



Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für 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 17.11.2023 · veröffentlicht
und in Kraft getreten am 06.12.2023 · ersetzt
die Fassung vom 01.07.2011

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 beim Robert Koch-Institut (RKI) eingerichteten Gendiagnostik-Kommission (GEKO) übertragen. Die GEKO ist aus 13 Sachverständigen aus den Fachrichtungen Medizin und Biologie, 2 Sachverständigen aus den Fachrichtungen Ethik und Recht sowie 3 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.

Die Qualifikationsinhalte für die genetische Beratung im Rahmen genetischer Untersuchungen waren vor Inkrafttreten des GenDG ausschließlich in den Weiterbildungsordnungen zur Fachärztin bzw. zum Facharzt für Humangenetik sowie in der Zusatz-Weiterbildung Medizinische Genetik geregelt; die Inhalte der geni-

schten Beratung für diese Ärztinnen und Ärzte werden abgebildet durch die Leitlinie der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik [1]. Mit dem GenDG hat der Gesetzgeber Regelungen geschaffen, mit denen die GEKO Ärztinnen und Ärzten aller einschlägigen Fachgebiete Anforderungen aufzeigen kann, wie sie sich für die Vornahme genetischer Beratungen qualifizieren können. Die von der GEKO definierte Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung steht allen Ärztinnen und Ärzten offen, die in ihrem Fachgebiet selbst genetisch beraten möchten (siehe **Tab. 1**).

Die GEKO hat gemäß § 23 Abs. 2 Nrn. 2a und 3 GenDG den gesetzlichen Auftrag, in Bezug auf den allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik Richtlinien für die Anforderungen an die Qualifikation zur genetischen Beratung nach § 7 Abs. 3 GenDG und die Anforderungen an die Inhalte der genetischen Beratung für alle Ärztinnen und Ärzte zu erstellen. Die Qualifikation zur genetischen Beratung im Rahmen der ärztlichen Weiterbildung oder nach Maßgabe dieser Richtlinie stellt gemäß § 27 Abs. 4 i. V. m. § 7 Abs. 3 GenDG die

Grundlage für die gesetzlich vorgegebene Durchführung fachgebundener genetischer Beratungen dar. Die bereits vorhandene Beratungsqualifikation von Fachärztinnen und Fachärzten für Humangenetik bzw. Ärztinnen und Ärzten mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik bleibt von der Richtlinie unberührt. Dies gilt ebenso für die Qualifikation derjenigen Fachärztinnen und Fachärzte, die sich dazu im Rahmen ihrer Weiterbildung nach Maßgabe von seit 2018 geltenden Regelungen des ärztlichen Weiterbildungsrechts qualifiziert haben.

II. Die Bedeutung der genetischen Beratung

Die genetische Beratung setzt bei den Bedürfnissen der betroffenen Person¹ an. Die genetische Beratung vor einer genetischen Untersuchung soll Hilfestellung bei der Entscheidungsfindung für oder gegen die genetische Untersuchung geben. Deshalb

¹ Der im GenDG verwendete Begriff „betroffene Person“ umfasst in dieser Richtlinie sowohl Patientinnen und Patienten als auch klinisch gesunde Ratsuchende.

Inhaltsverzeichnis

- I. Vorwort
- II. Die Bedeutung der genetischen Beratung
- III. Formale Aspekte der genetischen Beratung
 - III.1. Genetische Beratung im Rahmen einer diagnostischen genetischen Untersuchung
 - III.2. Genetische Beratung im Rahmen einer prädiktiven genetischen Untersuchung
 - III.3. Genetische Beratung im Rahmen einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung
- IV. Inhalte der genetischen Beratung
- V. Spezielle Inhalte genetischer Beratungen in Abhängigkeit vom Beratungskontext
 - V.1. Genetische Beratung im Rahmen einer diagnostischen genetischen Untersuchung
 - V.1.1. Genetische Beratung im Rahmen einer genomweiten molekularen Analyse
 - V.2. Genetische Beratung im Rahmen einer prädiktiven genetischen Untersuchung
 - V.2.1. Beratungsinhalte vor einer prädiktiven genetischen Untersuchung
 - V.2.2. Beratungsinhalte nach einer prädiktiven genetischen Untersuchung
 - V.3. Inhalte der genetischen Beratung im Rahmen einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung
 - V.3.1. Beratungsinhalte vor einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung
 - V.3.2. Beratungsinhalte nach einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung
- VI. Die Qualifikation für die genetische Beratung im Kontext genetischer Untersuchungen
 - VI.1. Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung
 - VI.1.1. Qualifikationsziel
 - VI.1.2. Kompetenzziel
 - VI.2. Qualifikationsinhalte der fachgebundenen genetischen Beratung im Kontext genetischer Untersuchungen
 - VI.2.1. Basisteil
 - VI.2.1.1. Allgemeine Aspekte der genetischen Beratung
 - VI.2.1.2. Wissenschaftliche Grundlagen der genetischen Beratung
 - VI.2.1.3. Methodische Aspekte genetischer Untersuchungen
 - VI.2.1.4. Ermittlung von Erkrankungs- und Vererbungswahrscheinlichkeiten
 - VI.2.2. Psychosoziale und ethische Aspekte der genetischen Beratung
 - VI.2.3. Fachspezifischer Teil
 - VI.2.4. Ablauf und Nachweis der Qualifikationsmaßnahme
 - VI.2.4.1. Theoretischer Teil
 - VI.2.4.2. Praktisch-kommunikativer Teil
 - VI.3. Qualifikationsinhalte der fachgebundenen genetischen Beratung im Kontext der vorgeburtlichen Risikoabklärung
 - VI.3.1. Allgemeine Aspekte der genetischen Beratung
 - VI.3.2. Psychosoziale und ethische Aspekte der genetischen Beratung
 - VI.3.3. Fachspezifischer Teil
 - VI.3.4. Ablauf und Nachweis der Qualifikationsmaßnahme
 - VI.3.4.1. Theoretischer Teil
 - VI.3.4.2. Praktisch-kommunikativer Teil
- VII. Begründung
- Inkrafttreten
- Literatur

soll sie einem Einzelnen oder ggf. auch einer Familie helfen, medizinisch-genetische Fakten zu verstehen und deren 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 im persönlichen Gespräch in allgemein verständlicher Form sowie ergebnisoffen erfolgen. Sie sollte bevorzugt in Präsenz stattfinden und kann auch Videosprechstunden umfassen. Die genetische Beratung kann durch schriftliche oder elektronische Medien ergänzt werden.

Jeder Mensch ist Träger zahlreicher genetischer Merkmale, die in Bezug auf eigene Erkrankungen oder Erkrankungen in der Familie eine diagnostische oder prädiktive Bedeutung haben können. Die Ergebnisse genetischer Untersuchungen können auch psychosoziale Auswirkungen zur Folge haben und erhebliche Bedeutung für reproduktive Entscheidungen erlangen. Für eine informierte Entscheidung der betroffenen Person für oder gegen eine genetische Untersuchung ist es wichtig zu verstehen, dass die Aussagekraft der Ergebnisse genetischer Untersuchungen unterschiedlich ist. Das bedeutet auch, dass sowohl medizinisch

hochrelevante als auch nicht-informative oder nicht interpretierbare Ergebnisse generiert werden können. Insofern lassen sich aus dem Ergebnis einer genetischen Untersuchung nicht immer medizinische oder persönliche Konsequenzen ableiten. Dadurch kommen der Aufklärung und genetischen Beratung über die Bedeutung genetischer Eigenschaften für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen für die betroffene Person sowie deren genetisch Verwandte eine besondere Bedeutung zu. Das gleiche gilt bei der genetischen Beratung im Zusammenhang mit genetischen Untersuchungen, insbesondere bei genomweiten Analysen.

Ziel des 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 genetische Beratung dient der Unterstützung einer bewussten Ausübung des Selbstbestimmungsrechtes. Für die betroffene Person bleibt die Wahrnehmung der angebotenen Beratung freiwillig; es steht ihr frei, darauf zu verzichten. Der Verzicht kann bei diagnostischen Untersuchungen mündlich erfolgen. Bei prädiktiven und vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen kann im Einzelfall nach vorheriger schriftlicher Information über die Beratungsinhalte auf die genetische Beratung schriftlich verzichtet werden (§ 10 Abs. 2 Satz 1 und § 15 Abs. 3 i. V. m. § 10 Abs. 2 Satz 1 GenDG). Die genetische Beratung ist von der Aufklärung zu unterscheiden, auch wenn genetische Beratung und Aufklärung in einem Gespräch stattfinden können. Die Aufklärung dient dazu, die betroffene Person so über die entsprechende Untersuchung zu informieren, dass eine rechtswirksame Einwilligung erfolgen kann. Die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken sind in einer gesonderten Richtlinie der GEKO geregelt [2].

III. Formale Aspekte der genetischen Beratung

Im Rahmen dieser Richtlinie wird zwischen genetischen Beratungen in diagnostischem, prädiktivem und vorgeburtlichem Kontext unterschieden (zu den Begriffsbestimmungen siehe § 3 GenDG). Aufgrund dieser Differenzierung ergeben sich spezifische Anforderungen an die Beratungszeitpunkte (§ 10 Abs. 1 und 2 GenDG) (siehe Abschnitte III.1-3.) und die Beratungsinhalte (§ 10 Abs. 3 GenDG) (siehe Abschnitte IV und V.1-3.2.).

III.1. Genetische Beratung im Rahmen einer diagnostischen genetischen Untersuchung

Nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses einer diagnostischen genetischen Untersuchung soll die verantwortliche ärztliche Person der betroffenen Person eine genetische Beratung anbieten (§ 10 Abs. 1 GenDG). Darüber hinaus sieht das GenDG vor, dass eine genetische Beratung bei einem auffälligen Ergebnis für eine nicht behandelbare Erkrankung oder gesundheitliche Störung angeboten werden muss (§ 10 Abs. 1 GenDG). Aber auch bei behandelbaren Krankheiten oder einem unauffälligen Untersuchungsergebnis kann eine genetische Beratung von großer medizinischer, psychischer und sozialer Bedeutung sein.

Wenn einer Ergebnismitteilung in Bezug auf nicht intendierte Zufallsbefunde (unerwartete Untersuchungsergebnisse) zugestimmt wurde, ist bei Vorliegen eines medizinisch relevanten Zufallsbefundes eine genetische Beratung notwendig.

Bei einer Erweiterung eines diagnostischen Untersuchungszwecks auf prädiktive genetische Eigenschaften und damit auf einen anderen Untersuchungszweck (siehe auch Abschnitt III.4.1. der GEKO-Richtlinie für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung [2]), der nicht in direktem Zusammenhang mit dem primären diagnostischen Untersuchungszweck steht, ist eine genetische Beratung vor der genetischen Analyse und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses durch eine dafür qualifizierte ärztliche Person verpflichtend, weil es sich um ei-

genständige prädiktive genetische Untersuchungen handelt.

III.2. Genetische Beratung im Rahmen einer prädiktiven genetischen Untersuchung

Bei einer prädiktiven genetischen Untersuchung ist die betroffene Person vor der genetischen Untersuchung und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses durch eine ärztliche Person, die die Qualifikation nach § 7 Abs. 1 und 3 GenDG i. V. m. dieser Richtlinie erfüllt (siehe auch Abschnitt VI.), genetisch zu beraten (§ 10 Abs. 2 GenDG).

Der betroffenen Person ist nach der genetischen Beratung eine angemessene Bedenkzeit bis zur Untersuchung einzuräumen (siehe auch Abschnitt V.2.1.).

III.3. Genetische Beratung im Rahmen einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung

Zu den vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen zählen alle genetischen Analysen nach § 3 Nr. 2 GenDG zur Feststellung genetischer Eigenschaften des Fötus an Zellen, die durch invasive Fruchtwasserentnahme (Amniozentese), Chorionzottenbiopsie oder Nabelschnurpunktion gewonnen wurden. Zu den vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen im Sinne des GenDG gehören auch Analysen zur Abklärung genetischer Eigenschaften des Fötus aus mütterlichem Blut, wie die nicht-invasiven Pränataltests (NIPT). Bei den letztgenannten Untersuchungen handelt es sich nach GenDG nicht um vorgeburtliche Risikoabklärungen (§ 3 Nr. 3 GenDG), sondern um genetische Analysen im Sinne des GenDG (§ 3 Nr. 2b GenDG). Zudem zählt auch die vorgeburtliche Risikoabklärung, die eine Berechnung der Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen einer bestimmten genetischen Eigenschaft mit einer Bedeutung für eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung des Embryos oder Fötus ermöglicht (insbesondere Serum- und gezielte Ultraschalluntersuchungen), zu den vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen. Vor einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses ist

die Schwangere entsprechend § 10 Abs. 2 und 3 GenDG genetisch zu beraten und ergänzend auf den Beratungsanspruch nach § 2 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes (SchKG) [3] hinzuweisen (§ 15 Abs. 3 GenDG). Die Regelungen der Beratung nach § 2a SchKG sind dabei zu beachten. Gegebenenfalls ist im Einvernehmen mit der Schwangeren der Kontakt zu einer Beratungsstelle nach § 3 des SchKG zu vermitteln.

IV. 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 selbständige Entscheidungen zu treffen und zugleich das Recht auf Nichtwissen gewährleisten (§ 10 Abs. 3 GenDG). Dazu sollte vor einer genetischen Beratung eine Vereinbarung über Ziele, Umfang, Motivation und Erwartungen an die genetische Beratung erfolgen [4]. Die Inanspruchnahme der genetischen Beratung ist freiwillig.

Die genetische Beratung hat allgemein verständlich und ergebnisoffen zu erfolgen und insbesondere die Erörterung möglicher medizinischer, psychosozialer und ethischer Fragen zu berücksichtigen, die im Zusammenhang mit der Indikation zu der genetischen Untersuchung sowie den vorhandenen Vorbefunden stehen [5–7]. Die genetische Beratung erfolgt im persönlichen Gespräch, das sich an den Anliegen und Bedürfnissen der betroffenen Person orientiert und in dem diese 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 [4, 5, 8]. Grundsätzlich müssen insbesondere die individuellen Werthaltungen und religiösen Einstellungen sowie die psychosoziale Situation der betroffenen Person beachtet und respektiert werden [8]. Außerdem sollen der betroffenen Person bei psychischen und physischen Belastungen Möglichkeiten zur Unterstützung (z. B. psychosoziale, psychotherapeutische Beratung) angeboten

werden [7, 9, 10]. Gegebenenfalls soll auf für die Fragestellung relevante Patientenorganisationen und Behindertenverbände hingewiesen werden und – sofern möglich und von der betroffenen Person gewünscht – Kontakte vermittelt werden [5, 7, 11].

Hat die genetische Untersuchung und deren Ergebnis Konsequenzen für zukünftige Nachkommen, wird eine genetische Beratung beider Partner empfohlen. Ergeben sich aus dem Untersuchungsergebnis bzw. aus dem Beratungsgespräch Hinweise, dass genetische Verwandte der betroffenen Person Trägerinnen oder Träger der zu untersuchenden genetischen Eigenschaft sein können, sollten die genetisch Verwandten durch die betroffene Person auf die Möglichkeit einer genetischen Beratung hingewiesen werden [12]. Im Fall einer vermeidbaren oder behandelbaren Erkrankung bzw. gesundheitlichen Störung ist der betroffenen Person zu empfehlen, den Verwandten eine genetische Beratung zu empfehlen (§ 10 Abs. 3 Satz 4 GenDG).

Der Inhalt der genetischen Beratung und die weitere Vorgehensweise müssen durch die beratende ärztliche Person dokumentiert werden. Inhalt und Ergebnis der genetischen Beratung sollen der betroffenen Person sowie auf deren Wunsch den von ihr gegebenenfalls benannten Ärztinnen und Ärzten zeitnah in verständlicher Form schriftlich zusammengefasst zur Verfügung gestellt werden [13].

V. Spezielle Inhalte genetischer Beratungen in Abhängigkeit vom Beratungskontext

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

V.1. Genetische Beratung im Rahmen einer diagnostischen genetischen Untersuchung

Zusätzlich zu den oben genannten allgemeinen Beratungsinhalten (Abschnitt IV.) ist es zur Abklärung einer bereits beste-

henden bzw. bekannten Erkrankung oder gesundheitlichen Störung sinnvoll, eine dokumentierte Anamnese und Befunderhebung vorzunehmen [5–7]. Neben der Patientenanamnese kann ebenfalls eine Familienanamnese über mindestens drei Generationen sinnvoll sein. Zur genetischen Beratung nach erfolgter genetischer Untersuchung gehört die Interpretation der Untersuchungsergebnisse für die betroffene Person und die Erläuterung der Konsequenz, die diese Ergebnisse für genetisch Verwandte der betroffenen Person haben [10].

Bei multifaktoriellen Erkrankungen muss speziell auf die Bedeutung der zu untersuchenden genetischen Eigenschaften für die Manifestation, Prävention und Therapie der Erkrankung eingegangen werden [7].

V.1.1. Genetische Beratung im Rahmen einer genomweiten molekularen Analyse

Genomweite molekulare Analysen, vom Einsatz großer Panels bis hin zur Sequenzierung des Exoms oder Gesamtgenoms, werden in der Regel bei stark heterogenen oder ätiologisch unklaren Erkrankungen oder gesundheitlichen Störungen eingesetzt. In Erweiterung zu den Festlegungen in Abschnitt IV. gilt vor allem, dass auch auf den Umfang der Untersuchung und die technische Limitierung von genomweiten Analysen hingewiesen werden muss. Aufgrund der großen Anzahl der analysierten Gene kann die Eingangsberatung nicht erkrankungsspezifisch, sondern nur indikationsgruppenspezifisch erfolgen und beinhaltet auch die potentielle Bedeutung aller relevanten Ergänzungen für die betroffene Person und ihre genetisch Verwandten. Der Beratungsinhalt umfasst sowohl die potentielle Möglichkeit des Nachweises von genetischen Zufallsbefunden als auch von genetischen Varianten unklarer Signifikanz (VUS), wie sie bei genomweiten Analysen zahlreich zu erwarten sind. Es ist darauf hinzuweisen, dass in Ergänzung zu den Ergebnissen des primären diagnostischen Untersuchungszwecks nur dann Zufallsbefunde mitgeteilt werden dürfen, wenn die betroffene Person dies ausdrücklich wünscht [2] und das Ergebnis mit hinreichender Wahrscheinlichkeit eine kli-

nische Bedeutung besitzt. Diese Anforderung beruht darauf, dass genetische Zufallsbefunde nicht nur möglich, sondern wahrscheinlich sind und das Recht auf Nichtwissen daher von besonderer Bedeutung ist.

Zusätzliche Ergebnisse einer zuvor vereinbarten gezielten (intendierten) Analyse prädiktiver genetischer Eigenschaften werden hingegen unabhängig von deren klinischer Bedeutung mitgeteilt, weil sie ein eigenständiges Ergebnis einer genetischen Untersuchung zu medizinischen Zwecken darstellen.

Bei Nachweis einer genetischen Ursache der Erkrankung oder gesundheitlichen Störung erfolgt eine Aufklärung über das Krankheitsbild und dessen Verlauf sowie dessen Bedeutung für weitere genetisch Verwandte (krankheitsspezifische Beratung), die Überweisung der betroffenen Personen an eine für diese Erkrankung spezialisierte Einrichtung, gegebenenfalls eine Überweisung der betroffenen Personen an mehrere fachärztliche Personen entsprechend der Manifestation der Symptome sowie die Empfehlung für eine Kontaktaufnahme mit Patientenorganisationen.

V.2. Genetische Beratung im Rahmen einer prädiktiven genetischen Untersuchung

V.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 betroffene Person und deren Angehörige sein [5, 7]. Gegebenenfalls muss auch die Bedeutung exogener Faktoren und möglicher Noxen (Teratogene, Mutagene, Klastogene) für die Krankheitsentstehung erörtert werden [14]. Bei der genetischen Beratung sollen neben diesen Informationen auch Aussagen über Sensitivität, Spezifität und positiven/negativen prädiktiven Wert, insbesondere aber auch über die Bedeutung falsch positiver und falsch negativer Resultate in verständlicher Weise vermittelt werden [14].

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 betroffenen Person möglich wird [6–9].

Der betroffenen Person ist nach erfolgreicher genetischer Beratung eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Durchführung der genetischen Untersuchung einzuräumen [7, 11, 14]. Die Dauer der Bedenkzeit entscheidet sich im Gespräch zwischen ärztlicher Person und betroffener Person.

V.2.2. Beratungsinhalte nach einer prädiktiven genetischen Untersuchung

Das Ergebnis einer prädiktiven genetischen Untersuchung muss der betroffenen Person ausführlich erläutert und in verständlicher Form vermittelt werden, insbesondere unter Berücksichtigung der sich daraus ableitenden Erkrankungswahrscheinlichkeit und des Manifestationsalters [5, 7]. Hierbei sind auch Grenzen, Nutzen und Risiken der aktuell zur Verfügung stehenden präventiven und ggf. auch therapeutischen Maßnahmen ausführlich zu erläutern. Dies sollte in enger Kooperation mit der Fachärztin oder dem Facharzt mit entsprechender Qualifikation erfolgen.

V.3. Inhalte der genetischen Beratung im Rahmen einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung

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 Erkrankungen oder gesundheitlichen Störungen beim Neugeborenen hingewiesen werden.

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 Patienten-

organisationen oder Behindertenverbänden zu vermitteln [3, 7].

Im Rahmen der vorgeburtlichen Risikoabklärung muss die Schwangere über die Bedeutung von Wahrscheinlichkeiten, mit der eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung auftreten kann, informiert werden.

V.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 Untersuchungsergebnisses z. B. bei vorgeburtlicher Risikoabklärung) und möglichen Einschränkungen, ihrer Sensitivität, Spezifität und positiven/negativen prädiktiven Wert, 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 kann ggf. Elemente der ärztlichen Aufklärung nach § 9 GenDG wie z. B. über die mit der Probenentnahme verbundenen etwaigen Risiken für die Schwangere und den Fötus bzw. Embryo enthalten und des Weiteren mögliche Alternativen bei einer Entscheidung gegen die Untersuchung aufzeigen [9]. Der Schwangeren ist nach erfolgter genetischer Beratung eine angemessene Bedenkzeit bis zur Entscheidung über die Durchführung der vorgeburtlichen genetischen Untersuchung einzuräumen [7, 11, 14]. Die Dauer der Bedenkzeit entscheidet sich im Gespräch zwischen ärztlicher Person und der Schwangeren. Wird anlässlich einer vorgeburtlichen Untersuchung das Geschlecht des Embryos oder Fötus festgestellt, kann dies der Schwangeren mit ihrer Einwilligung nach Ablauf der zwölften Schwangerschaftswoche post conceptionem mitgeteilt werden (§ 15 Abs. 1 Satz 2 GenDG).

V.3.2. Beratungsinhalte nach einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung

Bei auffälligem diagnostischen Untersuchungsergebnis für eine bestimmte Er-

krankung oder gesundheitliche Störung müssen das zu erwartende klinische Bild, die Entwicklungsperspektiven für das betroffene Kind, Therapie- und Präventionsmöglichkeiten, mögliche Komplikationen in der Schwangerschaft und Konsequenzen für das Entbindungsmanagement im Rahmen der genetischen Beratung erörtert werden [8, 9, 14]. Sprechen nach den Ergebnissen von pränataldiagnostischen Maßnahmen dringende Gründe für die Annahme, dass die körperliche oder geistige Gesundheit des Kindes beeinträchtigt 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 Untersuchungsergebnis ergeben, zu beraten; dies soll mit Zustimmung der Schwangeren nach Möglichkeit unter Hinzuziehung von Ärztinnen und Ärzten, insbesondere der Kinder- und Jugendmedizin, die mit dieser Erkrankung oder gesundheitlichen Störung bei geborenen Kindern Erfahrung haben, erfolgen.

VI. Die Qualifikation für 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 genetischer Beratungen gilt ein Arztvorbehalt. Der Arztvorbehalt für die genetische Beratung schließt jedoch die Hinzuziehung nichtärztlicher Sachverständiger ausdrücklich nicht aus, wenn die betroffenen Personen dem zustimmen (§ 10 Abs. 3 Satz 3 GenDG).

VI.1. Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung

Ärztinnen und Ärzte, die nicht die Bezeichnung Fachärztin oder Facharzt für Humangenetik oder die Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik führen, können im Rahmen ihrer jeweiligen Fachgebietsgrenzen selbst eine genetische Beratung durchführen, wenn sie die ent-

Tab. 1 Qualifikationsanforderungen an (Fach)Ärztinnen und (Fach)Ärzte zur Vornahme einer genetischen Beratung

Qualifikationsanforderung	Fachbereichsgrenzen	Bezug im GenDG	Grundlage für die Qualifikation zur (fachgebundenen) genetischen Beratung
Fachärztin/Facharzt für Humangenetik	Keine	§ 7 Abs. 1 und 3; § 10	Einschlägige WBO der jeweiligen Landesärztekammer
Ärztin/Arzt mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik, sofern sie/er fortlaufend im gesamten Bereich der Medizin tätig war ¹		§ 7 Abs. 1 und 3; § 10	Einschlägige WBO der jeweiligen Landesärztekammer
Fachärztin/Facharzt mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik	Nur im eigenen Fachgebiet auf der Basis der WBO	§ 7 Abs. 1 und 3; § 10	Einschlägige WBO der jeweiligen Landesärztekammer
Fachärztin/Facharzt aus dem Gebiet: <ul style="list-style-type: none"> — Augenheilkunde — Frauenheilkunde und Geburtshilfe — Haut- und Geschlechtskrankheiten — Innere Medizin — Kinder- und Jugendmedizin — Neurologie — Urologie Fachärztin/Facharzt mit der Zusatz-Weiterbildung: <ul style="list-style-type: none"> — Hämostaseologie 	Nur im eigenen Fachgebiet, bei Facharztanerkennung auf Grundlage der MWBO 2018	§ 7 Abs. 1 und 3; § 10	MWBO 2018 bzw. die hierauf beruhende WBO der jeweiligen Landesärztekammer
Fachärztin/Facharzt, die/der die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung nicht auf der Grundlage der MWBO 2018 erlangt hat, sich aber nach dieser Richtlinie wie folgt qualifiziert hat: 72 theoretische Fortbildungseinheiten zur fachgebundenen genetischen Beratung (8 theoretische Fortbildungseinheiten für Fachärztinnen und Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe ausschließlich im Kontext vorgeburtlicher Risikoabklärung) und dazugehörige praktisch-kommunikative Qualifizierungsmaßnahme nach dieser Richtlinie Alternativ: direkter Zugang zur Wissenskontrolle für den theoretischen Teil für solche Ärztinnen und Ärzte, die mindestens 5 Berufsjahre nach Anerkennung zur Fachärztin bzw. zum Facharzt vorweisen können und dazugehörige praktisch-kommunikative Qualifizierungsmaßnahme nach dieser Richtlinie	Nur im eigenen Fachgebiet auf der Basis der WBO	§ 7 Abs. 1 und 3; § 10	GEKO-Richtlinie

GEKO-Richtlinie Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2a und § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG, *WBO* Weiterbildungsordnungen der Landesärztekammern, *MWBO* (Muster-)Weiterbildungsordnung

sprechende Qualifikation durch Weiter- oder Fortbildung erlangt haben.

In Bezug auf die Anforderungen an die Qualifikation der Ärztinnen und Ärzte zur Durchführung genetischer Untersuchungen zu medizinischen Zwecken unterscheidet das GenDG 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. Alt. GenDG). Entsprechend § 7 Abs. 1, 2. Alt. GenDG darf eine prädiktive genetische Untersuchung nur von Fachärztinnen oder Fachärzten für Humangenetik oder anderen Ärztinnen und Ärzten vorgenommen werden, die sich beim Erwerb

einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen im Rahmen ihres Fachgebietes qualifiziert haben. Die Qualifikationsanforderungen an die verantwortliche ärztliche Person zur Vornahme einer genetischen Untersuchung zu medizinischen Zwecken sind in der Richtlinie für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken dargestellt [2].

Eine genetische Beratung nach § 10 GenDG darf nur durch in § 7 Abs. 1 GenDG genannte Ärztinnen und Ärzte, die sich für genetische Beratungen qualifiziert haben, vorgenommen werden (§ 7 Abs. 3 GenDG).

- Die Qualifikation zur genetischen Beratung im Rahmen des jeweiligen Fachgebietes 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 „Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung“ bezeichnet. Fachgebunden bedeutet in diesem Zusammenhang, dass die genetische Beratung ausschließlich im eigenen Fachgebiet vorgenommen werden darf (§ 7 Abs. 1 i. V. m. § 7 Abs. 3 GenDG).
- In der (Muster-)Weiterbildungsordnung (MWBO) 2018 wurde in mehreren Facharzt-Weiterbildungen

jeweils ein spezifischer Weiterbildungsblock „Fachgebundene genetische Beratung“ aufgenommen (siehe **Tab. 1**). Damit haben Ärztinnen und Ärzte, die auf Grundlage der MWBO 2018 bzw. einer darauf basierenden Weiterbildungsordnung einer Landesärztekammer die Anerkennung als Fachärztin oder Facharzt erworben haben, zugleich belegt, über die „Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung“ in ihrem Fachgebiet zu verfügen.

- Fachärztinnen und Fachärzte, die ihre Weiterbildung auf Grundlage einer früheren MWBO bzw. einer darauf basierenden Weiterbildungsordnung einer Landesärztekammer erworben haben, haben die Möglichkeit, die „Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung“ durch die in dieser Richtlinie dargestellte Qualifikationsmaßnahme zu erlangen (siehe Abschnitt VI.). Gleiches gilt für die Fachärzte und Fachärztinnen, für die die MWBO bzw. eine darauf basierende Weiterbildungsordnung einer Landesärztekammer keinen Weiterbildungsblock vorsieht.

Die Qualifikation für die Vornahme einer genetischen Untersuchung ist von der Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung zu unterscheiden. Auch nach Erwerb der Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung dürfen genetische Untersuchungen nur innerhalb der eigenen Fachbereichsgrenzen vorgenommen werden.

Ergeben sich bei der fachgebundenen genetischen Beratung, die nach Erwerb der Qualifikation für genetische Beratungen gemäß dieser Richtlinie durchgeführt werden darf, genetische Fragestellungen, die die eigenen Fachbereichsgrenzen überschreiten, darf in Bezug auf die fachbereichsüberschreitenden Inhalte eine genetische Beratung nur durch eine Fachärztin oder einen Facharzt für Humangenetik, eine Ärztin oder einen Arzt mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik oder mit fachgebundener Beratungsqualifikation aus dem der Fragestellung entsprechenden Fachgebiet erfolgen.

Die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung ist nicht Voraussetzung, um diagnostische oder prädiktive genetische Untersuchungen vorzunehmen. Die Voraussetzung für die Vornahme einer genetischen Untersuchung ist die ärztliche Approbation bzw. der Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen (§7 Abs. 1 GenDG) (siehe auch **Tab. 1** der GEKO-Richtlinie für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung [2]).

VI.1.1. Qualifikationsziel

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

VI.1.2. Kompetenzziel

Die Qualifikation unterscheidet sich von der einer Fachärztin oder eines Facharztes für Humangenetik und Ärztin oder Arztes mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik und wird – unabhängig davon, ob sie diagnostische oder prädiktive genetische Beratungen betrifft – als „Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung“ bezeichnet. Fachgebunden bedeutet in diesem Zusammenhang, dass eine genetische Beratung im Hinblick auf fachspezifische Fragestellungen erfolgt, die im Rahmen des jeweiligen ärztlichen Fachbereichs anfallen und keine die Fachbereichsgrenzen überschreitende genetische Expertise erfordern. Die nachfolgend dargestellten theoretischen und praktischen Qualifikati-

onsinhalte enthalten eine Zusammenstellung der für die fachgebundene genetische Beratung relevanten Themenbereiche, zu denen vor der genetischen Beratung von der ärztlichen Person seit dem 1. Februar 2012 essentielle Grundlagen nachgewiesen worden sein müssen.

Die theoretischen und praktisch-kommunikativen Qualifikationsinhalte der Richtlinie vermitteln allen Ärztinnen und Ärzten die Kompetenz zur genetischen 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 Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen gehören und die prädiktive genetische Untersuchungen in dem jeweiligen Fachgebiet durchführen.

VI.2. Qualifikationsinhalte der fachgebundenen genetischen Beratung im Kontext genetischer Untersuchungen

Die notwendige Qualifikation umfasst einen theoretischen Teil sowie eine unabdingbare praktisch-kommunikative Qualifizierungsmaßnahme. Nach dieser Richtlinie werden die theoretischen Qualifikationsinhalte in drei Teilabschnitte unterteilt:

- Basisteil (genetische Grundlagen, methodische Aspekte, Berechnung von Erkrankungs- und Vererbungswahrscheinlichkeiten)
- Psychosozialer und ethischer Teil
- Fachspezifischer Teil

Es wird die Kenntnis der essentiellen Grundlagen erwartet, die sich in 72 theoretischen Fortbildungseinheiten vermitteln lassen.

VI.2.1. Basisteil

VI.2.1.1. Allgemeine Aspekte der genetischen Beratung

- a) Allgemeine rechtliche und ethische Aspekte der genetischen Beratung (rechtlicher Rahmen einschließlich GenDG, relevante Richtlinien der

- GEKO, Datenschutzbestimmungen, Aufklärungspflicht, Schweigepflicht, Recht auf Wissen und Recht auf Nichtwissen)
- 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 betroffenen Person)
 - c) Anamnese und Befunderhebung unter Berücksichtigung genetischer Aspekte (Eigenanamnese, Schwangerschaftsanamnese, Familienanamnese, Stammbaumerhebung)
 - d) Bewertung und Kommunikation von genetischen Wahrscheinlichkeiten für Erkrankungen und Vererbung im Sinne der personenzentrierten genetischen Beratung unter Angabe absoluter Häufigkeiten, Handlungsoptionen
 - e) Umgang mit nicht intendierten, unerwarteten Untersuchungsergebnissen (Zufallsbefunde)
 - f) Dokumentation der genetischen Beratung

VI.2.1.2. Wissenschaftliche Grundlagen der genetischen Beratung

- a) Formale Genetik, monogene Erbgänge, Genetik komplexer Erkrankungen, Epigenetik und ihre klinische Relevanz
- b) Umgang mit genetischen Varianten unklarer Signifikanz (VUS)
- c) Verwendung fachwissenschaftlicher öffentlicher Datenbanken
- d) Beratungskonzepte bei diagnostischen, prädiktiven und vorgeburtlichen Fragestellungen
- e) Kenntnis krankheitsspezifischer Leitlinien

VI.2.1.3. Methodische Aspekte genetischer Untersuchungen

- a) Genetische Proben und deren Gewinnung (Präanalytik)
- b) Methodenspektrum der genetischen Diagnostik (Zytogenetik, Molekulare Zytogenetik, Molekulare Karyotypisierung, Molekulargenetik, Hochdurchsatzsequenzierungsverfahren) und deren technische Grenzen

- c) Bewertung der Analytik und Interpretation der Ergebnisse im klinischen Kontext sowie die Möglichkeit bzw. Wahrscheinlichkeit der Erhebung von nicht intendierten Zufallsbefunden
- d) Umgang mit nicht intendierten Zufallsbefunden und Ergebnissen eines erweiterten Untersuchungszwecks
- e) Die Auswertung einer genetischen Analyse soll sich auf solche genetischen Eigenschaften beschränken, für deren Analyse eine medizinische Indikation besteht

VI.2.1.4. Ermittlung von Erkrankungs- und Vererbungswahrscheinlichkeiten

- a) Berechnung und Darstellung von Vererbungswahrscheinlichkeiten
- b) Bedeutung genetischer Faktoren für Erkrankungswahrscheinlichkeiten
- c) Exogene Belastungen und Prävention

VI.2.2. Psychosoziale und ethische Aspekte der genetischen Beratung

- a) Beratungsziel:
 - Hilfe zu selbstverantworteten Entscheidungen
 - Hilfe zur individuell bestmöglichen Einstellung auf eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung
- b) psychosoziale Aspekte
 - Belastung durch eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung
 - Reflexion der eigenen Haltung gegenüber Menschen mit Behinderung
 - Individueller lebensgeschichtlicher Hintergrund
 - Partnerbeziehung; familiärer Kontext, z. B. Familiendynamik
 - Bewältigungsstrategien („Coping“), Resilienz (psychische und soziale Widerstandskräfte)
 - Verantwortetes Handeln und Schuldgefühle
- c) ethische Aspekte
 - Ethische Grundannahmen, Werte und Prinzipien und ihre Relevanz für eine individuelle Entscheidungsfindung
 - Ethische Reflexionskompetenz
 - Erkennen von ethischen Normenkonflikten und ihrer argumentativen Klärung (Autonomie, Verantwortung, moralischer Status

menschlicher Embryonen und Föten)

VI.2.3. Fachspezifischer Teil

- a) Genetisch bedingte oder mitbedingte Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen innerhalb des jeweiligen Fachgebiets, für die genetische Analyseverfahren vorhanden sind
- b) Genetische Untersuchungen zur Feststellung genetischer Eigenschaften, die die Wirkung eines Arzneimittels beeinflussen können
- c) Kenntnisse über klinische Validität, klinischen Nutzen und positiven/negativen prädiktiven Wert sowie falsch positive/negative Ergebnisse (siehe hierzu auch GEKO-Richtlinie zur medizinischen Bedeutung genetischer Eigenschaften [15])

VI.2.4. Ablauf und Nachweis der Qualifikationsmaßnahme

VI.2.4.1. Theoretischer Teil

Die Qualifikationsmaßnahme, die die essentiellen Grundlagen der gesamten theoretischen Qualifikation vermittelt, entspricht 72 Fortbildungseinheiten. Sie ist unter Beteiligung einer Fachärztin bzw. 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 theoretische Qualifikationsmaßnahme kann mit einer Lernerfolgskontrolle, wie im Rahmen der ärztlichen Fortbildung in einigen Ländern üblich, abgeschlossen werden (fakultativ). Alternativ zum Besuch der theoretischen Qualifikationsmaßnahme kann die theoretische Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung durch eine bestandene Wissenskontrolle nachgewiesen werden, die sämtliche in dieser Richtlinie genannten theoretischen Qualifikationsinhalte umfasst. Der direkte Zugang zur Wissenskontrolle ist nur solchen Ärztinnen und Ärzten möglich, die mindestens 5 Berufsjahre nach Anerkennung zur Fachärztin bzw. zum Facharzt nachweisen können. Die Qualifikationsmaßnahme oder Teile da-

von können auch als persönliche Vorbereitung zur Wissenskontrolle genutzt werden. Die Wissenskontrolle kann nur den theoretischen Teil der Qualifikationsmaßnahme ersetzen, nicht jedoch den praktisch-kommunikativen Teil. Inwieweit Teile der Inhalte, die in der theoretischen Qualifikationsmaßnahme vermittelt werden, bereits durch den Besuch spezifischer ärztlicher Fortbildungen umfasst sind und anerkannt werden können, obliegt der Entscheidung der jeweiligen Landesärztekammer. Fachspezifische Lerninhalte können auch auf Basis CME-basierter Lernmodule (CME, Continuing Medical Education) auf schriftlichem oder elektronischem Wege erworben werden.

VI.2.4.2. Praktisch-kommunikativer Teil

Im Rahmen der praktisch-kommunikativen Qualifizierungsmaßnahme sind insgesamt mindestens 10 praktische Übungen anhand von Beispielfällen zu Gesprächen über fachgebundene genetische Beratungen oder anhand genetischer Beratungen einschließlich der Selbstreflexion der eigenen Haltung zu Gesundheit, Krankheit und Behinderung unter Supervision einer Fachärztin bzw. eines Facharztes für Humangenetik oder einer Ärztin bzw. eines Arztes mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik durchzuführen.

Der Nachweis des Erwerbs der psychosomatischen Grundversorgung oder äquivalenter Weiterbildungs- oder Fortbildungsinhalte kann den Nachweis praktischer Übungen nach VI.2.4.2. ersetzen.

VI.3. Qualifikationsinhalte der fachgebundenen genetischen Beratung im Kontext der vorgeburtlichen Risikoabklärung

Im Rahmen dieser speziellen Qualifikation im Zusammenhang mit der vorgeburtlichen Risikoabklärung (zu Begriffsbestimmung siehe § 3 Nr. 3 GenDG) 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.

Die notwendige Qualifikation umfasst einen theoretischen Teil sowie eine praktisch-kommunikative Qualifizierungsmaßnahme. Es wird die Kenntnis der essentiellen Grundlagen erwartet, die sich in 8 Fortbildungseinheiten vermitteln lassen. Der Erwerb der Qualifikation der fachgebundenen genetischen Beratung nach VI.2. dieser Richtlinie schließt die Qualifikation nach VI.3. dieser Richtlinie ein.

VI.3.1. Allgemeine Aspekte der genetischen Beratung

- a) Allgemeine rechtliche und ethische Aspekte der genetischen Beratung (rechtlicher Rahmen einschließlich GenDG, relevante Richtlinien der GEKO, Datenschutzbestimmungen, Aufklärungspflicht, Schweigepflicht, Recht auf Wissen und Recht auf Nichtwissen)
- b) Aufklärung und Einwilligung („informed consent“) vor einer genetischen Untersuchung (Ziel, Umfang, Vorgehensweise, schriftliche Dokumentation der Aufklärung, Einwilligungssformulare, Widerrufsrecht, Recht auf Wissen und Recht auf Nichtwissen, Entscheidungsautonomie der betroffenen Person)
- c) Anamnese und Befunderhebung unter Berücksichtigung genetischer Aspekte (Eigenanamnese, Schwangerschaftsanamnese, Familienanamnese, Stammbaumerhebung)
- d) Bewertung und Kommunikation von genetischen Wahrscheinlichkeiten im Sinne der personenzentrierten genetischen Beratung unter Angabe absoluter Häufigkeiten, Handlungsoptionen
- e) Umgang mit nicht intendierten, unerwarteten Untersuchungsergebnissen (Zufallsbefunde)
- f) Dokumentation der genetischen Beratung

VI.3.2. Psychosoziale und ethische Aspekte der genetischen Beratung

- a) Beratungsziel:
 - Hilfe zu selbstverantwortlichen Entscheidungen
 - Hilfe zur individuell bestmöglichen Einstellung auf eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung

- Aufzeigen weiterer Beratungsmöglichkeiten
- b) psychosoziale Aspekte
 - Belastung durch eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung
 - Reflexion der eigenen Haltung gegenüber Menschen mit Behinderung
 - Individueller lebensgeschichtlicher Hintergrund
 - Partnerbeziehung; familiärer Kontext, z. B. Familiendynamik
 - Bewältigungsstrategien („Coping“), Resilienz (psychische und soziale Widerstandskräfte)
 - Verantwortetes Handeln, Schuldgefühle und Trauer
- c) ethische Aspekte
 - Ethische Grundannahmen, Werte und Prinzipien und ihre Relevanz für die individuelle Entscheidungsfindung
 - Ethische Reflexionskompetenz
 - Erkennen von ethischen Normenkonflikten und ihrer argumentativen Klärung (Autonomie, Verantwortung, moralischer Status menschlicher Embryonen und Föten)

VI.3.3. Fachspezifischer Teil

Genetisch bedingte Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen, die durch vorgeburtliche Risikoabklärung vorhersehbar sind.

VI.3.4. Ablauf und Nachweis der Qualifikationsmaßnahme

VI.3.4.1. Theoretischer Teil

Die Qualifikationsmaßnahme, die die gesamte theoretische Qualifikation vermittelt, entspricht 8 Fortbildungseinheiten. Sie ist unter Beteiligung einer Fachärztin bzw. 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 theoretische Qualifikationsmaßnahme kann mit einer Lernerfolgskontrolle, wie im Rahmen der ärztlichen Fortbildung in einigen Ländern üblich, abgeschlossen

sen werden (fakultativ). Alternativ zum Besuch der theoretischen Qualifikationsmaßnahme kann die theoretische Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung durch eine bestandene Wissenskontrolle nachgewiesen werden, die sämtliche in VI.3. dieser Richtlinie genannten theoretischen Qualifikationsinhalte umfasst. Der direkte Zugang zur Wissenskontrolle ist nur Ärztinnen und Ärzten möglich, die mindestens 5 Berufsjahre nach Anerkennung zur Fachärztin bzw. zum Facharzt nachweisen können. Die Qualifikationsmaßnahme oder Teile davon können auch als persönliche Vorbereitung zur Wissenskontrolle genutzt werden. Inwieweit Teile der Inhalte, die in der theoretischen Qualifikationsmaßnahme vermittelt werden, bereits durch den Besuch spezifischer ärztlicher Fortbildungen umfasst sind und anerkannt werden können, obliegt der Entscheidung der jeweiligen Landesärztekammer. Fachspezifische Lerninhalte können auch auf Basis CME-basierter Lernmodule auf schriftlichem oder elektronischem Wege erworben werden.

VI.3.4.2. Praktisch-kommunikativer Teil

Im Rahmen der praktisch-kommunikativen Qualifizierungsmaßnahme sind insgesamt mindestens 5 praktische Übungen anhand von Beispielfällen zu Gesprächen über fachgebundene genetische Beratungen oder anhand genetischer Beratungen einschließlich der Selbstreflexion der eigenen Haltung zu Gesundheit, Krankheit und Behinderung unter Supervision einer Fachärztin bzw. eines Facharztes für Humangenetik oder einer Ärztin bzw. eines Arztes mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik durchzuführen.

Der Nachweis des Erwerbs der psychosomatischen Grundversorgung oder äquivalenter Weiterbildungs- oder Fortbildungsinhalte kann den Nachweis praktischer Übungen nach VI.3.4.2 ersetzen.

VII. Begründung

Mit dieser Richtlinie werden die Anforderungen an die genetische Beratung gemäß § 23 Abs. 2 Nrn. 2a und 3 GenDG formuliert. Sie legt die wesentlichen Inhalte der genetischen Beratung und erforderlichen

Qualifikationen von und Qualifikationswege für Ärztinnen und Ärzten für die fachgebundene genetische Beratung fest, die insgesamt der Bedeutung der genetischen Beratung und ihrer eigenständigen Funktion Rechnung tragen.

Die in dieser Richtlinie dargestellten Beratungsinhalte gelten für alle Ärztinnen und Ärzte, die genetische Beratungen durchführen und entsprechen den geltenden deutschen und internationalen Leitlinien zur genetischen Beratung.

Seit Inkrafttreten der 1. Fassung dieser Richtlinie am 11.07.2011 haben sich die humangenetische Diagnostik allgemein und damit auch die Beratungsinhalte bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken weiterentwickelt. Um diesen Sachverhalten Rechnung zu tragen, legt die Gendiagnostik-Kommission hier eine revidierte Fassung ihrer Richtlinie zur genetischen Beratung mit grundlegenden Anpassungen an den Stand der Wissenschaft und Technik sowie an die Inhalte der genetischen Beratung, vor allem bei genomweiten Analysen, und die Qualifikationswege zur fachgebundenen genetischen Beratung vor. So wurden mit der MWBO 2018 in verschiedenen Facharzt-Weiterbildungsordnungen (WBO) (siehe [Tab. 1](#)) Qualifikationsinhalte der fachgebundenen genetischen Beratung verankert, indem ein spezifischer Weiterbildungsblock „Fachgebundene genetische Beratung“ hinterlegt wurde. Damit erwerben Ärztinnen und Ärzte, die den Facharzt nach diesen Weiterbildungsordnungen erworben haben, auch die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung.

Zu den Anforderungen an die Inhalte der genetischen Beratung

Die Richtlinie erläutert in der nun vorliegenden aktualisierten Form die im Gesetzestext des GenDG genannten Inhalte der genetischen Beratung unter Berücksichtigung des allgemein anerkannten Standes von Wissenschaft und Technik auch bei genomweiten Analysen, in deren Kontext der Umgang mit nicht intendierten Zufallsbefunden und eine mögliche Erweiterung des diagnostischen Untersuchungszwecks auf prädiktive genetische Eigenschaften unter Berücksichtigung der

Fachbereichsgrenzen der verantwortlichen ärztlichen Person besondere neue Herausforderungen in der täglichen Diagnostik darstellen.

Zu den Anforderungen an die Qualifikation zur genetischen Beratung

Angesichts der Entwicklungen der Untersuchungsmethoden, die die Analyse einer großen Anzahl verschiedenster genetischer Eigenschaften ermöglicht, verdeutlicht die aktualisierte Richtlinie, dass die Vornahme einer genetischen Beratung im eigenen Fachgebiet einer besonderen ärztlichen Qualifikation bedarf. Die Qualifikationsanforderungen an (Fach)Ärztinnen und (Fach)Ärzte zur Vornahme einer genetischen Beratung wurden zur besseren Übersicht und zur eigenen Kompetenzzuordnung mittels einer tabellarischen Darstellung in die vorliegende Richtlinie integriert (siehe [Tab. 1](#)).

Die Fachbereichsgrenzen, innerhalb derer prädiktive genetische Beratungen bei Vorliegen der Beratungsqualifikation vorgenommen werden können, sind durch die WBO definiert. Dies ist besonders bei einer Erweiterung des Untersuchungszwecks zu beachten: so ist bei einer Erweiterung eines diagnostischen Untersuchungszwecks auf prädiktive genetische Eigenschaften und damit auf einen anderen Untersuchungszweck, der nicht in direktem Zusammenhang mit dem primären diagnostischen Untersuchungszweck steht, eine genetische Beratung vor der genetischen Analyse und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses durch eine entsprechend qualifizierte ärztliche Person verpflichtend, weil es sich um eigenständige prädiktive genetische Untersuchungen handelt.

Ergeben sich bei der fachgebundenen genetischen Beratung genetische Fragestellungen, die die eigenen Fachbereichsgrenzen überschreiten, darf in Bezug auf die fachbereichsüberschreitenden Inhalte eine genetische Beratung nur durch Fachärztinnen und Fachärzte für Humangenetik, Ärztinnen und Ärzte mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik oder Ärztinnen und Ärzte mit fachgebundener Beratungsqualifikation aus dem der Fragestellung entsprechenden Fachgebiet erfolgen.

Der für die Vornahme genetischer Beratungen geltende Arztvorbehalt (§ 7 Abs. 3 GenDG) schließt die mitberatende Hinzuziehung nichtärztlicher Sachverständiger nicht aus, wenn die betroffenen Personen dem zustimmen (§ 10 Abs. 3 Satz 3 GenDG). Solche nichtärztlichen Sachverständigen können z. B. Genetic Counsellors, Fachhumangenetikerinnen und Fachhumangenetiker oder Genetic Nurses sein.

Zu den Inhalten und Wegen der Qualifikation zur genetischen Beratung

Die GEKO hat den gesetzlichen Auftrag, die Anforderungen an die Qualifikation zur genetischen Beratung nach § 7 Abs. 3 GenDG festzulegen. Die Qualifikationsinhalte skizzieren die essentiellen Grundkenntnisse, über die Ärztinnen und Ärzte im Rahmen der fachgebundenen genetischen Beratung verfügen sollen. Die Ausführungen zum Umfang der Qualifikationsmaßnahme bzw. zur Art und Weise des Qualifikationsnachweises geben die Auffassung der Kommission über die erforderlichen fachlichen Anforderungen an die Beratungsqualifikation wieder; sie berücksichtigen die Empfehlungen der Bundesärztekammer zur ärztlichen Fortbildung [16].

Die Schaffung der Rahmenbedingungen für die Organisation und Durchführung der Qualifikationsmaßnahmen obliegt den Ländern und ist nicht Teil des gesetzlichen Richtlinienauftrags.

Die Qualifikationsinhalte wurden nach dem allgemein anerkannten Stand von Wissenschaft und Technik vor allem in Bezug auf genomweite Analysen, das Wissen um und den Umgang mit genetischen Varianten unklarer Signifikanz, die technischen Grenzen der Methoden und dem Auftreten von nicht intendierten Zufallsbefunden aktualisiert. Zudem wurde im Rahmen der Qualifikationsinhalte ergänzt, dass sich die Auswertung einer genetischen Analyse auf solche genetischen Eigenschaften beschränken soll, für deren Analyse eine medizinische Indikation besteht.

Mit Bezug zur Beratungsqualifikation bei vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen im Sinne des GenDG wurde

klargestellt, dass auch die nicht-invasiven Pränataltests (NIPT) zur Abklärung genetischer Eigenschaften des Fötus aus mütterlichem Blut als genetische Analysen im Sinne des GenDG (§ 3 Nr. 2b GenDG) und nicht als vorgeburtliche Risikoabklärungen (§ 3 Nr. 3 GenDG) einzuordnen sind. Für beide Qualifizierungswege gilt gleichwohl, dass neben dem theoretischen Teil die praktisch-kommunikative Qualifizierungsmaßnahme unabdingbarer Bestandteil der Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung ist und die Wissenskontrolle nur den theoretischen Teil der Qualifikationsmaßnahme ersetzen kann, nicht jedoch den praktisch-kommunikativen Teil.

Inkrafttreten

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

Literatur

1. Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (2018) Humangenetische Diagnostik und Genetische Beratung - S2k-Leitlinie. medgen 30:469–522. https://register.awmf.org/assets/guidelines/078-0151_S2k_Humangenetische_Diagnostik_Genetische_Beratung_2019-08.pdf. Zugegriffen: 10. Nov. 2023
2. Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG. Revidierte Fassung vom 24.06.2022, veröffentlicht und in Kraft getreten am 01.07.2022, ersetzt die Fassung vom 28.04.2017. Bundesgesundheitsbl 65:963–968. https://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien/RL_Aufklaerung_med_Zwecke.pdf. Zugegriffen: 10. Nov. 2023
3. Gesetz zur Vermeidung und Bewältigung von Schwangerschaftskonflikten (Schwangerschaftskonfliktgesetz - SchKG) - Zuletzt geändert durch Art. 3 G v. 11.07.2022. <http://www.gesetze-im-internet.de/beratungsg/>. Zugegriffen: 10. Nov. 2023
4. Bundesärztekammer (1998) Richtlinien zur Diagnostik der genetischen Disposition für Krebserkrankungen. Dtsch Arztebl 95(22):A1396–1403. <http://www.aerzteblatt.de/pdf.asp?id=11545>. Zugegriffen: 10. Nov. 2023
5. Human Genetic Society of Australasia (2012) Process of Genetic Counselling. <https://www.hgsa.org.au/common/Uploaded%20files/pdfs/policies,%20position%20statements%20and%20guidelines/genetic%20counseling/Process%20of%20Genetic%20Counseling-Guideline.pdf>. Zugegriffen: 10. Nov. 2023
6. Japan Society of Human Genetics, Japan Society of Obstetrics and Gynecology, Japan Society for

- Pediatric Genetics et al. (2003) Guidelines for Genetic Testing. https://jshg.jp/wp-content/uploads/2017/08/10academies_e.pdf. Zugegriffen: 10. Nov. 2023
7. EuroGentest (2009) Recommendations for genetic counselling related to genetic testing. https://sfmg.se/download/externadokument/publikationer/guidelines_of_GC_final.pdf. Zugegriffen: 10. Nov. 2023
8. NSGC Code of Ethics - adopted 1/1992 by the National Society of Genetic Counselors, Inc; revised 12/2004, 1/2006, 4/2017. <https://www.nsgc.org/POLICY/Code-of-Ethics-Conflict-of-Interest/Code-of-Ethics>. Zugegriffen: 10. Nov. 2023
9. Deutsche Forschungsgemeinschaft (2003) Prädiktive genetische Diagnostik: Wissenschaftliche Grundlagen, praktische Umsetzung und soziale Implementierung. https://www.dfg.de/download/pdf/dfg_im_profil/geschaeftsstelle/publikationen/stellungnahmen_papiere/2003/praediktive_genetische_diagnostik.pdf. Zugegriffen: 10. Nov. 2023
10. European Molecular Genetics Quality Network (2007) EMQN Best Practice Guidelines for Molecular Genetic Analysis in Hereditary Breast/Ovarian Cancer. EMQN guideline - not published in a peer reviewed journal. https://www.emqn.org/wp-content/uploads/2017/07/EMQN_BRCAGuidelines2007.pdf. Zugegriffen: 10. Nov. 2023
11. 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):555–559. <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC1049979/pdf/jmedgene00286-0053.pdf>. Zugegriffen: 10. Nov. 2023
12. 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):474–483
13. Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (2003) Das "Gutachten" im Kontext von genetischer Beratung. https://gfhev.de/de/veroeffentlichungen/s-2003_gutachten_stellungnahme.pdf. Zugegriffen: 10. Nov. 2023
14. Bundesärztekammer (2003) Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik. Dtsch Arztebl 100:A1297–1305. <http://www.aerzteblatt.de/v4/archiv/pdf.asp?id=36828>. Zugegriffen: 10. Nov. 2023
15. Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Beurteilung genetischer Eigenschaften hinsichtlich ihrer Bedeutung für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen sowie für die Möglichkeiten, sie zu vermeiden, ihnen vorzubeugen oder sie zu behandeln gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 1a GenDG. https://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien/RL_Med_Bedeutung_genet_Eigenschaften.pdf. Zugegriffen: 10. Nov. 2023 (sowie für die Möglichkeiten, sie zu vermeiden, ihnen vorzubeugen oder sie zu behandeln gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 1a GenDG)
16. Bundesärztekammer (2022) Empfehlung zur ärztlichen Fortbildung. 4. überarbeitete Auflage - Stand: 14.10.2022. https://www.bundesaeztekammer.de/fileadmin/user_upload/BAEK/Themen/Aus-Fort-Weiterbildung/Fortbildung/Empfehlungen_der_Bundesaeztekammer_zur_aerztlichen_Fortbildung_14102022.pdf. Zugegriffen: 10. Nov. 2023