

**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 28. Januar 2011  
veröffentlicht am 7. Februar 2011  
in Kraft getreten am [DATUM]

**I. Vorwort**

Am 1. Februar 2010 ist in Deutschland das Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz - GenDG) in Kraft getreten. Die Aufgabe, Richtlinien im gesetzlichen Rahmen (§ 23 GenDG) für verschiedene Teilbereiche des GenDG zu erarbeiten, wurde der am Robert Koch-Institut (RKI) eingerichteten Gendiagnostik-Kommission (GEKO) übertragen. Die GEKO ist aus 13 Sachverständigen aus den Fachrichtungen Medizin und Biologie, zwei Sachverständigen aus den Fachrichtungen Ethik und Recht sowie drei Vertretern der für die Wahrnehmung der Interessen der Patientinnen und Patienten, der Verbraucherinnen und Verbraucher und der Selbsthilfe behinderter Menschen auf Bundesebene maßgeblichen Organisationen zusammengesetzt.

Vor Inkrafttreten des GenDG wurden die Inhalte der genetischen Beratung im Rahmen genetischer Untersuchungen durch in den Weiterbildungsordnungen festgelegte Weiterbildungsinhalte und die daraus abgeleiteten Richtlinien der (Landes-)Ärzttekammern sowie durch die Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik geregelt. Bisher werden genetische Beratungen im Rahmen genetischer Untersuchungen überwiegend von Fachärztinnen oder Fachärzten für Humangenetik bzw. Ärztinnen oder Ärzten mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik durchgeführt.

Die GEKO hat unter anderem den gesetzlichen Auftrag, den allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik in Bezug auf die Anforderungen an die Inhalte der genetischen Beratung festzulegen (§ 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG). Zudem hat sie die Aufgabe, die Anforderungen an die Qualifikation zur genetischen Beratung nach § 7 Abs. 3 GenDG festzulegen (§ 23 Abs. 2 Nr. 2a GenDG). Diese Qualifikation soll ab 1. Februar 2012 die Grundlage für die zusätzlich gesetzlich vorgegebene fachgebundene genetische Beratung darstellen. Fragestellungen die über die eigenen Fachgrenzen hinausgehen, sollen auch in Zukunft von Fachärztinnen oder Fachärzten für Humangenetik bzw. Ärztinnen oder Ärzten mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik beraten werden.

## **II. Zur Bedeutung genetischer Beratung**

Die Ergebnisse genetischer Untersuchungen können einerseits unter Umständen schwerwiegende individuelle, familiäre und psychosoziale Auswirkungen zur Folge haben und erhebliche Bedeutung für reproduktive Entscheidungen erlangen. Andererseits ist es für eine informierte Entscheidung auch wichtig zu verstehen, dass die Aussagekraft mancher genetischer Tests gering ist. Deshalb kommt der Aufklärung und Beratung über genetische Risiken sowie der Beratung im Zusammenhang mit genetischen Untersuchungen eine besondere Bedeutung zu. Die genetische Beratung setzt bei den Bedürfnissen der ratsuchenden Person an. Die genetische Beratung vor einer genetischen Untersuchung soll Hilfestellung geben bei der Entscheidungsfindung für oder gegen die genetische Untersuchung. Deshalb soll sie einem Einzelnen oder ggf. auch einer Familie helfen, medizinisch-genetische Fakten zu verstehen und ihre Relevanz für das weitere Leben einordnen zu können, Entscheidungsalternativen zu bedenken (Wissen – Nichtwissen), selbstbestimmte Entscheidungen zu treffen und individuell angemessene Verhaltensweisen zu wählen. Eine genetische Beratung muss nicht-direktiv und in allgemein verständlicher Form sowie ergebnisoffen erfolgen.

Ziel des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) und seiner Richtlinien ist es, „die Voraussetzungen für genetische Untersuchungen zu bestimmen und eine Benachteiligung auf Grund genetischer Eigenschaften zu verhindern, um insbesondere die staatliche Verpflichtung zur Achtung und zum Schutz der Würde des Menschen und des Rechts auf informationelle Selbstbestimmung zu wahren“ (§ 1 GenDG).

Die Beratung, die der Arzt – je nach Art der genetischen Untersuchung – anbieten soll, bzw. bei nicht behandelbaren Krankheiten anzubieten hat (bei diagnostischen Untersuchungen) oder anbieten muss (bei prädiktiven Untersuchungen), dient der Unterstützung einer bewussten Ausübung des Selbstbestimmungsrechtes. Für die ratsuchende/betroffene Person bleibt die Wahrnehmung des Beratungsangebotes freiwillig. Sie kann auf die Beratung bei diagnostischen Untersuchungen mündlich bzw. bei prädiktiven Untersuchungen nach Aushändigung von schriftlichen Beratungsinhalten im Einzelfall schriftlich verzichten. Die genetische Beratung ist von der Aufklärung zu unterscheiden. Letztere dient dazu, die ratsuchende Person so über die entsprechende Untersuchung zu informieren, dass eine rechtswirksame Einwilligung erfolgen kann (vgl. Richtlinie der GEKO zur Aufklärung).

## **III. Die genetische Beratung im Kontext genetischer Untersuchungen**

Im Hinblick auf genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gehört die genetische Beratung an zentraler Stelle zu den wesentlichen Rahmenbedingungen des GenDG. Für die Vornahme genetischer Untersuchungen zu medizinischen Zwecken und genetische Beratungen gilt ein

Arztvorbehalt. In Bezug auf die Anforderungen an die Qualifikation der Ärztinnen und Ärzte zur Durchführung genetischer Untersuchungen zu medizinischen Zwecken unterscheidet das Gendiagnostikgesetz zwischen diagnostischen und prädiktiven genetischen Untersuchungen. Diagnostische genetische Untersuchungen können von jeder Ärztin und jedem Arzt nach Aufklärung und schriftlicher Einwilligung vorgenommen werden (§ 7 Abs. 1, 1. Alternative GenDG). Entsprechend § 7 Abs. 1, 2. Alternative GenDG darf eine prädiktive genetische Untersuchung nur von Ärztinnen oder Ärzten für Humangenetik oder anderen Ärztinnen und Ärzten, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben, vorgenommen werden.

Die Qualifikation zur genetischen Beratung im Rahmen des jeweiligen Fachgebiets unterscheidet sich von der im Rahmen der Weiterbildungsordnung erworbenen Qualifikation als Fachärztin oder Facharzt für Humangenetik und Ärztin oder Arzt mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik und wird als „fachgebundene Qualifikation zur genetischen Beratung“ bezeichnet. Fachgebunden bedeutet in diesem Zusammenhang, dass die genetische Beratung nicht über die bei der beratenden Ärztin/ beim beratenden Arzt vorhandene Fachexpertise (Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung) hinausgeht (siehe Abschnitt VII dieser Richtlinie). Ergeben sich bei der fachgebundenen genetischen Beratung, die nach Erwerb der Qualifikation für genetische Beratungen gemäß dieser Richtlinie durchgeführt werden darf, genetische Aspekte, die die eigenen Fachgebietsgrenzen überschreiten – insbesondere bei Krankheitsbildern mit syndromalem Charakter – soll eine genetische Beratung durch eine Fachärztin oder einen Facharzt für Humangenetik oder Ärztinnen und Ärzte mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik erfolgen.

#### **IV. Formale Aspekte genetischer Beratung**

Im Rahmen dieser Richtlinie wird zwischen genetischen Beratungen in diagnostischem, prädiktivem und vorgeburtlichem Kontext unterschieden (§ 3 GenDG). Aufgrund dieser Differenzierung ergeben sich spezifische Anforderungen an die Beratungszeitpunkte (siehe Abschnitt IV.1-3 dieser Richtlinie) und die Beratungsinhalte (siehe Abschnitte V und VI.1-6 dieser Richtlinie).

##### **IV.1. Genetische Beratung im Rahmen einer diagnostischen genetischen Untersuchung**

Nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses einer diagnostischen genetischen Untersuchung und Erläuterung des Ergebnisses durch die verantwortliche ärztliche Person, soll diese dem Patienten eine genetische Beratung anbieten. Dies gilt regelmäßig bei auffälligem Untersuchungsbefund, kann aber auch bei einem unauffälligen Untersuchungsbefund sinnvoll sein. Darüber hinaus sieht das GenDG vor, dass eine genetische Beratung bei nicht behandelbaren Erkrankungen angeboten werden muss (§

10 Abs. 1 Gen DG). Auch bei behandelbaren Krankheiten kann eine genetische Beratung von großer medizinischer, psychologischer und sozialer Bedeutung sein.

#### **IV.2. Genetische Beratung im Rahmen einer prädiktiven genetischen Untersuchung**

Bei einer prädiktiven genetischen Untersuchung muss vor der genetischen Untersuchung und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses ab dem 1. Februar 2012 eine genetische Beratung durch eine ärztliche Person angeboten werden, die die Qualifikation nach § 7 Abs. 1 und 3 GenDG in Verbindung mit dieser Richtlinie erfüllt (siehe auch „Fachgebundene Qualifikation zur genetischen Beratung“; Abschnitt VII dieser Richtlinie).

Der ratsuchenden Person ist eine angemessene Bedenkzeit bis zur Untersuchung einzuräumen.

#### **IV.3. Genetische Beratung im Rahmen einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung**

Zu den vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen zählen alle invasiven vorgeburtlichen Untersuchungsmethoden wie Fruchtwasserentnahme (Amniozentese), Chorionzottenbiopsie und Herz- bzw. Nabelschnurpunktion, deren Ziel die Abklärung genetischer Eigenschaften des Fetus aus Amnionzellen, Chorionzotten oder Blut ist. Zudem zählt auch die vorgeburtliche Risikoabklärung, die eine Risikoberechnung für das Vorliegen von gesundheitlichen Störungen des Fetus ermöglicht (insbesondere Serum- und gezielte Ultraschalluntersuchungen), zu den vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen. Es muss, wie bei der prädiktiven genetischen Untersuchung, eine genetische Beratung (§ 10 Abs. 2 GenDG) vor und nach vorgeburtlicher genetischer Untersuchung erfolgen. Die Regelung der Beratung nach § 2a Schwangerschaftskonfliktgesetz (SchKG) sind dabei zu beachten. In diesem Zusammenhang ist die Schwangere auf ihren Anspruch auf psychosoziale Beratung nach § 2 des SchKG (1) hinzuweisen. Gegebenenfalls ist der Kontakt zu einer Beratungsstelle nach § 3 des SchKG zu vermitteln.

#### **V. Inhalte der genetischen Beratung**

Die genetische Beratung soll einem Einzelnen oder einer Familie helfen, medizinisch-genetische Sachverhalte zu verstehen, Entscheidungsalternativen zu bedenken, individuell angemessene Verhaltensweisen zu wählen und selbstständige Entscheidungen zu treffen und zugleich das Recht auf Nicht-Wissen gewährleisten. Dazu sollte vor einer genetischen Beratung eine Vereinbarung über Ziele, Umfang, Motivation und Erwartungen an die genetische Beratung erfolgen (2,3,4,5).

Sie soll allgemein verständlich und ergebnisoffen erfolgen und insbesondere die Erörterung möglicher medizinischer, psychosozialer und ethischer Fragen berücksichtigen, die im Zusammenhang mit der Indikation zu der genetischen Untersuchung sowie den vorhandenen Vorbefunden stehen

(3,4,5,6,7,8,9,10,11). Die genetische Beratung erfolgt in einem persönlichen Gespräch, das sich an den Anliegen der betroffenen Person orientiert und in dem sie Gelegenheit für Fragen erhält. Bei Zustimmung der betroffenen Person kann die genetische Beratung auch unter Hinzuziehung einer weiteren ärztlichen oder nicht-ärztlichen, sachverständigen Person erfolgen (2,4,5,12). Dabei müssen insbesondere die individuellen Werthaltungen und religiösen Einstellungen sowie die psychosoziale Situation der ratsuchenden Person beachtet und respektiert werden (12). Außerdem sollen der ratsuchenden Person bei psychischen und physischen Belastungen Möglichkeiten zur Unterstützung angeboten werden (10,11,13,14,15,16). Gegebenenfalls soll auf für die Fragestellung relevante Selbsthilfeorganisationen hingewiesen werden und – sofern möglich und vom Patienten gewünscht – Kontakte vermittelt werden (5,6,11,17).

Hat die genetische Untersuchung und deren Ergebnis Konsequenzen für zukünftige Nachkommen, wird eine Beratung beider Partner empfohlen. Ergeben sich aus den Befunden bzw. aus dem Beratungsgespräch Hinweise, dass genetische Verwandte der betroffenen Person Trägerinnen oder Träger der zu untersuchenden genetischen Eigenschaften sein können, sollten die genetisch Verwandten durch die Ratsuchenden auf die Möglichkeit einer genetischen Beratung hingewiesen werden; im Fall einer vermeidbaren oder behandelbaren Erkrankung bzw. gesundheitlichen Störung ist der betroffenen Person zu empfehlen, den Verwandten eine genetische Beratung zu empfehlen (9,14,18,19).

Der Inhalt der genetischen Beratung muss durch die beratende ärztliche Person dokumentiert werden. Inhalt und Ergebnisse von genetischen Beratungen sollen 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 (20,21).

## **VI. Spezielle Inhalte genetischer Beratungen in Abhängigkeit vom Beratungskontext**

Die unter Abschnitt V genannten Inhalte genetischer Beratungen stellen grundlegende Inhalte genetischer Beratungen dar. In Abschnitt VI werden spezielle Beratungsinhalte in Abhängigkeit vom Typ der genetischen Untersuchung genannt.

### **VI.1. Genetische Beratung im Rahmen einer diagnostischen genetischen Untersuchung**

Zusätzlich zu den oben genannten Beratungsinhalten (Abschnitt V) ist es zur Abklärung einer bereits bestehenden bzw. bekannten Erkrankung oder gesundheitlichen Störung sinnvoll, eine dokumentierte Anamnese und Befunderhebung vorzunehmen (5,7,11,15,21,22,23). Neben der Patientenanamnese kann ebenfalls eine Familienanamnese über mindestens drei Generationen sinnvoll sein (23). Zur genetischen Beratung nach erfolgter genetischer Untersuchung gehört die Interpretation der

Untersuchungsergebnisse für den Patienten und die Erläuterung der Konsequenz, die diese Ergebnisse für genetisch Verwandte der ratsuchenden Person haben (10,16).

Bei multifaktoriellen Erkrankungen muss speziell auf die Bedeutung der zu untersuchenden genetischen Eigenschaften für die Manifestation, Prävention und Therapie der Erkrankung eingegangen werden (8,11).

## **VI.2. Genetische Beratung im Rahmen einer prädiktiven genetischen Untersuchung**

Vor und nach prädiktiven genetischen Untersuchungen können bei Bedarf Unterstützungsangebote z.B. durch Psychologen oder Psychotherapeuten angeboten bzw. vermittelt werden (11,13,14,15,16).

### **VI.2.1. Beratungsinhalte vor einer prädiktiven genetischen Untersuchung**

Inhalt genetischer Beratungen im Rahmen prädiktiver genetischer Untersuchungen soll vor allem die Darstellung der Bedeutung genetischer Faktoren bei der Krankheitsentstehung und deren Auswirkungen auf die Erkrankungswahrscheinlichkeiten für die ratsuchende Person und deren Angehörige sein (5,8,11,15,21). Gegebenenfalls muss auch die Bedeutung exogener Faktoren und möglicher Noxen (Teratogene, Mutagene, Klastogene) für die Krankheitsentstehung erörtert werden (24). Bei der genetischen Beratung soll neben diesen probabilistischen Informationen auch der prädiktive Wert der Untersuchung in verständlicher Weise vermittelt werden (24,25).

Im Rahmen prädiktiver Untersuchungen soll über die möglichen Auswirkungen der Kenntnis des genetischen Ergebnisses gesprochen werden, so dass eine informierte individuelle Entscheidungsfindung unter Berücksichtigung der persönlichen und familiären Situation der ratsuchenden Person möglich wird (4,7,8,11,12,13,15,21,22).

Der ratsuchenden Person ist nach erfolgter Beratung eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Durchführung der genetischen Untersuchung einzuräumen (11,17,26).

### **VI.2.2. Beratungsinhalte nach einer prädiktiven genetischen Untersuchung**

Das Ergebnis einer prädiktiven genetischen Untersuchung muss der ratsuchenden Person ausführlich erläutert und in verständlicher Form vermittelt werden, insbesondere unter Berücksichtigung des sich daraus ableitenden Krankheitsrisikos und Manifestationsalters (5,8,11,15,21). Hierbei ist auch eine ausführliche Erläuterung der Risiken und Chancen der aktuell zur Verfügung stehenden präventiven Maßnahmen und ggf. auch therapeutischen Konsequenzen erforderlich. Dies sollte in enger Kooperation mit dem/der entsprechenden Facharzt/-ärztin bzw. durch diese erfolgen.

### **VI.3. Inhalte der genetischen Beratung im Rahmen einer vorgeburtlichen genetischen**

#### **Untersuchung (§ 15 GenDG) sowie vorgeburtlicher Risikoabklärung (§ 3 Nr.3 GenDG)**

Bei genetischen Beratungen im Rahmen der vorgeburtlichen genetischen Untersuchung und der vorgeburtlichen Risikoabklärung muss insbesondere auf das für alle Schwangerschaften geltende Basisrisiko für das Vorliegen von gesundheitlichen Störungen beim Neugeborenen hingewiesen werden.

Im Rahmen der vorgeburtlichen Risikoabklärung muss die ratsuchende Person über die Bedeutung von Wahrscheinlichkeiten, mit der eine Krankheit auftreten kann, informiert werden.

#### **VI.3.1. Beratungsinhalte vor einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung**

Die Inhalte einer genetischen Beratung vor vorgeburtlicher Diagnostik umfassen zusätzlich Informationen zu den aktuellen Untersuchungsmöglichkeiten, ihrer Aussagekraft (Einordnung eines auffälligen Befundes z.B. bei vorgeburtlicher Risikoabklärung) und möglichen Einschränkungen, insbesondere ihrer Sensitivität, Spezifität und positiven/negativen prädiktiven Werte, insbesondere aber auch über die Bedeutung falsch positiver und falsch negativer Resultate. In der genetischen Beratung sollen mögliche Konsequenzen einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung thematisiert werden. Die genetische Beratung muss über die mit der Probenentnahme verbundenen etwaigen Risiken für die Schwangere und den Fötus bzw. Embryo aufklären und mögliche Alternativen bei einer Entscheidung gegen die Untersuchung aufzeigen (8,13).

#### **VI.3.2. Beratung nach erfolgter vorgeburtlicher genetischer Untersuchung**

Bei auffälligem diagnostischen Untersuchungsergebnis für eine bestimmte Krankheit, Fehlbildung oder Entwicklungsstörung müssen das zu erwartende klinische Bild, die Entwicklungsperspektiven für das betroffene Kind, Therapie- und Präventionsmöglichkeiten, mögliche Komplikationen in der Schwangerschaft und Konsequenzen für die Geburtsleitung im Rahmen der genetischen Beratung erörtert werden (12,13,24). Sprechen nach den Ergebnissen von pränataldiagnostischen Maßnahmen dringende Gründe für die Annahme, dass die körperliche oder geistige Gesundheit des Kindes geschädigt ist, so hat die Ärztin oder der Arzt, die oder der der Schwangeren die Diagnose mitteilt, über die medizinischen und psychosozialen Aspekte, die sich aus dem Befund ergeben, unter Hinzuziehung von Ärztinnen oder Ärzten, insbesondere Ärztinnen und Ärzten der Kinder- und Jugendmedizin, die mit dieser Gesundheitsschädigung bei geborenen Kindern Erfahrung haben, zu beraten. Die Beratung erfolgt in allgemein verständlicher Form und ergebnisoffen. Sie umfasst die eingehende Erörterung der möglichen medizinischen, psychischen und sozialen Fragen sowie der Möglichkeiten zur Unterstützung bei physischen und psychischen Belastungen. Die Ärztin oder der Arzt hat über den Anspruch auf weitere und vertiefende psychosoziale Beratung nach § 2 SchKG zu

informieren und im Einvernehmen mit der Schwangeren Kontakte zu Beratungsstellen nach § 3 SchKG und zu Selbsthilfegruppen oder Behindertenverbänden zu vermitteln (1,11).

## **VII. Fachgebundene Qualifikation zur genetischen Beratung gemäß § 7 Abs. 3 und § 23 Abs. 2 Nr. 2a GenDG**

Vor und nach einer prädiktiven genetischen Untersuchung muss, nach einer diagnostischen genetischen Untersuchung soll, die verantwortliche ärztliche Person der betroffenen Person eine genetische Beratung durch eine ärztliche Person anbieten, die die Qualifikation nach § 7 Abs. 1 und 3 GenDG in Verbindung mit dieser Richtlinie erfüllt. Bezüglich der Beratung zur vorgeburtlichen genetischen Untersuchung gelten die Regelungen für die genetische Beratung im Zusammenhang mit prädiktiven genetischen Untersuchungen entsprechend.

Ärztinnen und Ärzte, die nicht die Bezeichnung Fachärztin/Facharzt für Humangenetik oder die Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik führen, sollen im Rahmen ihrer jeweiligen Fachgebietsgrenzen eine genetische Beratung durchführen können, sofern sie eine entsprechende Qualifikationsmaßnahme gemäß dieser Richtlinie absolviert haben.

### **VII.1. Qualifikationsziel**

Ziel der Qualifikation ist es, der Ärztin bzw. dem Arzt die Kenntnisse und Fähigkeiten zu vermitteln, um genetische Daten richtig und vollständig zu interpretieren, sie einordnen zu können (Risikokonzept) und im Rahmen einer fachgebundenen genetischen Beratung so vermitteln zu können, dass Ratsuchende die Relevanz für ihr Leben einordnen können. Hierzu zählen neben der Erörterung medizinischer und genetischer Sachverhalte im Zusammenhang mit genetischen Krankheiten auch psychische, soziale und ethische Aspekte. Ziel der genetischen Beratung ist es, die Ratsuchenden so zu informieren, dass autonome Entscheidungen bezüglich der Inanspruchnahme genetischer Untersuchungen, deren Durchführung sowie der Befundmitteilung getroffen werden können, so dass auch das Recht auf Nichtwissen gewahrt werden kann.

### **VII.2. Kompetenzziel**

Die Qualifikation unterscheidet sich von der einer/s Fachärztin/Facharztes für Humangenetik und Ärztin oder Arzt mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik und wird – unabhängig davon, ob sie diagnostische oder prädiktive Beratungen betrifft – als „fachgebundene Qualifikation zur genetischen Beratung“ bezeichnet. Fachgebunden bedeutet in diesem Zusammenhang, dass eine Beratung im Hinblick auf fachspezifische Fragestellungen erfolgt, die im Rahmen des jeweiligen ärztlichen Fachgebiets anfallen und keine übergreifende, die Fachgrenzen überschreitende genetische Expertise erfordern. Ergeben sich in der Beratung Hinweise auf übergeordnete Fragestellungen, soll eine Überweisung zur Fachärztin oder zum Facharzt für Humangenetik oder Ärztin oder Arzt mit



Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik erfolgen. Die nachfolgend dargestellten Qualifikationsinhalte enthalten eine Zusammenstellung von für die fachgebundene genetische Beratung relevanten Themenbereichen, zu denen vor der Beratung von der ärztlichen Person ab dem 1. Februar 2012 essentielle Grundlagen nachgewiesen worden sein müssen.

Die Qualifikationsinhalte der Richtlinie vermitteln allen Ärztinnen und Ärzten die Kompetenz zur Beratung bei diagnostischen genetischen Untersuchungen. Darüber hinaus sind die Inhalte für die Fortbildung zum Erwerb der Kompetenz für die fachgebundene genetische Beratung im prädiktiven Kontext bemessen für die Ärztinnen und Ärzte, zu deren Weiterbildungsinhalten bereits nach der jeweiligen für sie geltenden Weiterbildungsordnung Kenntnisse über erbliche Krankheiten gehören und die prädiktive genetische Untersuchungen in dem jeweiligen Fachgebiet durchführen. Als Beispiele gelten hier das Fach Gynäkologie und Pädiatrie; siehe jeweilige aktuelle Weiterbildungsordnungen. Die GEKO geht davon aus, dass der Erwerb auch solcher Kenntnisse, die insbesondere bei Beratungen im Zusammenhang mit prädiktiven Untersuchungen von Belang sind (z.B. Verständnis und Fähigkeit zur Vermittlung von Risikowahrscheinlichkeiten sowie die Kenntnis der Bedeutung absoluter Häufigkeiten für die Risikoeinschätzung durch die betroffene Person (26)), auch für die Ärzte sinnvoll ist, die selbst keine prädiktiven Beratungen durchführen, um sie besser in die Lage zu versetzen, die Schnittstellen und spezifischen Probleme prädiktiver Untersuchungen und die besonderen Anforderungen, die sich deshalb bei Beratungen im Zusammenhang mit prädiktiven Untersuchungen stellen, adäquat erkennen zu können.

### **VII.3. Qualifikationsinhalte der fachgebundenen genetischen Beratung (mit Ausnahme vorgeburtlicher Risikoabklärungen, s.u. VII.4)**

Nach dieser Richtlinie werden die Qualifikationsinhalte in drei Teilabschnitte unterteilt:

- Basisteil (genetische Grundlagen, methodische Aspekte, Risikoermittlung)
- Psychosozialer und ethischer Teil
- Fachspezifischer Teil

#### **1. Basisteil**

##### **1.1. Allgemeine Aspekte genetischer Beratung**

- a) Allgemeine rechtliche und ethische Aspekte der genetischen Beratung (rechtlicher Rahmen einschließlich GenDG und Datenschutzbestimmungen)
- b) Aufklärung und Einwilligung („informed consent“) vor einer genetischen Untersuchung (Ziel, Umfang, Vorgehensweise, schriftliche Dokumentation der Aufklärung, Einwilligungsformulare, Widerrufsrecht, Recht auf Wissen und Recht auf Nichtwissen, Entscheidungsautonomie der/s Ratsuchenden)
- c) Anamnese und Befunderhebung unter Berücksichtigung genetischer Aspekte (Eigenanamnese, Familienanamnese, Stammbaumanamnese)

- d) (Risiko-)Kommunikation im Sinne der personenzentrierten Beratung, Handlungsoptionen
- e) Unerwartete Untersuchungsergebnisse

### **1.2. Genetische Grundlagen genetischer Beratung**

- a) Formale Genetik, monogene Erbgänge, Genetik komplexer Erkrankungen, Epigenetik und ihre klinische Relevanz
- b) Fachwissenschaftliche öffentliche Datenbanken
- c) Beratungskonzepte bei diagnostischen, prädiktiven und vorgeburtlichen Fragestellungen

### **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

### **1.4. Genetische Risikobestimmung**

- a) Risikoberechnung und Vermittlung von Risiken
- b) Bedeutung genetischer Faktoren für Erkrankungswahrscheinlichkeiten
- c) Exogene Belastungen und Prävention

## **2. Psychosoziale und ethische Aspekte genetischer Beratung**

- a) Beratungsziel:
  - Hilfe zu selbstverantworteten Entscheidungen
  - Hilfe zur individuell bestmöglichen Einstellung auf eine Entwicklungsstörung oder Erkrankung
- b) psychosoziale Aspekte
  - Belastung durch eine Erkrankung bzw. Störung („burden“)
  - Individueller lebensgeschichtlicher Hintergrund
  - Partnerbeziehung; familiärer Kontext
  - Bewältigungsstrategien („Coping“), Resilienz (psychische und soziale Widerstandskräfte)
  - Verantwortetes Handeln und Schuldgefühle
- c) ethische Aspekte
  - Ethische Grundannahmen, Werte und Prinzipien und ihre Relevanz für die individuelle Entscheidungsfindung

- Schärfung ethischer Reflexionskompetenz
- Erkennen von ethischen Normenkonflikten und ihrer argumentativen Klärung (Autonomie, Verantwortung, moralischer Status menschlicher Embryonen und Föten)

### **3. Fachspezifischer Teil**

- a) Genetisch bedingte oder mitbedingte Erkrankungen oder Entwicklungsstörungen des jeweiligen Fachgebiets, für die genetische Testverfahren vorhanden sind (hierzu: spezifische Indikationen [z.B. alters-, geschlechtsabhängig, Begleiterkrankungen /Risikogruppen etc.] und entsprechende Risiken).
- b) Pharmakogenetische Tests
- c) Kenntnisse über klinische Validität, klinischen Nutzen und positiven/negativen prädiktiven Wert sowie falsch positive/negative Ergebnisse (siehe hierzu auch Richtlinie der GEKO: „Medizinische Bedeutung genetischer Eigenschaften“)

### **4. Ablauf und Nachweis der Qualifikationsmaßnahme**

Im Rahmen der Qualifizierungsmaßnahme sind insgesamt mindestens 10 praktische Übungen anhand von Beispielfällen zu Gesprächen über fachgebundene Beratungen oder genetische Beratungen unter Supervision einer Fachärztin bzw. eines Facharztes für Humangenetik oder einer Ärztin bzw. eines Arztes mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik durchzuführen.

Die Qualifikationsmaßnahme, welche 72 Fortbildungs (FB)-Einheiten neben den praktischen Übungen nicht unterschreiten darf, ist unter Beteiligung einer Fachärztin oder eines Facharztes für Humangenetik oder einer Ärztin bzw. eines Arztes mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik durchzuführen, d.h. humangenetische Inhalte sind von Humangenetikern bzw. Humangenetikerinnen oder Ärztinnen bzw. Ärzten mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik zu vermitteln; die Qualifikationsmaßnahme ist mit einer Erfolgskontrolle abzuschließen<sup>1</sup>, die sämtliche in dieser Richtlinie genannten Gegenstände umfasst. Fachspezifische Lerninhalte können auch auf Basis CME-basierter Lernmodule auf schriftlichem oder elektronischem Wege erworben werden.

Der Nachweis von 5 Berufsjahren nach Erwerb der Anerkennung zur Fachärztin oder zum Facharzt ermöglicht den direkten Zugang zur Erfolgskontrolle. Der Nachweis des Erwerbs der psychosomatischen Grundversorgung oder äquivalenter Weiterbildungsinhalte kann den Nachweis praktischer Übungen nach VII 3.4 ersetzen.

---

<sup>1</sup> Die Durchführung der Erfolgskontrolle bzw. die Anerkennung adäquater Weiterbildungsinhalte obliegt den Ländern.

#### **VII.4. Qualifikationsinhalte fachgebundener genetischer Beratung im Kontext der vorgeburtlichen Risikoabklärung gemäß § 3 Nr. 3 GenDG**

Im Rahmen dieser speziellen Qualifikation im Zusammenhang mit vorgeburtlicher Risikoabklärung sollen Grundlagen zu einer adäquaten Vorbereitung der Schwangeren auf einen „auffälligen Befund“ sowie Kenntnisse hinsichtlich der psychosozialen Aspekte genetischer Beratung einschließlich Gesprächsführung vermittelt werden. Insbesondere soll eine adäquate Risikokommunikation im Zusammenhang mit der vorgeburtlichen Risikoabklärung gelehrt werden.

##### **1. Allgemeine Aspekte der genetischen Beratung**

- a) Allgemeine rechtliche und ethische Aspekte der genetischen Beratung (rechtlicher Rahmen, Aufklärungspflicht, Schweigepflicht, Datenschutz, Recht auf Wissen und Recht auf Nichtwissen, Entscheidungsautonomie der/s Ratsuchenden, Einwilligung nach Aufklärung („informed consent“))
- b) Aufklärung und Einwilligung vor einer genetischen Untersuchung (Ziel, Umfang, Vorgehensweise, schriftliche Dokumentation der Aufklärung, Einwilligungsformulare)
- c) Anamnese und Befunderhebung unter Berücksichtigung genetischer Aspekte (Eigenanamnese, Familienanamnese, Stammbaumanamnese)
- d) Bewertung und Kommunikation von genetischen Risiken im Sinne der personenzentrierten Beratung unter Angabe absoluter Häufigkeiten, Handlungsoptionen
- e) Unerwartete Untersuchungsergebnisse / Umgang mit Nebenbefunden
- f) Dokumentation der genetischen Beratung

##### **2. Psychosoziale und ethische Aspekte genetischer Beratung**

- a) Beratungsziel:
  - Hilfe zu selbstverantwortlichen Entscheidungen
  - Hilfe zur individuell bestmöglichen Einstellung auf eine Entwicklungsstörung oder Erkrankung
  - Aufzeigen weiterer Beratungsmöglichkeiten
- b) psychosoziale Aspekte
  - Belastung durch eine Erkrankung bzw. Störung („burden“)
  - Individueller lebensgeschichtlicher Hintergrund
  - Partnerbeziehung; familiärer Kontext
  - Bewältigungsstrategien („Coping“, Resilienz (psychische und soziale Widerstandskräfte))
  - Verantwortetes Handeln und Schuldgefühle
- c) ethische Aspekte
  - Ethische Grundannahmen, Werte und Prinzipien und ihre Relevanz für die individuelle Entscheidungsfindung
  - Schärfung ethischer Reflexionskompetenz

- Erkennen von ethischen Normenkonflikten und ihrer argumentativen Klärung (Autonomie, Verantwortung, moralischer Status menschlicher Embryonen und Föten)

### **3. Fachspezifischer Teil**

Genetisch bedingte oder mitbedingte Erkrankungen oder Entwicklungsstörungen, die durch vorgeburtliche Risikoabklärung vorhersagbar sind (hierzu: spezifische Indikationen [z.B. alters-, geschlechtsabhängig, Begleiterkrankungen /Risikogruppen etc.] und entsprechende Risiken).

### **4. Ablauf und Nachweis der Qualifikationsmaßnahme**

Im Rahmen der Qualifizierungsmaßnahme sind insgesamt mindestens 5 praktische Übungen anhand von Beispielfällen zu Gesprächen über fachgebundene Beratungen oder genetische Beratungen unter Supervision einer Fachärztin bzw. eines Facharztes für Humangenetik oder einer Ärztin bzw. eines Arztes mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik durchzuführen.

Die Qualifikationsmaßnahme, welche 8 FB-Einheiten neben den praktischen Übungen nicht unterschreiten darf, ist unter Beteiligung einer Fachärztin oder eines Facharztes für Humangenetik oder einer Ärztin bzw. eines Arztes mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik durchzuführen, d.h. humangenetische Inhalte sind von Humangenetikern bzw. Humangenetikerinnen oder Ärztinnen bzw. Ärzten mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik zu vermitteln; die Qualifikationsmaßnahme ist mit einer Erfolgskontrolle abzuschließen<sup>2</sup>, die sämtliche in dieser Richtlinie genannten Gegenstände umfasst. Fachspezifische Lerninhalte können auch auf Basis CME-basierter Lernmodule auf schriftlichem oder elektronischem Wege erworben werden.

Der Nachweis von 5 Berufsjahren nach Erwerb der Anerkennung zur Fachärztin oder zum Facharzt ermöglicht den direkten Zugang zur Erfolgskontrolle. Der Nachweis des Erwerbs der psychosomatischen Grundversorgung oder äquivalenter Weiterbildungsinhalte kann den Nachweis praktischer Übungen nach VII 4.4 ersetzen.

### **VIII. Anmerkung**

Mit dieser Richtlinie werden die Anforderungen an die genetische Beratung gemäß § 23 Abs. 2 Nrn. 2a und 3 GenDG formuliert, mit denen den abgestuften Beratungspflichten entsprochen wird, die erforderliche Qualifikation von Ärzten beschrieben wird und die insgesamt der Bedeutung der Beratung Rechnung tragen, indem sie einen Charakter der Beratung gewährleisten, die nicht als ergänzende Aufklärung zu sehen ist. Die in dieser Richtlinie dargestellten Inhalte der genetischen Beratung entsprechen den geltenden deutschen und internationalen Leitlinien und begründen sich

---

<sup>2</sup> Die Durchführung der Erfolgskontrolle bzw. die Anerkennung adäquater Weiterbildungsinhalte obliegt den Ländern.

durch die entsprechenden Literaturzitate (siehe Abschnitt IX). Ab dem 1. Februar 2012 sind nur noch solche Ärztinnen und Ärzte zur fachgebundenen genetischen Beratung befugt (vgl. § 27 Abs. 4 in Verbindung mit § 7 Abs. 3 GenDG), die die von der GEKO in dieser Richtlinie festgelegte Beratungsqualifikation erworben haben, sofern sie nicht ohnehin nach ärztlichem Fortbildungs- oder Weiterbildungsrecht bereits zur genetischen Beratung spezifisch qualifiziert sind (als Fachärztin bzw. Facharzt für Humangenetik oder als Ärztin bzw. Arzt mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik). Mit Rücksicht darauf, dass diese gesetzliche Anforderung, die mit der Ausweitung des Angebots an genetischer Beratung einhergehen soll, sich auch an bereits praktizierende Ärzte richtet, orientieren sich die Richtlinien-Inhalte auf essentielle Qualifikationen für fachgebundene Beratungen; diese sollen berufsbegleitend erwerbbar sein. Die GEKO geht davon aus, dass mittelfristig die nötigen fachgebundenen Beratungsqualifikationen künftigen Ärzten direkt im Rahmen ihrer Weiterbildung im Rahmen der jeweiligen Weiterbildungsordnungen vermittelt werden.

## **IX. Literatur**

- (1) Gesetz zur Änderung des Schwangerschaftskonfliktgesetzes vom 26. August 2009. BGBl Teil I(58): 2990-1.
- (2) Bundesärztekammer (1998) Richtlinien zur Diagnostik der genetischen Disposition für Krebserkrankungen. Dtsch Arztebl 95(22): A1396-403. (URL: [http://www.arzt.de/downloads/Krebs\\_pdf.pdf](http://www.arzt.de/downloads/Krebs_pdf.pdf), letzter Zugriff: 03.02.2011).
- (3) Borry, P.; Stultiens, L.; Nys, H. et al. (2006) Presymptomatic and predictive genetic testing in minors: a systematic review of guidelines and position papers. Clin Genet 70(5): 374-81.
- (4) Henn, W.; Schindelbauer-Deutscher, H.J. (2007) Kommunikation genetischer Risiken aus der Sicht der humangenetischen Beratung: Erfordernisse und Probleme. Bundesgesundheitsbl Gesundheitsforsch Gesundheitsschutz 50(2): 174-80.
- (5) Human Genetics Society of Australasia (2008) Process of Genetic Counselling. (URL: <https://www.hgsa.org.au/website/wp-content/uploads/2009/12/2008-GL01.pdf>, letzter Zugriff: 03.02.2011).
- (6) European Society of Human Genetics (2003) Provision of genetic services in Europe: current practices and issues. Eur J Hum Genet 11(Suppl 2): S13-48. (URL: <http://www.nature.com/ejhg/journal/v11/n2s/pdf/5201111a.pdf>, letzter Zugriff: 03.02.2011).
- (7) Japan Society of Human Genetics; Japan Society of Obstetrics and Gynecology; Japan Society for Pediatric Genetics et al. (2003) Guidelines for Genetic Testing. (URL: [http://jshg.jp/e/qualifications/data/10academies\\_e.pdf](http://jshg.jp/e/qualifications/data/10academies_e.pdf), letzter Zugriff: 03.02.2011).
- (8) Trepanier, A.; Ahrens, M.; McKinnon, W. et al. (2004) Genetic cancer risk assessment and counseling: recommendations of the national society of genetic counselors. J Genet Couns 13(2): 83-114. (URL: <http://www.springerlink.com/content/v053u7467071k047/fulltext.pdf>, letzter Zugriff: 03.02.2011).

- (9) Forrest, L.E.; Delatycki, M.B.; Skene, L. et al. (2007) Communicating genetic information in families: a review of guidelines and position papers. *Eur J Hum Genet* 15(6): 612-8. (URL: <http://www.nature.com/ejhg/journal/v15/n6/pdf/5201822a.pdf>, letzter Zugriff: 03.02.2011).
- (10) Borry, P.; Evers-Kiebooms, G.; Cornel, M.C. et al. (2009) Genetic testing in asymptomatic minors: background considerations towards ESHG Recommendations. *Eur J Hum Genet* 17(6): 711-9. (URL: <http://www.nature.com/ejhg/journal/v17/n6/pdf/ejhg200925a.pdf>, letzter Zugriff: 03.02.2011).
- (11) EuroGentest (2009) Recommendations for genetic counselling related to genetic testing. (URL: <http://www.eurogentest.org/web/files/public/unit3/guidelines%20of%20GC%20final.pdf>, letzter Zugriff: 03.02.2011).
- (12) National Society of Genetic Counselors (2006) The Code of Ethics of The National Society of Genetic Counselors. *J Genet Couns* 15(5): 309-11.
- (13) Deutsche Forschungsgemeinschaft (2003) Prädiktive genetische Diagnostik: Wissenschaftliche Grundlagen, praktische Umsetzung und soziale Implementierung. (URL: [http://www.dfg.de/download/pdf/dfg\\_im\\_profil/reden\\_stellungnahmen/2003/praediktive\\_genetische\\_diagnostik.pdf](http://www.dfg.de/download/pdf/dfg_im_profil/reden_stellungnahmen/2003/praediktive_genetische_diagnostik.pdf), letzter Zugriff: 03.02.2011).
- (14) Godard, B.; Hurlimann, T.; Letendre, M. et al. (2006) Guidelines for disclosing genetic information to family members: from development to use. *Fam Cancer* 5(1): 103-16.
- (15) Berliner, J.L.; Fay, A.M. (2007) *J Genet Couns* 16(3): 241-60. (URL: <http://www.springerlink.com/content/t01m017w16412k57/fulltext.pdf>, letzter Zugriff: 03.02.2011).
- (16) European Molecular Genetics Quality Network (2008) EMQN Best Practice Guidelines for Molecular Genetic Analysis in Hereditary Breast/Ovarian Cancer (URL: [http://www.emqn.org/emqn/digitalAssets/0/232\\_EMQNBRCAGuidelines0908.pdf](http://www.emqn.org/emqn/digitalAssets/0/232_EMQNBRCAGuidelines0908.pdf), letzter Zugriff: 03.02.2011).
- (17) International Huntington Association; World Federation of Neurology Research Group on Huntington's Chorea (1994) Guidelines for the molecular genetics predictive test in Huntington's disease. *J Med Genet* 31(7): 555-9. (URL: <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1049979/pdf/jmedgene00286-0053.pdf>, letzter Zugriff: 03.02.2011).
- (18) American Society of Human Genetics (1998) Professional disclosure of familial genetic information: The American Society of Human Genetics Social Issues Subcommittee on Familial Disclosure. *Am J Hum Genet* 62(2): 474-83.
- (19) Radtke, H.B.; Sebold, C.D.; Allison, C. et al. (2007) Neurofibromatosis type 1 in genetic counseling practice: recommendations of the National Society of Genetic Counselors. *J Genet Couns* 16(4): 387-407. (URL: <http://www.springerlink.com/content/0365g21w57351w87/fulltext.pdf>, letzter Zugriff: 03.02.2011).
- (20) Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (2003) Das "Gutachten" im Kontext von genetischer Beratung. *medgen* 15(4): 396-8. (URL: [http://www.medgenetik.de/sonderdruck/2003\\_4\\_396\\_gutachten\\_stellungnahme.pdf](http://www.medgenetik.de/sonderdruck/2003_4_396_gutachten_stellungnahme.pdf), letzter Zugriff: 03.02.2011).
- (21) Schmutzler, R.; Schlegelberger, B.; Meindl, A. et al. (2003) Beratung, genetische Testung und Prävention von Frauen mit einer familiären Belastung für das Mamma- und Ovarialkarzinom:

Interdisziplinäre Empfehlungen des Konsortiums „Familiärer Brust- und Eierstockkrebs“ der Deutschen Krebshilfe. Zentralbl Gynäkol 125(12): 494-506.

- (22) Laurino, M.Y.; Bennett, R.L.; Saraiya, D.S. et al. (2005) Genetic evaluation and counseling of couples with recurrent miscarriage: recommendations of the National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns 14(3): 165-81. (URL: <http://www.springerlink.com/content/m860387p16042986/fulltext.pdf>, letzter Zugriff: 03.02.2011).
- (23) Bennett, R.L.; French, K.S.; Resta, R.G. et al. (2008) Standardized human pedigree nomenclature: update and assessment of the recommendations of the National Society of Genetic Counselors. J Genet Couns 17(5): 424-33.
- (24) Bundesärztekammer (2003) Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik. Dtsch Arztebl 100(19): A1297-305. (URL: <http://www.aerzteblatt.de/v4/archiv/pdf.asp?id=36828>, letzter Zugriff: 03.02.2011).
- (25) 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(3): 368-71. (URL: <http://mdm.sagepub.com/content/29/3/368.full.pdf>, letzter Zugriff: 03.02.2011).
- (26) Deutsche Heredo-Ataxi-Gesellschaft (1999) Richtlinien für die Anwendung molekulargenetischer Untersuchungen zur Vorhersage und Diagnostik von Heredo-Ataxien.

#### **X. Inkrafttreten**

Diese Richtlinie wird nach Verabschiedung ihrer endgültigen Form durch die GEKO mit der Veröffentlichung auf der Homepage des RKI wirksam.