Möglichkeit der Online-Eingabe mit sofortiger Anonymisierung der Einsender war eine komplett anonymisierte Auswertung durch die Kommissionsmitglieder garantiert. Nachteile der Online-Eingabe bei der ersten Umfrage ergaben sich durch die (für eine vollständige Humangenetische Stellungnahme) in einigen Fällen nicht ausreichend großen Textfelder und durch teilweisen Verlust der Textformatierung. Bei umfangreichen Beratungsbriefen konnte dies die Eingabe des Briefes etwas erschweren. Diese Unzulänglichkeiten wurden im Vorfeld der zweiten Umfrage behoben. Es ist aber denkbar, dass manche

Teilnehmer durch die Begrenzung der Textfelder bei der ersten Umfrage den Briefkopf mit den Personenkenndaten nicht mit in die Felder kopiert haben, oder dass eine ursprünglich gute Gliederung der Stellungnahme durch das Fehlen der Textformatierung verwischt wurde. Beides hätte sich in der Bewertung des Textes nach den Kriterien des o. g. Katalogs niedergeschlagen. Auch ist nicht auszuschließen, dass dies einige Teilnehmer der ersten Umfrage von einer Teilnahme an der zweiten Umfrage abgehalten und damit zu dem geringeren Rücklauf der zweiten Umfrage beigetragen hat (s. u.).

Die Auswertung aller zugesandten Briefe durch mindestens zwei Auswerter erwies sich als sinnvoll. Insgesamt war die Übereinstimmung zwischen den jeweiligen Auswertern relativ groß. Abweichungen in der Bewertung in einzelnen Punkten fanden sich zwar, konnten aber in der Folge abgeglichen werden. Subjektivität bei der Auswertung konnte so reduziert, aber selbstverständlich nicht vermieden werden.

Insgesamt waren für die beiden Umfragen Fragestellungen aus sechs thematischen Großbereichen ausgewählt worden, die häufige Beratungskonstellationen darstellen und deshalb für die meisten genetischen Beratungsinstitutionen in Deutschland relevant sein dürften. Bei der ersten Umfrage gab es einen Rücklauf von 19 %, 23 % und 22 % (32, 40 und 37 Briefe). Mit insgesamt jeweils 17 Beratungsbriefen (= 10 %) war die Beteiligung bei der zweiten Umfrage deutlich geringer. Im Rahmen persönlicher Kommunikation der Kommissionsmitglieder mit genetisch beratenden Kolleginnen und Kollegen anderer Institutionen wurden hauptsächlich zwei Gründe für die geringere Beteiligung an der zweiten Umfrage genannt. Zum einen wurde berichtet, dass manche Beratungsinstitutionen zu ein oder mehreren der in der zweiten Runde abgefragten spezifischen Beratungskonstellationen nicht oder nur selten Genetische Beratungen durchführen. Als weiterer Faktor wurde die starke zeitliche Beanspruchung durch Änderungen des EBM und die Einführung des Gendiagnostikgesetzes im Zeitraum der zweiten Umfrage angegeben.

Bezogen auf die Gesamtzahl aller angefragten Humangenetischen Beratungsstellen war die Rücklaufquote zwar relativ gering. Es kann jedoch davon ausgegangen werden, dass vor allem die Beratungsstellen teilgenommen haben, die pro Jahr zahlreiche Genetische Beratungen durchführen. Insofern spiegeln die Ergebnisse der Umfrage zumindest die Situation in etwa einem Drittel bis einem Fünftel der Beratungsstellen wider.

Spezielle Gesichtspunkte der Untersuchung

Verständlichkeit und „allgemeine Lesbarkeit“ der Briefe sollten nicht zu apodiktisch betrachtet werden. Zum einen hängen sie nicht unwesentlich vom jeweiligen Adressaten ab, zum anderen muss auch der individuelle Stil jedes einzelnen Beraters respektiert werden. Von allen Auswertern wurde aber einhellig festgestellt, dass starke inhaltliche und formale Gliederung des Textes und ein klarer Sprachstil (ohne unnötig komplizierten Satzbau) die Verständlichkeit erhöhen und das Auffinden von Kernaussagen und Handlungsvorschlägen erheblich erleichtern. Eine Konzentration der ärztlich relevantesten Aspekte auf den Anfang und den Schluss des Briefes - aber auch andere Möglichkeiten der Hervorhebung, z. B. durch die Formatierung - erhöhen den Nutzwert des Briefes merklich.

Hilfreich aber auch problematisch kann die extensive Verwendung von Textbausteinen sein. Zum einen vereinfachen sie das Verfassen der Stellungnahmen und Verringern bei Verwendung etablierter, überprüfter Textbausteine die Gefahr von fachlichen Fehlern. Es fiel allerdings auf, dass des Öfteren Textbausteine verwendet wurden, die nicht oder nur ansatzweise

zur individuellen Beratungssituation passen. Dies kann Verständnis und Lesbarkeit der Briefe beeinträchtigen und im ungünstigsten Fall auch zu Verwirrung und Fehlinterpretationen bei den Adressaten führen. Ein sorgfältiger Umgang mit der Verwendung von Textbausteinen ist daher anzuraten.

Die Mehrheit der eingesandten Humangenetischen Stellungnahmen richtete sich an die Ratsuchenden bzw. Patienten als Hauptadressaten. Nicht selten wird eine Humangenetische Stellungnahme für ein Familienmitglied innerhalb, aber auch außerhalb einer Familie weitergereicht, und dann ggf. von anderen Familienmitgliedern als Grundlage für die Konsultation von Ärzten verwendet (Schäfer, 2009). Idealerweise sollte eine Humangenetische Stellungnahme somit sowohl für Laien als auch für Ärzte verständlich und lesbar sein. In den meisten dieser Stellungnahmen wurde der erforderliche Spagat zwischen der ausführlichen Darstellung komplexer Fakten in verständlicher Form und dem Wunsch, sich kurz und prägnant zu äußern, gut gemeistert.

Konflikte zwischen Verständlichkeit und Lesbarkeit ergaben sich allerdings häufiger im Zusammenhang mit einer für den Laien verständlichen Darstellung medizinischer Fachbegriffe. Dabei müssen zum einen die unterschiedlichen Vorkenntnisse der Ratsuchenden berücksichtigt werden. Auch gut informierte Laien (z. B. viele IVF-Patienten) werden im Zweifelsfall eine Verwendung allgemein etablierter Fachbegriffe bevorzugen, wenn eine Umschreibung jedes Fachbegriffs die Lesbarkeit erschwert. Zum anderen dient die Humangenetische Stellungnahme neben der Dokumentation des persönlichen Beratungsgesprächs für den Patienten meistens gleichzeitig der Information der nachrichtlich angeschriebenen Ärzte (im Fall einer Schwangerschaft z. B. der Gynäkologen). Seit Inkrafttreten des Gendiagnostikgesetzes ist als weiterer Aspekt hinzugekommen, dass die Humangenetische Stellungnahme die geforderte Genetische Beratung und die Beratungsinhalte dokumentiert [GenDG 2009; §10(4) und §15(3)]. Insgesamt sollte die Humangenetische Stellungnahme daher auch den Kriterien eines guten Arztbriefes entsprechen (Doeschel, 1980; Jauch, 2007). Genetische Befunde, insbesondere Laborbefunde, sollten daher präzise und unter Verwendung der aktuellen Nomenklatur aufgeführt (z. B. ISCN 2009) oder Kopien der jeweiligen Befunde beigefügt werden. Allerdings muss dabei berücksichtigt werden, dass das Ergebnis genetischer Untersuchungen nach §11 (3) GenDG nur mit ausdrücklicher und schriftlicher Einwilligung der betroffenen Person anderen Ärzten mitgeteilt werden darf.

Schließlich sollte nicht außer Acht gelassen werden, dass die Humangenetische Stellungnahme auch der Darstellung der einzelnen Ärztin bzw. des einzelnen Arztes für Humangenetik und des Fachgebietes Humangenetik als Ganzes gegenüber anderen ärztlichen Kolleginnen und Kollegen dient.

Fazit

Bei der Auswertung der übersandten Humangenetischen Stellungnahmen ging es nicht darum, eine kritische Bewertung des einzelnen Beratungsbriefes vorzunehmen, sondern den gegenwärtigen Stand ihrer Gestaltung zu erfassen, hieraus praxisrelevante Rückschlüsse zu ziehen und Vorschläge für hilfreiche Kriterien für ihre Abfassung und wirklichkeitsnahe Qualitätsanforderungen zu erarbeiten. Die Entwicklung eines Katalogs relevanter Kriterien für ihre Erstellung ist ein erster, aber wesentlicher Schritt auf diesem Weg. Ein derartiger Katalog kann insbesondere folgende Funktionen erfüllen:

- Der Kriterienkatalog kann bei der Abfassung des Beratungsbriefes hilfreich sein (z. B. Erinnerungsstütze, Gliederungshilfe).

- Der Kriterienkatalog kann für den Prozess der Genetischen Beratung als solche hilfreich sein (z. B. Selbstreflexion).

- Eine Beachtung des Kriterienkatalogs bei der Abfassung des Beratungsbriefes kann „nach außen“ auch als Indiz für einen hohen Qualitätsstandard der Genetischen Beratung innerhalb unserer Profession dienen (z. B. gegenüber einer fachspezifischen genetischen Beratung anderer Fachdisziplinen).

- Der Kriterienkatalog kann als sinnvolle Ergänzung der S2-Leitlinie fungieren.

Zusammenfassung

Wesentlicher Bestandteil der genetischen Beratungskommunikation ist ein abschließender Beratungsbrief, die Humangenetische Stellungnahme. Die vorliegende Untersuchung hat das Ziel, den gegenwärtigen Stand ihrer Gestaltung in der Profession der Humangenetik in Deutschland zu erfassen, hieraus praxisrelevante Rückschlüsse zu ziehen und Vorschläge für hilfreiche Kriterien für ihre Abfassung und wirklichkeitsnahe Qualitätsanforderungen zu erarbeiten. Hierzu wurden insgesamt 160 Humangenetische Stellungnahmen unterschiedlicher Beratungsinstitutionen zu sechs häufigen Beratungskonstellationen mittels des internet-basierten Umfrageinstruments „2ask“ anonymisiert gesammelt und analysiert.

Nach abschließender Auswertung aller Beratungsbriefe und unter Berücksichtigung von EBM, S2-Leitlinie der GfH, GenDG und Richtlinie der GEKO zur genetischen Beratung wurden insgesamt 34 Kriterien herausgearbeitet, die bei der Abfassung einer Humangenetischen Stellungnahme als relevant gelten können, und in einem Kriterienkatalog sowie einer Checkliste zusammengefasst. Der erstellte Kriterienkatalog wurde auf die eingesandten Humangenetischen Stellungnahmen angewandt. Hierdurch ließen sich wertvolle Rückschlüsse über Stärken, Gefahren und Verbesserungspotential bei der Abfassung Humangenetischer Stellungnahmen erhalten.

Literatur

Cassini C, Thauvin-Robinet C, Vinault S, Binquet C, Coron F, Masurel-Paulet A, Bonithon-Kopp C, Mercier S, Joly L, Huet F, Faivre L (2011): Written information to patients in clinical genetics: what's the impact? Eur J Med Genet. 2011 May-Jun;54(3):277-80. Epub 2011 Mar 21

Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V. (GfH) Berufsverband Deutscher Humangenetiker e. V. (BVDH) (2011): S2-Leitlinie Humangenetische Diagnostik und genetische Beratung. medgen 23, 2011, 283-290

Doeschel W (1980): Nutzen des Arztbriefes für die Weiterbehandlung des Patienten. Dissertation LMU München 1980

Fuhrmann W und Vogel F (1982): Genetische Familienberatung. Heidelberger Taschenbücher Band 42, Springer, Berlin-Heidelberg-New York, 1982

Harper PS (1998): Practical Genetic Counselling. 5th ed., Butterworth-Heinemann, Oxford

Jauch KW (2007): Der Arztbrief. In: Jauch, Mutschler,Wichmann: Chirurgische Basisweiterbildung; Springer Verlag 2007, S. 569-574, ISBN 978-3-540-34004-1

Galesic M, Gigerenzer G, Straubinger N (2009): Natural frequencies help older adults and people with low numeracy to evaluate medical screening tests. Med Decis Making 29: 368-371

GEKO (2011): 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 01.07.2011, veröffentlich und in Kraft getreten am 11.07.2011

Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG), Bundesgesetzblatt Jahrgang 2009 Teil I Nr. 50, ausgegeben zu Bonn am 4. August 2009

Gigerenzer G und Goldstein DG (1996): Reasoning the fast and frugal way: Models of bounded rationality. Psychol rev 103(4), 1996, 650-669

Kelly TE (1986): Clinical Genetics and Genetic Counselling. Year Book, Chicago

Schäfer D (1998): Wann ist genetische Beratung sinnvoll? In Kettner,M. (Hg.): Beratung als Zwang. Schwangerschaftsabbruch, genetische Aufklärung und die Grenzen kommunikativer Vernunft. Campus Verlag, Frankfurt/M., 1998, 187-221

Schäfer D (2009): Prädiktive Diagnostik, informed consent und die Rolle unterstützender Medien in der genetischen Beratung. In: Diener vieler Herren?: Ethische Herausforderungen an den Arzt. Festschrift für Helmut Siefert, ISBN 978-3-8258-1994-1

Silverberg RL und Godmilow L (1979): The Process of Genetic Counseling. In Hsia,Y., Hirschhorn,K., Silverberg,R.L. und Godmilow,L. (Hg.): Counseling in Genetics, Alan R. Liss, New York, 1979, 281-293

Wolff G, Gillessen-Kaesbach G (2003): Das Gutachten im Kontext von genetischer Beratung. medgen 15: 396-398

Danksagung

Die Autoren danken allen Kolleginnen und Kollegen, die mit der Eingabe von Humangenetischen Stellungnahmen die vorliegende Untersuchung erst ermöglicht haben. Dank gebührt ebenfalls Herrn Prof. Dr. Wolfram Henn und Herrn Prof. Dr. Gerhard Wolff, welche die Untersuchung maßgeblich mitkonzipiert und an der Auswertung der ersten Erhebung mitgearbeitet haben.