

Entwicklung von Indikationskriterien zur Bewertung der Validität und des klinischen Nutzens der genetischen Diagnostik

Das zentrale Thema der Humangenetik ist die Untersuchung der Variabilität des Genoms und deren Konsequenzen. Das Genom der Menschheit enthält 11 Millionen SNPs und eine noch unbekannte Zahl anderer Varianten. Jedes der 3,2 Milliarden Nukleotidpaare kann mutiert sein. Ein Teil der Mutationen hat vor allem bei monogenen Krankheiten Eingang in die Diagnostik bekommen, weitere werden folgen. Der positive prädiktive Wert eines Genotyps für einen Krankheitsphänotyp – soweit die Zusammenhänge überhaupt validiert sind – variiert außerordentlich.

Es ist zu definieren, welche Mutationen unter welchen Bedingungen für eine Krankheit bzw. ihre Diagnose relevant sind. Wie auch sonst in der Medizin müssen dabei der Kontext im Hinblick auf die Güte einer diagnostischen Aussage, der Nutzen für den Patienten, alternative diagnostische Methoden und letztlich auch die Kosten berücksichtigt werden. Es handelt sich um eine komplexe wissenschaftliche Aufgabe, die Verantwortung und Augenmaß erfordert. Auf ihrer Basis müssen Indikationskriterien formuliert werden. Je besser durchdacht sie sind, desto eher werden sie vom Medizinsystem akzeptiert werden. Dazu gehört auch die Festlegung von Grenzen. Dies vor allem deswegen, weil wir die weiter wachsenden Möglichkeiten der genetischen Diagnostik den Patienten und ihren Familien auch in Zukunft nicht vorenthalten dürfen.

Der Vorstand der GfH hat im Januar 2007 eine ad-hoc-Kommission eingesetzt, die überprüfen soll, ob es möglich ist, den klinischen Nutzen der genetischen Diagnostik bei erblichen Krankheiten konsistent zu operationalisieren. Zu diesem Thema gibt es wichtige Vorarbeiten in anderen Ländern. Die Arbeitsgruppe unter Federführung von Jörg Schmidtke legt jetzt ein auf Vorarbeiten des EU-NoE EUROAGENTEST (www.eurogentest.org) basierendes Konzept vor und regt an, Indikationskriterien zur Bewertung der Validität und des klinischen Nutzens der genetischen Diagnostik für die 100 besonders häufig untersuchten Krankheiten zu formulieren. Dieses Ziel kann nur schrittweise und unter Mitwirkung von Experten erreicht werden. Sicher werden in diesem Prozess Anpassungen erforderlich sein, es wird sich um ein lernendes System handeln. Die Versorgungsforschung bekommt in der Medizin eine immer größere Bedeutung. Die Humangenetik muss dazu ihren Beitrag leisten.

Die von der Kommission formulierten Kriterien rufen in Erinnerung, dass die genetische Diagnostik nicht ohne Information über den Phänotyp und den Familienbefund durchgeführt werden kann. Der Humangenetiker ist für die Indikation zu dieser individualisierten Diagnostik unverzichtbar.

Alle Leiter humangenetischer Einrichtungen, die gendiagnostische Leistungen erbringen, sind aufgerufen, sich aktiv am Entwicklungsprozess dieser Indikationskriterien zu beteiligen. Auf der Internetseite der GfH – www.gfhev.de – sind die bereits existierenden Indikationskriterien und der Leitfaden zur Erstellung von Indikationskriterien zum Herunterladen hinterlegt.

Vor der Abfassung eines Entwurfs für Indikationskriterien sollte Rücksprache mit Herrn Schmidtke erfolgen (schmidtke.joerg@mh-hannover.de).

Peter Propping

Vorsitzender
Prof. Dr. med. Peter Propping, Bonn

Stellvertretende Vorsitzende
Prof. Dr. rer. nat. Bernhard Weber, Regensburg
Prof. Dr. med. André Reis, Erlangen

Schatzmeisterin
Prof. Dr. med. Evelin Schröck, Dresden

Schriftführerin
Prof. Dr. rer. nat. Christine Zühlke, Lübeck

Wissenschaftlicher Beirat
Prof. Dr. med. Olaf Riess, Tübingen
Prof. Dr. med. Stefan Mundlos, Berlin
Prof. Dr. med. Gerd Utermann, Innsbruck
Prof. Dr. med. Jörg Schmidtke, Hannover (Tagungspräsident 2008)
Prof. Dr. med. Klaus Zerres, Aachen (Tagungspräsident 2009)

Adresse des Vorsitzenden
Institut für Humangenetik
Rheinische Friedrich-Wilhelms-Universität
Wilhelmstr. 31
53111 Bonn
Telefon 0228-287-22346
Telefax 0228-287-22380

propping@uni-bonn.de

Geschäftsstelle
Dipl.-Soz. Christine Scholz
Inselkammerstr. 4
82008 München-Unterhaching
Telefon +49 (0)89 614 56 95 9
Telefax +49 (0)89 55 02 78 56
organisation@gfhev.de

gfh Bankverbindung
Postbank München
Konto 231 394 805
BLZ 700 100 80

IBAN
DE19 7001 0080 0231 3948 05
BIC
PBNK DEFF

Vereinsregister München
VR 12341