

## Kernkompetenzen des Fachgebiets Humangenetik in der heutigen medizinischen Versorgung

### Präambel

Die Humangenetik im Gesundheitswesen ist ein zur klinischen Medizin gehöriges Fachgebiet, dessen breites Spektrum an labortechnischen Methoden im direkten Patientenkontakt diagnostisch angewandt und mit einer genetischen Beratung verbunden wird. Auf diese Weise verbindet die Humangenetik moderne Labordiagnostik mit direkter Patientenversorgung. Hierbei spielen diagnostische und präventive Aspekte eine zentrale Rolle. Die Humangenetik erfordert fundiertes genetisches Wissen, interdisziplinäre Zusammenarbeit und ein über das Individuum hinausgehendes, generationenübergreifendes Verständnis genetischer Zusammenhänge. Die ganze Breite der u.g. humangenetischen Kompetenzen wird nur von Fachärzten für Humangenetik und Fachhumangenetikern (GfH) vertreten. Die folgenden Kernkompetenzen der Humangenetik sollen darstellen, wie sich das Fach Humangenetik heute definiert.

### Die Kernkompetenzen der Humangenetik umfassen

1. **profundes Wissen** über Struktur, Eigenschaften, Funktionen und Weitergabe des menschlichen Erbgutes, sowie den Konsequenzen, die sich aus **konstitutionellen** und/oder **erworbenen Veränderungen** ergeben,
2. **die Indikationsstellung zur genetischen Analyse**, deren Einleitung und eigenverantwortliche **Durchführung** sowie die abschließende **Bewertung der Ergebnisse** im Hinblick auf die klinische Fragestellung im individuellen und familiären Kontext,
3. **die genetische Beratung** von gesunden und erkrankten Ratsuchenden und deren Familien einschließlich der Berechnung und Bewertung von Erkrankungs- und Vererbungswahrscheinlichkeiten,
4. **die Phänotypanalyse** von Patienten mit körperlichen, neurologischen oder Verhaltensauffälligkeiten, insbesondere bei Vorliegen von Fehlbildungen und syndromalen Erkrankungen bzw. Verdacht darauf,
5. **die Betreuung der von vererbaren Erkrankungen Betroffenen und deren Familien** gemeinsam mit anderen klinischen Fachgebieten in engem Kontakt zu Selbsthilfegruppen,
6. als alleinige Kernkompetenz qualifizierter Humangenetiker die **genetische Diagnostik von Keimbahn-Mutationen**,
7. **die Diagnostik genetischer Veränderungen von malignen Erkrankungen** vor, während und nach einer Therapie in enger Zusammenarbeit mit den behandelnden Ärzten und anderen diagnostisch tätigen Fachgebieten wie z.B. Pathologie, Hämatopathologie u.a.,
8. **die Weiterentwicklung der genetischen Diagnostik und der Therapie genetisch** (mit-) bedingter Erkrankungen,
9. **die Ausbildung von Studierenden der Medizin, Naturwissenschaften und anderer Studiengänge** im Fach Humangenetik, die **Fort- und Weiterbildung von Ärzten und Naturwissenschaftlern** sowie **die Qualifikation von Ärzten anderer Fachrichtungen zur fachgebundenen genetischen Beratung gemäß Gendiagnostikgesetz**,
10. **die Aufklärung und Information der Gesellschaft** zu genetischen Fragen.

**Profundes Wissen** bedeutet den aktuellen Wissensstand des Fachgebietes Humangenetik entsprechend der Weiterbildungsordnungen für Fachärzte für Humangenetik und für Fachhumangenetiker (GfH).

**Die Indikationsstellung** zur genetischen Analyse umfasst die Auswahl des am besten geeigneten diagnostischen Verfahrens unter Berücksichtigung der Aussagekraft aller Analysemöglichkeiten in Bezug auf die klinische Relevanz. **Die**

**genetische Analyse** bezieht sich sowohl auf pathogene Mutationen, aber auch auf wissenschaftlich belegte Befunde über modifizierende Gene und Varianten des Genoms (Polymorphismen) und deren Genprodukte sowie auf epigenetische Veränderungen im prä- und postnatalen Bereich und schließt die Analyse konstitutioneller und erworbener genetischer Eigenschaften, insbesondere auf dem Gebiet der Reproduktionsgenetik, Pharmakogenetik und Tumor(zyto)genetik ein. **Die Bewertung** der Analyseergebnisse erfolgt im individuellen und familiären Kontext unter Berücksichtigung von Umwelteinflüssen und exogenen Faktoren. Sie schließt auch wissenschaftlich gesicherte Erkenntnisse über die Interaktion zwischen genomischen Varianten, den Einfluss modifizierender genetischer Faktoren, genomischer Positionseffekte und der elterlichen genomischen Prägung auf den Phänotyp ein. Die Bewertung umfasst Stellungnahmen zu differentialdiagnostischen, prädiktiven, präventiven und therapeutischen Fragen, insbesondere zu individuellen Präventionsmöglichkeiten sowie zur individuellen Wirkung von Therapeutika („targeted medicine“). Die Beurteilung persönlicher Erkrankungswahrscheinlichkeiten schließt die Bewertung des ethnischen und familiären Hintergrundes unter Berücksichtigung populationsabhängiger Besonderheiten ein.

**Die (nicht-fachgebundene) genetische Beratung** zu den genetischen Ursachen von Erkrankungen und deren phänotypischer Ausprägung, den individuellen Wirkungen von Therapeutika, den diagnostischen Nachweismöglichkeiten von genetischen Erkrankungen, der Aussagekraft und den Konsequenzen von Untersuchungsergebnissen für die untersuchte Person und deren Familienangehörige sowie zum Wiederholungsrisiko in der Familie bzw. bei den Nachkommen **ist das zentrale Alleinstellungsmerkmal des Faches Humangenetik**. Die genetische Beratung erfolgt grundsätzlich non-direktiv und kann vor, begleitend, im Anschluss an oder unabhängig von einer genetischen Analyse in Anspruch genommen werden. Hierzu gehören immer auch die Erhebung der Familienanamnese über mindestens drei Generationen und die Bewertung genetischer Untersuchungsergebnisse ausgerichtet auf die persönliche Situation der Ratsuchenden. Die Inhalte und Ergebnisse der genetischen Beratung werden in einer individuellen Beurteilung dargestellt und für die Ratsuchenden in allgemeinverständlicher Form schriftlich zusammengefasst.

**Die Phänotypanalyse** erfordert eine gründliche körperliche Untersuchung, sie umfasst differentialdiagnostische Stellungnahmen und ermöglicht in vielen Fällen erst eine zielgerichtete genetische Laboranalyse. Sie erfordert klinische Erfahrung im Umgang mit seltenen und seltensten Krankheitsbildern aus verschiedenen Fachgebieten.

**Die Betreuung der Betroffenen** und deren Familien erfordert eine interdisziplinäre Zusammenarbeit mit Kollegen unterschiedlicher Fachrichtungen, um über die Diagnosestellung hinaus die Betroffenen bei der weiteren Familien- und Lebensplanung zu beraten und den Betroffenen Zugang zu neueren prophylaktischen und therapeutischen Verfahren zu ermöglichen. Hierbei hat die Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen einen hohen Stellenwert.

**Die Weiterentwicklung der genetischen Diagnostik und der Therapie** genetisch (mit)bedingter Erkrankungen ist in Anbetracht der tiefgreifenden klinischen Implikationen dringend notwendig. Dazu fördert die Humangenetik die genetische Forschung und trägt zur Bewertung von Forschungszielen, -ergebnissen und -anwendungen unter wissenschaftlichen und ethischen Gesichtspunkten bei.

**Die Ausbildung** von Studierenden der Medizin, Naturwissenschaften und anderer Studiengänge im Fach Humangenetik, **die Weiterbildung von Ärzten** zu Fachärzten für Humangenetik **und von Naturwissenschaftlern** zu Fachhumangenetikern (GfH), die **Fortbildung** von Fachärzten für Humangenetik und Fachhumangenetikern (GfH) sowie Ärzten anderer Fachrichtungen und **die Qualifikation von Ärzten anderer Fachrichtungen zur fachgebundenen genetischen Beratung gemäß Gendiagnostikgesetz sind** zentrale Aufgaben des Fachgebietes Humangenetik, um die kompetente Versorgung der Bevölkerung mit humangenetischen Leistungen dauerhaft sicherzustellen.

**Die Information und Aufklärung der Gesellschaft über Grundlagen der Humangenetik und die Bedeutung genetischer Faktoren an der Entstehung von Krankheiten** ist Voraussetzung für eine moderne Medizin, die dem Patienten das Recht auf die Wahrnehmung seiner informationellen Selbstbestimmung ermöglicht.



Prof. Dr. med. Klaus Zerres

Vorsitzender der Deutschen  
Gesellschaft für Humangenetik (GfH)



Dr. med. Nicolai Kohlschmidt

Präsident des Berufsverbandes  
Deutscher Humangenetiker (BVDH)

Eine detailliertere Darstellung des Faches Humangenetik finden Sie unter: Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V. (2007): Positionspapier der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V., <http://www.gfhev.de>.

Zitathinweis: Berufsverband Deutscher Humangenetik e.V., Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V.: Kernkompetenzen des Fachgebiets Humangenetik in der heutigen medizinischen Versorgung. In: medizinischegenetik 1-2015, S.31-32