

Jahresberichte 2021 aus den GfH-Kommissionen und GfH-Arbeitskreisen

Jahresbericht 2021 der Kommission für Grundpositionen und ethische Fragen der GfH

Prof. Dr. med. Christian Netzer, Köln (Sprecher)
Prof. Dr. med. Stefan Aretz, Bonn (stellvertretender Sprecher)
Dr. med. Martin Kehrer, Tübingen
Prof. Dr. med. Uwe Kornak, Göttingen
Dr. med. Felicitas Maier, München
Dr. med. Rixa Woitschach, Hamburg
Prof. Dr. med. Dr. rer. nat. Birgit Zirn, Stuttgart

Die Kommission hat sich im Jahr 2021 zu zwei Videokonferenzen und einem - von allen Teilnehmern als sehr wohltuend empfundenen - Vor-Ort-Treffen in Frankfurt zusammengefunden, gerade noch rechtzeitig vor dem Anschwellen der herbstlichen Corona-Welle.

Im Rahmen der Videokonferenz im März 2021 wurde Frau Prof. Ute Moog (Heidelberg) nach insgesamt elfjähriger Tätigkeit in der Kommission genauso herzlich wie wehmütig verabschiedet. Sie hatte in den letzten Jahren als Sprecherin die Kommission maßgeblich geprägt. Nach der Mitgliederversammlung der GfH konnte die Kommission sich jedoch auch über zwei neue offiziell bestätigte Mitglieder freuen: Frau Dr. Felicitas Maier (München) und Herr Prof. Uwe Kornak (Göttingen).

Im Mittelpunkt der Kommissionsarbeit stand ein weiteres Jahr die Neuauflage der Stellungnahme zum Umgang mit Zusatz- und Zufallsbefunden bei Exom- und Genomanalysen. Ein Entwurf dieser Stellungnahme war zuletzt im Jahr 2019 dem damaligen GfH-Vorstand vorgelegt worden. Dabei war deutlich geworden, dass es einige offene Fragen bzgl. der Relevanz des Gendiagnostikgesetzes für diese sehr komplexe Thematik gab. Diese Fragen werden durch den sich aktuell (Januar 2022) im öffentlichen Anhörungsverfahren befindlichen Revisionsentwurf der „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“ eindeutig beantwortet. Sobald das Anhörungsverfahren abgeschlossen ist, wird die GfH-Kommission dem Vorstand eine mit dieser Richtlinie harmonisierte Version der Stellungnahme vorlegen.

Neu in die Stellungnahme aufgenommen wurden Empfehlungen zum Umgang mit vorgeburtlichen Zusatz- und Zufallsbefunden. Diese Erweiterung war im Zuge des zweiten Tätigkeitsschwerpunktes der Kommission im Jahr 2021 erforderlich geworden: Einer Stellungnahme zur erweiterten Pränataldiagnostik bei auffälligen Ultraschallbefunden. Diese hat zum Ziel, Art und Umfang der vorgeburtlichen Diagnostik auf dem aktuellen Stand von Wissenschaft und Technik zu vereinheitlichen, insbesondere im Hinblick auf den Einsatz von Exomanalysen. Ein Entwurf dieser Stellungnahme wird dem Vorstand gemeinsam mit der o. g. Stellungnahme in Kürze vorgelegt.

Außerdem war die Anwendung des Rassebegriff auf den Menschen im Zusammenhang mit der Jenaer Erklärung Diskussionsthema. Von einer eigenen Stellungnahme wurde hier abgesehen.

In Planung ist daneben die Arbeit an einer Stellungnahme zum absehbar an Relevanz zunehmenden Heterozygotenscreening.

Bericht: Christian Netzer

Jahresbericht 2021 der Fachumangenetiker-Kommission der GfH

Prof. Dr. biol. hum. Ulrich Zechner, Frankfurt (Sprecher)

Dr. rer. nat. Sönke Arps, Hamburg

Dr. med. Bernd Auber, Hannover

Dr. rer. nat. Birgitta Gläser, Freiburg

Dr. rer. nat. Katrin Hinderhofer, Heidelberg

Dr. rer. nat. Christine Neuhaus, Köln

Fachumangenetiker-Weiterbildung

Momentan werden insgesamt 230 FachumangenetikerInnen (GfH) in der Statistik der GfH-Geschäftsstelle geführt (Abb. 1).

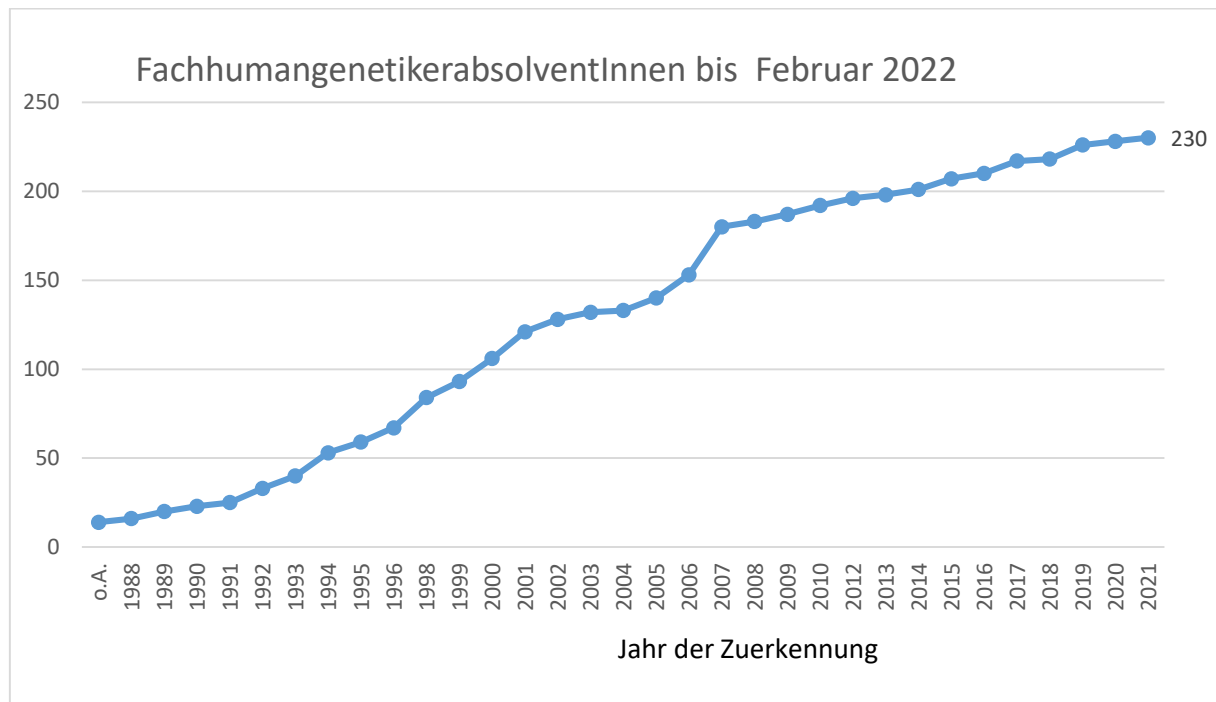


Abb.1: Zahl der Zuerkennungen bis Februar 2022

Das Interesse an der Weiterbildung ist aktuell weiterhin sehr hoch. Im Berichtszeitraum haben 24 NaturwissenschaftlerInnen den Beginn ihrer Weiterbildung zur/zum Fachumangenetiker/in (GfH) angemeldet; da ein Beginn der Weiterbildung ab Anmeldung 6 Monate rückwirkend zuerkannt werden kann, haben im Jahr 2021 insgesamt 15 und im Jahr 2020 rückwirkend bereits 9 Naturwissenschaftler ihre Weiterbildung begonnen (siehe Abb. 2).

Gegenwärtig befinden sich 271 Personen in der Weiterbildung zur/zum Fachhumangenetiker/In.

Im Berichtszeitraum haben 2 FachhumangenetikerInnen (GfH) ihre Weiterbildung erfolgreich mit dem Fachgespräch abgeschlossen.

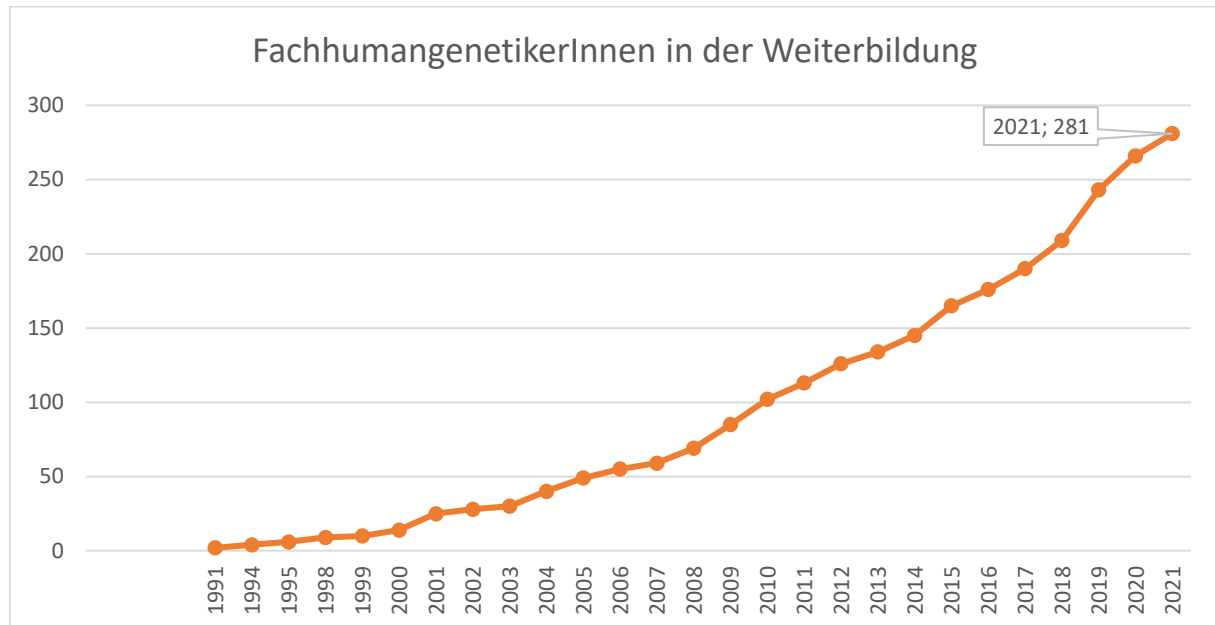


Abb. 2: WeiterbildungskandidatInnen bis einschließlich 31.12.2021

Erteilung von Weiterbildungsbefugnissen

Im Berichtszeitraum wurden 7 neue Befugnisse zur Weiterbildung erteilt.

Aktuell bestehen 119 Weiterbildungsbefugnisse, davon 36 an universitären und 83 an nicht-universitären Einrichtungen. 23 der Weiterbildungsbefugten an nicht-universitären Einrichtungen verfügen über eine vollständige Weiterbildungsbefugnis über 5 Jahre, 46 Einrichtungen über eine Weiterbildungsbefugnis von 36 Monaten. Kooperationsverträge zur gemeinsamen Weiterbildung existieren zwischen 13 universitären und niedergelassenen Einrichtungen.

Europäische Anerkennung

Das Zertifikat „European registered Clinical Laboratory Geneticist (ErCLG)“ wurde in der aktuellen Antragsrunde 2021/2022 von 6 AntragstellerInnen aus Deutschland (alle 6 FachhumangenetikerInnen (GfH) beantragt und nach Prüfung durch das European Board of Medical Genetics (EBMG), Abteilung "Clinical Laboratory Geneticists" im Jahr 2022 in allen Fällen bewilligt.

4 der 6 FachhumangenetikerInnen (GfH) hatten das ErCLG-Zertifikat bereits 2017 erworben und mussten in der aktuellen Runde lediglich eine Zertifikatsverlängerung beantragen.

Die Zahl der gültigen ErCLG-Zertifikate beträgt europaweit aktuell 405 (Stand Februar 2022), darunter aber 15 Zertifikate, die am 30.4.2022 auslaufen und für die keine Verlängerung beantragt wurde. Zudem ist die Bewertung von insgesamt 7 Anträgen, die über den o.g. "Gruppe 3-Weg" gestellt wurden, noch nicht abgeschlossen. Daher ist davon auszugehen, dass die Zahl der ErCLG-Zertifikatsträger Ende 2021 weiterhin deutlich etwa 400 betragen wird. Die Prozesse zur Anerkennung des Zertifikates auf EU-Ebene sind weiterhin im Gange. Die Kommission empfiehlt daher, die Zertifizierung als ErCLG aufrecht zu erhalten.

Der wiederholte Dank der Kommission gilt dem EBMG für seine erfolgreiche Arbeit bei der Entwicklung und Implementierung von europäischen Ausbildungsstandards in der Humangenetik sowie der Profilierung des Berufsbildes „Fachhumangenetiker/in GfH/ErCLG“.

Novellierung der WBO für Fachhumangenetiker

Die novellierte Weiterbildungsordnung (WBO) wurde am 7.5.2021 verabschiedet.

Geplant ist, alle Weiterbildungsbefugten (inkl. der vor Inkrafttreten der novellierten WBO qua Amt weiterbildungsbefugten LeiterInnen universitärer humangenetischer Einrichtungen) anzuschreiben, um die vorliegenden Weiterbildungsberechtigungen zu prüfen und die auf der GfH-Website verfügbare Liste der Weiterbildungsbefugten auf den neuesten Stand zu bringen.

Fortbildungsangebote für FachhumangenetikerInnen

Aktuell erarbeitet die Kommission in Abstimmung mit der Akademie Humangenetik – einer Einrichtung der GfH – ein Konzept für die Kurse, die gemäß der novellierten WBO fakultativ als Ersatz für Laboruntersuchungen aus Kategorien dienen können, in denen eine Weiterbildungsstätte keine diagnostischen Leistungen anbietet. Die Kommission verweist zudem auf das weitere Kursangebot der Akademie Humangenetik, das die Weiterbildung zum/zur Fachhumangenetiker/in (GfH) begleitet und unterstützt. Nähere Informationen werden in Kürze auf der Webseite www.akademie-humangenetik.de bereitgestellt.

Abschließend danke ich allen Kommissionsmitgliedern sowie dem Vorstand und der Geschäftsstelle der GfH für die konstruktive und vertrauensvolle Zusammenarbeit.

Bericht: Christine Scholz und Ulrich Zechner

Jahresbericht 2021 der Kommission für diagnosebezogene Abrechnungsmodelle

Prof. Dr. med. Elke Holinski-Feder, München (Sprecherin)
Prof. Dr. med. Ute Hehr, Regensburg
Prof. Dr. Peter Bauer, Rostock
Dr. med. Britta Fiebig, Hamburg

Folgende Themen bzw. Projekte wurden bearbeitet:

1. Weiterentwicklung des EBM

Die Zusammensetzung der Kommission ist seit der letzten Berichterstattung konstant geblieben. Im Rahmen von online-Konferenzen wurde insbesondere an der **Stellungnahme zur aktuellen EBM-Änderung** gearbeitet, die inhaltlich u.a. folgende Themen behandelt:

- Aktualisierung der indikationsbezogenen Ziffern
- Möglichkeit der Abrechnung bei Trio-Exom-Untersuchungen
- Indikationsstellung einer NIPT
- Vorschläge zur Indikationsstellung der pränatalen Array-CGH

2. Weiterentwicklung der OPS-Ziffern

Zur **Kostenübernahme humangenetischer Leistungen** stehen im **stationären Bereich** bisher keine OPS-Ziffern zur Verfügung. Für die Implementierung dieser nicht nur medizinisch, sondern auch ökonomisch sinnvollen Untersuchungen in den stationären Bereich wurde Frau Dr. Lutterbüse (Ärztliche Koordinatorin GKinD e.V.) bei der Erstellung des HTA-Berichtes argumentativ unterstützt.

Im Oktober und November 2021 hat die Kommission umfangreiche Literatur-Recherchen und Abstimmungen mit GKinD geleistet, um den Argumenten fehlender Wirksamkeit der genetischen Diagnostik im stationären Bereich entgegenzutreten. Internationale Studien belegen den kostensenkenden Beitrag früherer genetischer Diagnostik bei kindlicher Epilepsie, kongenitalen Anomalien oder beispielsweise Intelligenzminderung. Nach Übergabe der Referenzen ist im neuen Jahr eine weitere Abstimmung der möglichen neuen stationären Leistungen zwischen GfH, BVDH und den Kassen avisiert.

3. Weiterentwicklung GOÄ

Um die in der neuen GOÄ vorgeschlagenen Vergütungen von Seiten der BÄK positiv mit dem PKV zu verhandeln, wurde um ein realistisches Mengengerüst hinsichtlich der zu erwartenden Leistungsanforderung gebeten. Die wurde zusammen mit den Mitarbeitern der BÄK erarbeitet und in der Verhandlung mit der PKV akzeptiert. Somit sollten die von uns vorgelegten Vergütungsstrukturen für NGS akzeptiert werden.

Bericht: Elke Holinski-Feder

Zeitschrift Medizinische Genetik – Jahresbericht 2021

Schriftleiter:

Prof. Dr. med. Markus Nöthen, Bonn (federführend)

Prof. Dr. med. Reiner Siebert, Ulm

Prof. Dr. med. Malte Spielmann, Lübeck

Prof. Dr. med. Dagmar Wieczorek, Düsseldorf

Prof. Dr. med. Johannes Zschocke, Innsbruck

Wissenschaftlicher Beirat:

Dr. med. Nuria Brämwig, Essen

Prof. Dr. rer. nat. Frank Kaiser, Lübeck

Prof. Dr. rer. nat. Eva Klopocki, Würzburg

Prof. Dr. med. Ingo Kurth, Aachen

Dr. med. Ilona Krey, Leipzig

Prof. Dr. med. Deborah Bartholdi, Bern (SGMG)

Prof. Dr. med. Michael Speicher, Graz (ÖGH)

Themenschwerpunkte, CME-Beiträge, Open Access, Impact Faktor und mehr

Im Jahr 2020 wurden die zukünftigen Inhalte der Zeitschrift in einer gemeinsamen Videokonferenz am 7.12.2020 mit Redaktion, Schriftleitern und wissenschaftlichem Beirat der Zeitschrift geplant.

Themenschwerpunkte 2021				
Ausgaben	1-2021	2-2021	3-2021	4-2021
Schwerpunkte	Updates on common issues in human genetic practice	Mutations in the non-coding genome: From detection to clinical interpretation	Cellular models of genetic diseases	Tandem repeat expansions: The good the bad and the hidden
Wissenschaftliche Koordination	Susanne Morlot Christian Netzer	Markus Schülke	Matthias Rath, Ute Felbor	Christel Depienne

Für das Jahr 2022 sind folgende Themenschwerpunkte und CME-Beiträge vorgesehen.

Themenschwerpunkte 2020				
Ausgabe	1-2022	Alternativ 1-2022	2-2022	4-2022

Schwerpunkte	Genetisches Neugeborenen-Screening	Reduzierte Penetranz bei monogenen Krankheiten	Epilepsien	Functional Genomics
Wissenschaftliche Koordination	Holger Tönnies, Uta Nennstiel	Christine Klein, Frank Kaiser	Johannes Lemke	Kerstin Ludwig, Malte Spielmann

Impact Faktor

Der Impact-Faktor kann durch wenige Zitate von medgen-Beiträgen in anderen Publikationen gefördert werden. Eigenzitationen sollen nicht verstärkt werden. Durch die Veränderung des Konzeptes hin zu ausschließlich im Englischen publizierten wissenschaftlichen Artikeln in unseren Ausgaben ab 2020 konnten wir gemeinsam mit unserem neuen Verlagspartner De Gruyter den Impact Faktor erheblich steigern.

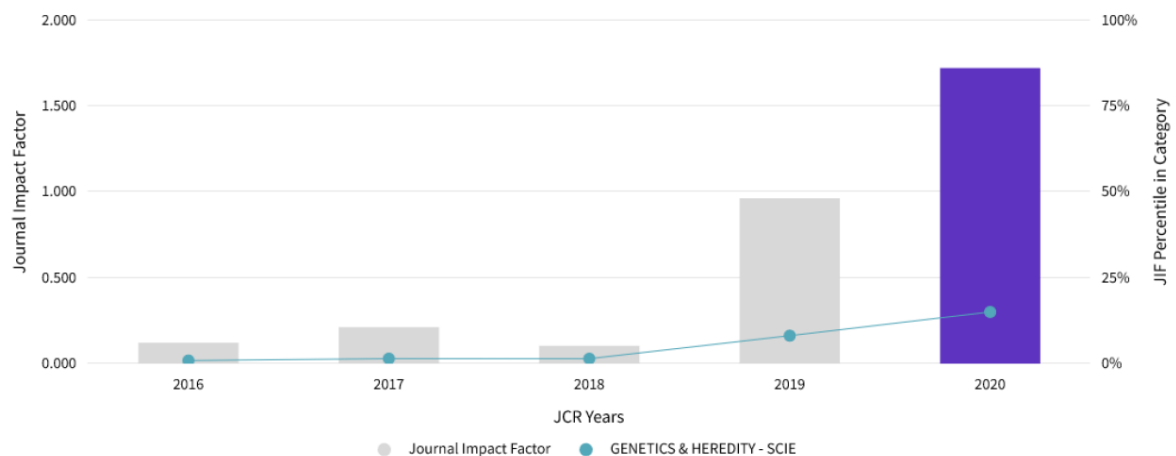
Mit einem neuen Webauftritt aus eigener Hand hat De Gruyter es geschafft, die Sichtbarkeit der Zeitschrift deutlich zu erhöhen – 13.378 Seitenaufrufe gab es seit dem Launch auf Inhalte der *medgen*. Degruyter.com wird von einem In-House-Team kontinuierlich weiter entwickelt – weitere Neuerungen erwarten Sie im kommenden Jahr.

Der bei den Lesern beliebteste Artikel des Jahres war [Charcot-Marie-Tooth disease and hereditary motor neuropathies – Update 2020](#) von Sabine Rudnik-Schöneborn, Michaela Auer-Grumbach und Jan Senderek (Veröffentlicht von De Gruyter am 13. Oktober 2020)

Das Ranking der Zeitschrift im Web of Science und bei Scopus hat sich in 2021 erfreulich gut entwickelt:

1.724

2020 Journal Impact Factor



Einzig ein Wermutstropfen bleibt – unsere geplante Bewerbung bei PubMed Central steht noch aus, hierzu müssen wir regelmäßig publizieren – aber wir sind sicher, dass uns das gemeinsam mit dem Degruyter Verlag in den nächsten Jahren gelingen wird. Hierfür sind gemeinsame Anstrengungen bei der pünktlichen Abgabe der Manuskripte und der zeitnahen Begutachtung notwendig.

Bericht: Christine Scholz

Akademie Humangenetik – Jahresbericht 2021

Kommission

Prof. Dr. med. Christian Schaaf, Heidelberg (Sprecher)
Dr. rer. nat. Karl Hackmann, Dresden
Prof. Dr. med. Peter Krawitz, Bonn
Dr. rer. nat. Kerstin Ludwig, Bonn
Dr. med. Jan-Christoph Schöne-Bake, Hamburg (Junge Humangenetik)
Prof. Dr. med. Malte Spielmann, Kiel/Lübeck
Prof. Dr. Christian Thiel, Erlangen
Prof. Dr. med. Klaus Zerres, Aachen
Prof. Dr. med. Dr. rer. nat. Birgit Zirn, Stuttgart

Kursorganisation

GfH-Geschäftsstelle
Christine Scholz, Karina Sultanova und Indira Bimaganbetova
info@akademie-humangenetik.de
www.akademie-humangenetik.de

Akademiekurse 2021

Im Jahren 2021 wurden insgesamt 7 Kurse angeboten, darunter 6 Einheiten für den Erwerb der Qualifikation „Fachgebundene genetische Beratung“ und ein Kurs zur Angewandten Genomanalytik.

205 TeilnehmerInnen besuchten unsere Kurse, darunter 187 ÄrztInnen aus anderen Fachgebieten, die unsere Qualifikationsmaßnahmen absolvierten. Dort nahmen ausschließlich Nicht-GfH-Mitglieder teil.

Kursbewertungen 2021

Die TeilnehmerInnen sind sehr zufrieden mit unseren Akademiekursen (Abb. 1). Durch die Pandemiebedingte virtuelle Gestaltung litt zwar die Möglichkeit zum Erfahrungsaustausch, dies wurde aber wiederum wettgemacht durch die unkomplizierte Registrierung und Teilnahme aus dem Homeoffice/Büro ohne Anreise und die damit einhergehenden Kosten für Übernachtung und Verpflegung.

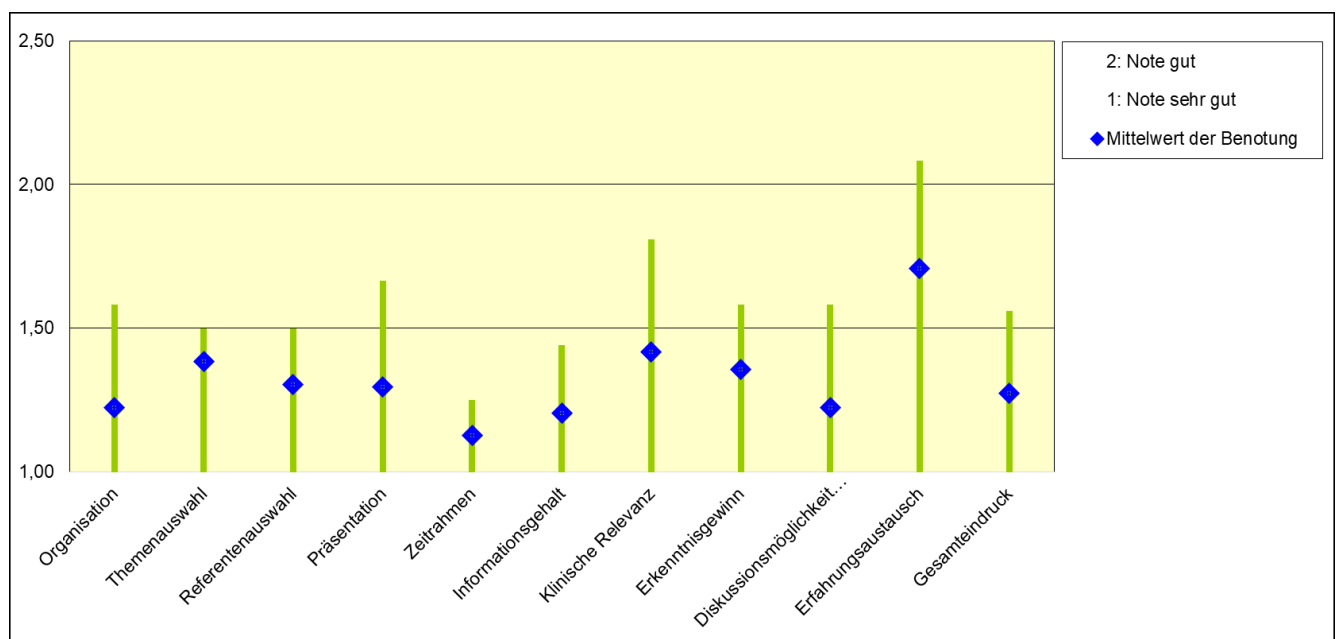


Abb. 1: Evaluation der Kurse Akademie Humangenetik im Jahr 2021

Ausblick 2022

Ein vielfältiges Kursprogramm erwartet die interessierten Kolleginnen und Kollegen im neuen Jahr. Angebote werden u.a. Kurse zu den Themen „Risikoberechnung“, „Nicht-invasive Pränataltests“ und „Evidenzbewertung von Krankheitsgenen“. Vorerst werden diese Kurse noch als Online-Fortbildungen durchgeführt. Das Team der Akademie Humangenetik freut sich jedoch, schon bald wieder einen attraktiven Mix aus Präsenz- und Online-Veranstaltungen anbieten zu können.

Dank

An dieser Stelle sei allen Dozenten des vergangenen Jahres ein herzlicher Dank ausgesprochen!

Darüber hinaus gilt unser besonderer Dank Prof. Tiemo Grimm, Würzburg und Prof. Klaus Zerres, Aachen, den früheren Direktoren der Akademie, die einen wesentlichen Anteil an der erfolgreichen Organisation und Durchführung der 72-Stunden-Kurse hatten.

Dank auch an die Geschäftsstelle der GfH, die das operative Management der Kurse übernimmt: Christine Scholz und ihr Team stehen auch hier immer mit Rat und Tat für die schnelle Umsetzung und reibungslosen Abläufe in der Kursverwaltung bereit.

Bericht: Christine Scholz und Christian Schaaf

Bericht 2021 der Programmkommission Tumorgenetische Arbeitstagung (TGA)

Dr. med. Lana Harder, Kiel (Sprecherin)
Dr. rer. nat. Sönke Arps, Hamburg
Prof. Dr. med. Gudrun Göhring, Hannover
Prof. Dr. med. Detlef Haase, Göttingen
Prof. Dr. med. Gundula Kadgien, Berlin
Prof. Dr. rer. nat. Steffi Urbschat, Homburg Saar

Die Hauptaufgabe der TGA-Kommission ist, die Vorbereitung der jährlichen Tumorgenetischen Arbeitstagung. Bedingt durch die Corona-Pandemie wurde die TGA 2020 um ein Jahr verschoben. Es war primär geplant, das Programm und die Organisation der TGA 2020 für die TGA 2021 komplett zu übernehmen. Aufgrund der Pandemie war jedoch auch 2021 eine Präsenz-Tagung in der gewohnten Form nicht möglich und fand schließlich als Online-Veranstaltung vom 19. bis 21.5.2021 statt und wurde vom Institut für Tumorgenetik Nord (Kiel) in enger Zusammenarbeit mit der GfH-Geschäftsführung organisiert. Über 100 MTAs nahmen an dem MTA-Workshop teil. 125 Teilnehmer hatten sich für den 2. und 3. Tag der TGA 2021 Online angemeldet, darunter 21 ÄrztInnen und 71 NaturwissenschaftlerInnen, 28 MTAs und 5 Teilnehmer aus dem Kreis der Industriesponsoren.

Der erste Tag der TGA 2021 war dem MTA-Workshop gewidmet. In Gegensatz zu früheren Tagungen hatten die TeilnehmerInnen deutlich mehr Zeit für Beiträge und Austausch. Am Ende des MTA-Workshops haben die TeilnehmerInnen den Wunsch geäußert, diese Fortbildungsveranstaltung zukünftig nicht nur im Rahmen der TGA als Präsenzmeeting, sondern zusätzlich als zweite Online-Veranstaltung einmal jährlich fortzusetzen.

Als Schwerpunkt der TGA 2021 wurden die Plasmazellneoplasien gewählt. Dr. med. Hans Salwender, (Asklepios Klinik Altona, Hamburg) informierte die TeilnehmerInnen über die Klassifikation, das klinische Bild und die aktuellen Behandlungsmöglichkeiten bei den Plasmazellneoplasien. Im Anschluss referierte Dr. Lana Harder (Institut für Tumorgenetik Nord, Kiel) über die Rolle der genetischen Untersuchungen bei der Diagnostik und Therapie der Plasmazellneoplasien. Die weiteren Beiträge stammen aus Kiel, Heidelberg, Göttingen und München und befassten sich mit der Optimierung der Diagnostik im Zusammenhang mit risikoadaptierter Therapie der Plasmazellneoplasien.

Der diesjährige Lore-Zech-Preis ging an Dr. rer. biol. hum. Luise Hartmann, LMU München. Sie erhielt diese Auszeichnung für vier Publikationen aus 2019 zur molekulargenetischen Charakterisierung von myeloischen Neoplasien, die sie als Erstautorin in peer-reviewed Journals veröffentlicht hatte. Die Laudatio hielt Prof. Dr. Claudia Haferlach.

Die Firmen MetaSystems Probes GmbH und Astra Zeneca Deutschland ADS Biotec Ltd. präsentierten ihre neuesten Projekte via Online-Symposia vor und nach der Veranstaltung. Die Firma Zytomed Systems GmbH unterstützte die TGA 2021 durch einen finanziellen Beitrag.

Die nächste Tumorgenetische Arbeitstagung TGA 2022 wird von Prof. Gudrun Göhring und ihrer Arbeitsgruppe (Medizinische Hochschule Hannover) organisiert und findet vom 12. bis 14.5.2022 in Barsinghausen bei Hannover statt.

Ich bedanke mich bei allen Mitgliedern der Kommission und insbesondere bei Frau Scholz und dem Team der GfH-Geschäftsleitung für die sehr angenehme und produktive Zusammenarbeit.

Bericht: Lana Harder

Bericht 2021 des Arbeitskreises Telemedizin

Teresa Neuhann, München (Sprecherin)
Nicola Dikow, Heidelberg
Ulrike Kordass, Greifswald
Martina Kreiss, Bonn
Eva-Christina Prott, Wuppertal
Nils Rahner, Bonn
Julia Schreml, Köln
Isolde Schreyer, Jena
Bernt Schulze, Hannover
Johanna Tecklenburg, Hannover

Der AK Telemedizin der GfH und BVDH hat 2021 – standesgemäß – virtuell getagt. Die Mitglieder haben in diesem Rahmen erste Empfehlungen erarbeitet, welche Fragestellungen für die telemedizinische Beratung in der Humangenetik insbesondere geeignet sind. Hierzu zählen bei den Erstberatungen: Onkologische Indexpatienten, therapierelevante Erkrankungen, Unerfüllter Kinderwunsch, Anlageträgerschaften bekannte Varianten; weiterhin Beratungen, die keiner umfangreichen körperlichen Untersuchung bedürfen und bei guter Aktenlage / Vorbefunden und dem Fokus auf Anamnese- und Stammbaumerhebung sowie Informationsvermittlung (z.B. ophthalmologische oder neurologische Fragestellungen), Folgeberatungen vorbekannter Patient und nicht-prädiktive Befundbesprechungen. Prinzipiell ist insbesondere bei Kombination aus telemedizinischer Erstberatung und persönlicher Vorstellung im Verlauf eine weite Indikationsstellung möglich. Nicht primär geeignet sind insbesondere Syndromberatungen sowie Beratungen mit Übermittlung komplexer oder sensibler Beratungsinhalte, z.B. PID, prädiktive Testung.

Nach wie vor ist die Abrechnungssituation der telemedizinische Beratung, nicht nur in der Humangenetik, aufgrund der Abrechnungsregularien nicht zufriedenstellend – auch wenn inzwischen eine Abrechnung der Grundpauschale (EBM Ziffer 11210, 11211, 11212) auch im Rahmen einer Videoberatung möglich ist.

Ein weiteres Thema des AK Telemedizin war die konsiliarische humangenetische Beratung über telemedizinische Plattformen, beispielsweise in Kooperation mit Kinderärzten, mit denen die Zusammenarbeit hoffentlich zeitnah vertieft werden kann. Auf diesem Weg kann schnell und mit wenig Aufwand mit Kollegen ein fachlicher Austausch zu ausgewählten Patienten erfolgen und die Indikation für eine humangenetische Vorstellung oder Empfehlungen zu diagnostischen Schritten ausgesprochen werden.

Bericht: Teresa Neuhann

Bericht 2021 des Arbeitskreises „German Network of Actionable Genes“ (GNAG)

Prof. Dr. med. Olaf Riess, Tübingen (Sprecher)

Prof. Dr. med. Stefan Aretz, Bonn

Dr. med. Bernd Auber, Hannover

Dr. med. Ralf Glaubitz, Hannover

Dr. med. Berit Kerner, Ingelheim

Dr. med. Alexandra Liebmann, Tübingen

Dr. med. Harald Ludwig, Hamburg

Dr. rer. nat. Andrea Meinhardt, Dresden

Dr. med. Tim Ripperger, Hannover

Prof. Dr. med. Jörg Schmidtke, Hannover

Prof. Dr. med. Evelin Schröck, Dresden

Prof. Dr. med. Eric Schulze-Bahr, Münster

Dr. rer. nat. Christian Sutter, Heidelberg

Im Berichtszeitraum fanden zwei virtuelle Sitzungen des Arbeitskreises statt. Der Arbeitskreis hat sich auf aktuell 13 aktive Mitglieder vergrößert. Folgende Themenpunkte wurden bearbeitet:

Erarbeitung der „G-Act List“ (German Actionable Gene List)

Der rapide ansteigende Einsatz von Next-Generation-Sequencing-Methoden in der Diagnostik führt zu der Diskussion über Erhebung und Mitteilung von Zusatzbefunden. Da es in Deutschland aktuell keine allgemeingültige Vorgehensweise über den Umgang mit Zusatzbefunden gibt, wurde vom GfH-Vorstand dieser Arbeitskreis gebildet um eine Genliste mit ‚actionable genes‘ zu erarbeiten. Diese sogenannte „G-Act-List“ soll als Orientierung dienen und nicht als Verpflichtung, diese Gene in der Diagnostik als Zusatzbefunde anbieten zu müssen, da es hierzu auch innerhalb der Gruppe unterschiedliche Ansichten und aktuelle Vorgehensweisen gibt. Innerhalb des Arbeitskreises beschäftigen wir uns mit den sogenannten Zusatzbefunden der Kategorie 1, das sind Zusatzbefunde, die gezielt erhoben werden und für die es Vorsorgeprogramme und/oder ein Therapiemanagement gibt. Der Arbeitskreis hat 2020 beschlossen, die aktuelle ACMG59-Liste (und HBOC-Gene) als Grundlage der „G-Act List“ zu übernehmen. Im Jahr 2021 wurde eine neue Version mit 14 weiteren Genen, die sogenannte ACMG73-Liste, veröffentlicht. Diese neuen Gene wurden innerhalb der Gruppe diskutiert. Um weitere potentielle Gene zu diskutieren und in die Liste aufzunehmen, wird ein Bewertungsprozess in Anlehnung an den Bewertungsprozess der amerikanischen ClinGen Actionability Working Group durchgeführt. Aktuell in Bearbeitung sind u.a. Gene aus dem Bereich der Kardiologie. Ob die Mitteilung einer heterozygoten *MUTYH*-Anlageträgerschaft sinnvoll und „actionable“ ist, wurde innerhalb der Gruppe analysiert und diskutiert. Basierend auf der aktuellen Datenlage wurde konzertiert, dass eine Mitteilung und eine intensiviertere Vorsorge lediglich bei Vorliegen von biallelischen *MUTYH*-Veränderungen empfohlen wird.

GfH-Umfrage

Ende 2020/Anfang 2021 wurde eine Online-Umfrage für alle durch die GfH-repräsentierten Institute und Diagnostiklabore initiiert. Ziel war es einen Überblick über die aktuellen Praktiken der jeweiligen Institute und Labore bei der Erhebung und Mitteilung von Zusatzbefunden zu bekommen. Die Umfrage wurde ausgewertet und ein Bericht erstellt.

Ausblick

Für das Jahr 2022 ist der Aufbau eines Registers zur systematischen Sammlung von Zusatzbefunden inklusive klinische Follow-up Daten geplant. Wir freuen uns auf weitere an einer Mitarbeit Interessierte und/oder Vorschläge für potentielle „actionable genes“.

Bericht 2021 aus dem GfH-Arbeitskreis IVDR und der GfH-Delegierten aus der AWMF Ad-Hoc-Kommission IVD

Verordnung (EU) 2017/746 (IVDR) des Europäischen Parlaments und des Rates vom 5. April 2017 über In-vitro-Diagnostika und zur Aufhebung der Richtlinie 98/79/EG und des Beschlusses 2010/227/EU der Kommission

Arbeitskreis IVDR der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH-AK-IVDR)

Dr. rer. nat. Petra Hoffmüller, MGZ München (GfH-Delegierte bei der AWMF Ad-hoc-Kommission - Sektion "In vitro-Diagnostik")

Prof. Dr. rer. nat. Thomas Eggermann, Institut für Humangenetik, Aachen (GfH-Delegierter bei der AWMF Ad-hoc-Kommission - Sektion "In vitro-Diagnostik")

Prof. Dr. med. Christian Hübner, Leiter des Instituts für Humangenetik, Jena

Wiebke Hemmer, M.Sc., MVZ Martinsried GmbH, Medicover Humangenetik Martinsried (BVDH-Delegierte)

Prof. Dr. med. Peter Krawitz, Institut für Genomische Statistik und Bioinformatik, Bonn

Dr. rer. nat. Judith Necker, Praxis für Humangenetik, Tübingen

Dipl.-Biol. Winfried Schmidt, Gemeinschaftspraxis für Humangenetik und Genetische Labore, Dr. Peters, Kleier, Preuße, Hamburg

Dr. med. Tim Strom, Institut für Humangenetik, TU München

Dr. rer. nat. Anna Teubert, amedes MVZ wagnerstibbe, für Laboratoriumsmedizin, Hämostaseologie, Humangenetik und Mikrobiologie, Hannover

Dr. rer. nat. Sarah Volpert, amedes MVZ wagnerstibbe, für Laboratoriumsmedizin, Hämostaseologie, Humangenetik und Mikrobiologie, Hannover

Dr. rer. nat. Daniel Berner, genetikum Neu-Ulm (BVDH-Delegierter)

Juliane Riess, M.Sc., MVZ Martinsried GmbH, Medicover Humangenetik Martinsried (BVDH-Delegierte)

Dr. rer. biol. hum. Christine Scholz, München (GfH-Geschäftsführung)

Der Arbeitskreis IVDR der GfH (AK IVDR) setzt sich aus Vertreter*innen privatwirtschaftlicher und universitärer Einrichtungen zusammen, um die Umsetzung der Anforderungen der Verordnung (EU) 2017/746 (IVDR) des Europäischen Parlaments und des Rates vom 5. April 2017 über In-vitro-Diagnostika (IVDR) in den diagnostischen Routinealltag humangenetischer Laboratorien auf nationaler Ebene zu begleiten.

Der Arbeitskreis hat es sich zur Aufgabe gemacht, allen GfH-Mitgliedern Informationen zur Entwicklung und Anwendung von labordiagnostischen Untersuchungsverfahren aus Eigenherstellung und Dokumente als Empfehlungen und Hilfestellungen zur Realisierung der IVDR-Anforderungen zur Verfügung zu stellen. Diese Aktivitäten erfolgen in enger Zusammenarbeit mit der Ad-hoc Kommission IVD der Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften e.V. (AWMF), die sich aus Vertreter*Innen zahlreicher von der IVDR betroffenen medizinischen Fachgesellschaften zusammensetzt. Die Mitglieder des GfH AK-IVDR sind in eigens gebildeten Arbeitsgruppen der o.g. AWMF-Kommission eingebunden, so dass insbesondere die Entwicklung der genannten Dokumente zur konkreten Umsetzung der IVDR-Anforderungen in enger Absprache mit allen Fachdisziplinen erfolgt.

Auf der GfH Webseite hat der GfH-AK-IVDR auf aktuelle Entwicklungen im Bereich der IVDR hingewiesen, Stellungnahmen der AWMF Ad-hoc Kommission IVD zu den einschneidenden Auswirkungen der IVDR-Forderungen auf medizinische Laboratorien veröffentlicht und wird auf die für den Fachbereich Humangenetik spezifischen Lösungsansätze wiesen.

Folgende Themen sind mit Drucklegung dieses Berichts (Dezember 2021) besonders zu erwähnen:

- Ein von der GfH mitbeauftragtes Rechtsgutachten von Herrn Prof. Dr. iur. Ulrich M. Gassner (Professur für Öffentliches Recht an der Universität Augsburg, Forschungsstelle für Medizinprodukterecht (FMPR)) zu aktuellen Rechtsfragen der Eigenherstellung von In-vitro-Diagnostika. U.a. nimmt Prof. Gassner aus juristischer Sicht Stellung zur Wettbewerbslage von In-house-IVD, deren Sicherheits- und Leistungsbewertung sowie vorzuhaltenden QM-Systemen. Das Gutachten kann bei der Geschäftsstelle der GfH erfragt werden.
- Stellungnahme der AWMF Ad-hoc-Kommission IVD zur Umsetzung der IVDR im Hinblick auf In-vitro-Diagnostika aus Eigenherstellung. In diesem Dokument werden die zu erfüllenden Anforderungen und Bedingungen des Art. 5 (5) der IVDR erläutert, die Gesundheitseinrichtungen erfüllen müssen, wenn diese IVD-Produkte selbst herstellen und verwenden. Gleichzeitig werden die Komplexität und regulatorische Spielräume dargestellt sowie pragmatische Lösungsansätze zur Umsetzung der Forderungen aufgezeigt.
- Erläuterung zur Empfehlung der Europäischen Kommission zur Gesetzesänderung der IVDR, die einen schrittweisen Aufschub des Vollzugs der IVDR vorsieht. Davon ist auch die Übergangsfrist für In-vitro-Diagnostika aus Eigenherstellung betroffen. Die Verschiebung der Übergangsfrist erfasst bestimmte Abschnitte des Artikels 5 (5). Es steht eine Erläuterung der AWMF Ad-hoc Kommission IVD zu dieser Thematik zur Verfügung. Die Mitglieder der GfH werden gebeten, sich über den aktuellen Stand des Aufschubs der Anwendung einzelner IVDR-Anforderungen zu informieren.
- Bereitstellung von Dokumenten und Materialien, die medizinische Laboratorien jeglicher Fachdisziplin als Hilfestellung und Empfehlungen im Rahmen der Implementierung der Anforderungen nach Art. 5 (5) der IVDR nutzen können. Diese Dokumente erfahren durch die Ad-hoc Kommission IVD schrittweise Ergänzungen und regelmäßige Aktualisierungen und sind über die GfH Webseite abrufbar.
- Bereitstellung von Beispielen, wie die o.g. Dokumente und Materialien von humangenetisch tätigen Einrichtungen genutzt werden können.
- Virtuelles Symposium der AWMF Ad-hoc-Kommission IVD am 11. Februar 2022. Das nach 2020 zweite öffentliche Symposium der Kommission soll die Teilnehmer*innen über den aktuellen Sachstand der IVDR-Implementierung informieren und Möglichkeiten zur interdisziplinären Diskussion mit Vertretern wesentlicher beteiligter Parteien bieten. Eine Anmeldung zu diesem Webinar ist auf der GfH Webseite hinterlegt.

Gerne nimmt der GfH-AK-IVDR Anregungen und Anfragen von GfH-Mitgliedern entgegen. Es wird darum gebeten, diese über die Geschäftsstelle der GfH einzureichen.

Bericht: Petra Hoffmüller und Thomas Eggermann

Bericht 2021 des Arbeitskreises „Qualitätssicherung in der humangenetischen Labordiagnostik“ (AK DAkKS)

Der Arbeitskreis „Qualitätssicherung in der humangenetischen Labordiagnostik“ (AK DAkKS) setzt sich zusammen aus den von der GfH vorgeschlagenen und von der DAkKS ernannten Fachgutachter*innen der Fachbereiche „Zytogenetik“ und „Molekulare Humangenetik“. Die derzeitigen Mitglieder sind (Stand Dezember 2021):

Norbert Arnold, Kiel
 Thomas Eggermann, Aachen
 Ulrich Finckh, Dortmund
 Simone Heidemann, Kiel
 Stephanie Kleinle, München
 Dietmar Lohmann, Essen
 Konstantin Miller, Hannover
 Clemens R. Müller-Reible, Würzburg
 Harald Rieder, Düsseldorf
 Raina Yamamoto, Dortmund

Der AK DAkKS erhält vom Vorstand der GfH den Auftrag, Fragen zur Zusammenarbeit mit der DAkKS und daraus resultierende weitere Fragen der Qualitätssicherung in der humangenetischen Diagnostik (Molekulargenetik, Zytogenetik, Tumorgenetik) zu bündeln. Der AK soll den Vorstand der GfH u. a. zu den o.g. Themenfeldern beraten und unterstützen.

Im Berichtszeitraum hat der AK in enger Zusammenarbeit mit der DAkKS u.a. eine Handreichung zur Akkreditierbarkeit von Whole Exome Sequencing und Whole Genome Sequencing erstellt. Bereits 2020 hat der AK die Checklisten zur Zytogenetik und zur Molekularen Humangenetik aktualisiert. Alle Dokumente sind über die Website der GfH abrufbar. In Zusammenarbeit mit den verantwortlichen Mitarbeiter*innen der DAkKS erfolgt die Pflege der Hinweise zur Akkreditierung humangenetischer Laboratorien, die auf der Website der DAkKS abrufbar sind.

Gerne nimmt der AK DAkKS der GfH Anregungen und Anfragen von GfH-Mitgliedern entgegen, es wird darum gebeten, diese über die Geschäftsstelle der GfH einzureichen.

Bericht: Thomas Eggermann

Bericht 2021 des Arbeitskreises Präimplantationsdiagnostik (AK-PID)

Andreas Hehr (Sprecher)
Angela Abicht, München
Christof Hammans, Dortmund
Ute Hehr, Regensburg
Yorck Hellenbroich, Lübeck
Sarah Kleiner, Freiburg
Jürgen Kohlhase, Freiburg
Thomas Martin, Homburg
Claudia Nevinny-Stickel-Hinzpeter, München
Christian P. Schaaf, Heidelberg
Imma Rost, Martinsried
Susann Schweiger, Mainz

Auch bei der Arbeit des AK-PID hat die Corona Pandemie der vergangenen Jahre Spuren hinterlassen. Eine für 2020 geplante Tagung des AK-PID in Regensburg musste wegen der anstehenden lock-down Maßnahmen abgesagt werden.

Die im PID- bzw. Embryonenschutzgesetz verpflichtend festgelegte Meldung der gestellten PID Anträge und durchgeführten PID Maßnahmen war seit jeher ein wichtiges und oft diskutiertes Thema im AK-PID. So gab es in der Vergangenheit schon mehrfach Diskussionsbedarf zur Zuordnung der von uns erhobenen Daten zu den vom Gesetzgeber erstellten möglichen Indikationen für die Durchführung einer PID. Wir als durchführende Labore haben uns um eine einheitliche Kategorisierung unserer erhobenen Daten bemüht. Parallel dazu haben wir als Mitglieder des AK-PID das Gespräch mit dem Paul-Ehrlich-Institut (PEI) und dem Bundesministerium für Gesundheit (BMG) gesucht, um auf die sich daraus ergebenden Fragen hinzuweisen. In der Konsequenz fand im Februar 2021 eine Videokonferenz statt, mit Vertretern aller PID Zentren Deutschlands und Vertretern des PEI und des BMG. In der regen Diskussion wurde sehr schnell deutlich, dass es in einigen Fragen unterschiedliche Auffassungen zur Datenverfügbarkeit, -erhebung und -meldung gibt. In der Folge wurde der AK-PID beauftragt, Vorschläge zu einer Verbesserung der PID Meldung auszuarbeiten. Dies ist in den folgenden Wochen vom AK-PID umgesetzt worden und ein von allen Mitgliedern des AK-PID befürworteter umfangreicher Änderungsvorschlag wurde von der Geschäftsstelle der GfH im Juni an das PEI zur Weiterleitung an das BMG übergeben.

Die Präimplantationsdiagnostik selbst hat sich inzwischen weiter als wichtige Applikation der Humangenetik in Deutschland etabliert. Eine Erhebung der aktuellen Zahlen (2015 - 2018 = (Daten von 9 PID-Zentren, 2019 – 2021 = Daten von 7 PID-Zentren) zu den durchgeführten Zyklen der vergangenen Jahre belegt dies eindeutig. Insbesondere für die PID bei monogenen Erkrankungen (PGT-M) und strukturellen Chromosomenveränderungen (PGT-SR) zeichnet sich nach einer gewissen

Stagnation der Zahlen für das Jahr 2019 und 2020 für das Jahr 2021 eine deutliche Steigerung der Zahl der gestellten Anträge ab (Abb. 1), insbesondere unter dem Aspekt, dass für 2021 noch nicht alle Zentren die Daten der PID Ethikkommissionen übermitteln konnten. Die Daten zu den durchgeführten PID Diagnostikzyklen zeigen ein ähnliches Bild (Abb. 2).

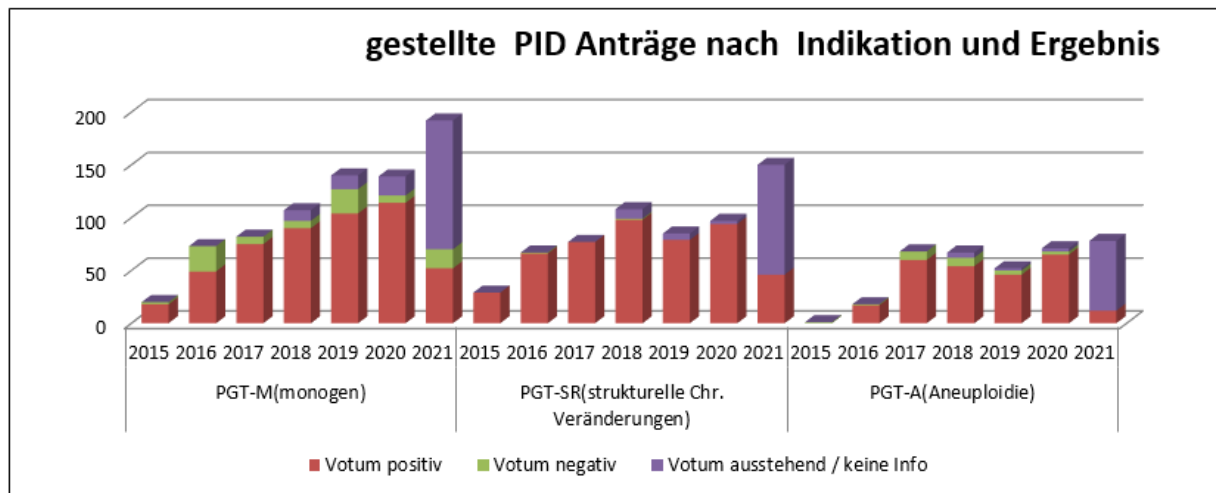


Abb. 1: Auswertung der gestellten Anträge auf Durchführung einer PID nach Indikationsgruppen und Ergebnis der Beurteilung durch die jeweiligen PID Ethikkommissionen (meldende Zentren *2015-2018, #2019-2021: Essen*, Freiburg*, Hannover#, Heidelberg*#, Lübeck*, Mainz*#, München (Martinsried)*#, München (MGZ)*#, München (SYNLAB)*#, Regensburg *#)

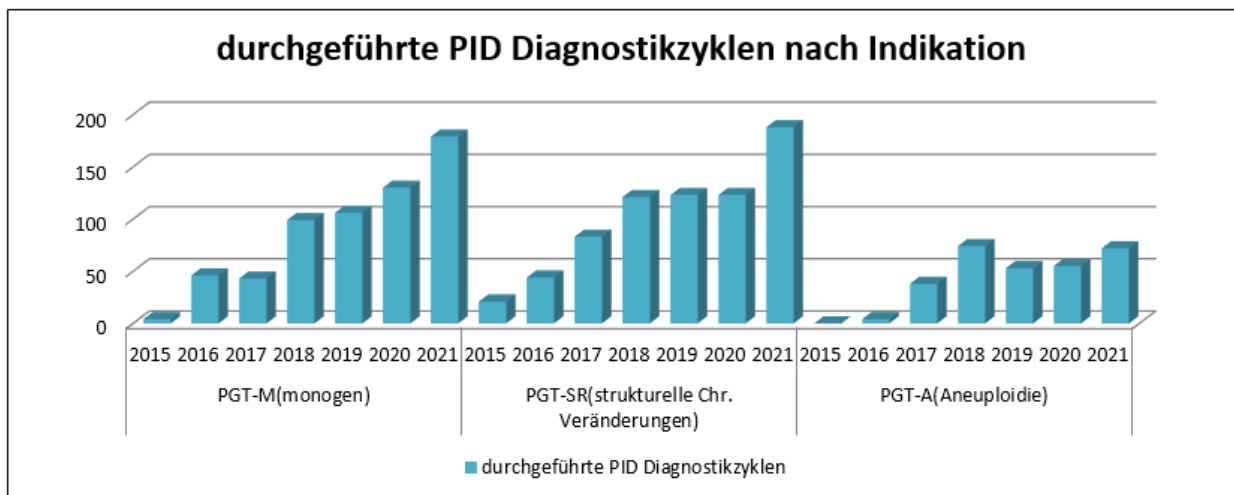


Abb. 2: Anzahl der durchgeführten PID Zyklen für die einzelnen Indikationsgruppen (meldende Zentren *2015-2018, #2019-2021: Essen*, Freiburg*, Hannover#, Heidelberg*#, Lübeck*, Mainz*#, München (Martinsried) *#, München (MGZ)*#, München (SYNLAB)*#, Regensburg *#)

Gleichzeitig wurde bei der Datenerhebung deutlich, dass die Erfassung von "follow-up"-Daten zu Transferen, transferierten Embryonen, Schwangerschaften und geborenen Kindern nach wie vor problematisch ist.