



DGK.

Deutsche Gesellschaft für Kardiologie
– Herz- und Kreislaufforschung e.V.

Grafenberger Allee 100
40237 Düsseldorf
Telefon: +49 (0) 211 / 600 692-0
Fax: +49 (0) 211 / 600 692-10
E-Mail: info@dgk.org
Web: www.dgk.org

Robert Koch-Institut
Nordufer 20

13353 Berlin

Per E-Mail: gendiagnostik@rki.de

Nachrichtlich: stn@awmf.org

Düsseldorf, den 30. August 2023

DGK_V2023_104 REV1-E Genetische Beratung

Stellungnahme zum REV1-E Genetische Beratung

Sehr geehrte Damen und Herren,

die Deutsche Gesellschaft für Kardiologie bedankt sich für die Möglichkeit zur Richtlinie 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 vom 16.06.2023 Stellung zu beziehen.

Die Richtlinie ist seitens der DGK insgesamt zu begrüßen, insbesondere weil die Anforderungen für die Qualifikation spezifiziert und dem aktuellen Fachwissen angepasst wurden und die für das Gebiet Innere Medizin für die dort tätigen Fachärzte für Innere Medizin und Kardiologie wichtige Qualifikationsmöglichkeit erhalten wird. Dieses ähnlich auch für das Gebiet Kinder- und Jugendmedizin mit dem Schwerpunkt Kinder- und Jugend-Kardiologie.

Insbesondere ergibt sich für Kardiologinnen und Kardiologen eine Präzisierung der Anforderungen und Aufgaben bei der genetischen Beratung, die bei prädiktiven Untersuchungen, aber auch sog. fachspezifischen Zusatzbefunden vor bzw. bei der Befundbesprechung nach Vorliegen eines humangenetischen Befundes erfolgen müssen.

Qualifiziert sind Kardiologinnen und Kardiologen bzw. Internistinnen und Internisten zur Beratung innerhalb des Fachgebietes, wenn sie eine entsprechende Qualifikation durch Weiter- oder Fortbildung erlangt haben. Dies bleibt durch die Novelle unberührt.

Neu ist, dass sich manche Fachärztinnen oder Fachärzte auch qualifiziert haben, wenn sie die Anerkennung auf dem Boden der Weiterbildungsordnung (MWBO) 2018 durch den spezifischen Weiterbildungsblock „Fachgebundene genetische Beratung“ basierend auf Weiterbildungsordnung der jeweiligen Landesärztekammer erworben haben.

Aus unserer Sicht ergeben sich folgende Punkte, die in der Novelle einer weiteren Klärung bedürfen:

1.) In der der Weiterbildungsordnung (MWBO) 2018 (z.B. Bayern) ist die Indikationsstellung für eine humangenetische Beratung als spezifischer Ausbildungsinhalt vorgesehen. Es ist unklar, ob Ärzte, die nach einer solchen MWBO den Facharzt erworben haben, auch gleichzeitig zur Durchführung einer humangenetischen Beratung qualifiziert sind. Mit der Facharztanerkennung auf Grundlage der MWBO 2018 ist dem jeweiligen Arzt bzw. Ärztin explizit mitzuteilen, ob und in welcher Form die Qualifikation zur genetischen Beratung enthalten ist, damit dafür in der weiteren ärztlichen Tätigkeit Klarheit besteht. Diese wird sich in aller Regel auf das entsprechende Fachgebiet beziehen.

2.) Aus Sicht der Kardiologie ist kritikwürdig, dass die Qualifikation zur Beratung nur innerhalb des Fachgebietes (Innere Medizin/Kardiologie bzw. Kinder- und Jugendmedizin) erfolgen darf und nicht altersübergreifend und fachnah in einem Fachgebiet. Die Kinderkardiologie unterliegt dabei einer Schwerpunktweiterbildung und ist kein separates Fachgebiet. Damit wird ist es beispielsweise für einen Kardiologen oder Kinderkardiologen mit spezifischer Expertise auf dem Gebiet der hereditären Herz- und Gefäßerkrankungen, je nach Alter des Patienten nicht möglich, die humangenetische Beratung der gesamten Familie durchzuführen, weil manche Familienmitglieder aufgrund ihres Alters im Erwachsenen- oder Kinder-/Jugendbereich primär betreut werden. Einfacher und für betroffene Familien günstiger wäre jedoch eine familienübergreifende Beratung.

Gleiches gilt für ein, durch die Leitlinien empfohlenes, Kaskadenscreening für familiäre Hypercholesterinämie. Wenn eine pathogene Sequenzvariante bei einem Kind oder einem Erwachsenen in der Familie diagnostiziert wurde, kann so nicht eine umfassende Beratung durch einen qualifizierten Facharzt vorgenommen werden.

Es wäre also aus Sicht der Kardiologie sinnvoll, für einen besonders qualifizierten Facharzt das Altersfenster bei der Beratung einzelner genetischer Erkrankungen im Fachgebiet zu erweitern. Das kardiologische Wissen zu hereditären Erkrankungen sollte in der Weiterbildung gestärkt werden damit das Gebiet der „Kardiogenetik“ ein genaueres Profil erhalten kann.

3.) Die Novelle spezifiziert, in welchem Rahmen eine genetische Beratung erfolgen muss. Die Formulierung „Eine genetische Beratung muss in einem persönlichen Gespräch in allgemein verständlicher Form sowie ergebnisoffen erfolgen. Die genetische Beratung kann durch schriftliche oder elektronische Medien ergänzt werden.“ sollte genauer gefasst werden. Insbesondere sollte spezifiziert werden, ob eine telemedizinische Beratung umfänglich diesen Zweck erfüllt. Der Begriff „elektronische Medien“ müsste genauer definiert werden. Eine Videokonferenz wäre vergleichsweise einfach zu handhaben und kann dem persönlichen Gespräch ebenbürtig sein. Dies wäre insbesondere bei der niedrigen Dichte der Fachexpertise für eine Vielzahl der hereditären Erkrankungen in der Kardiologie wünschenswert.

4.) Qualifikationsinhalte der fachgebundenen humangenetischen Beratung (72h-Fortbildung): das derzeitige Kurs- und Fortbildungsangebot beinhaltet neben den Grundlagen und Methodik der Humangenetik in aller Regel ein breites human-genetisches Spektrum an Fachwissen aus verschiedensten Fachgebieten, die manchmal wenig fokussiert und daher nicht eng fachgebunden im Sinne der Qualifikation sind. Sinnvoll wären daher Fortbildungskurse, die neben der Vermittlung von allgemeinem Wissen der Humangenetik, spezifisch und fokussiert fachgebundene Inhalte vermitteln, z.B. onkologisch, kardiologisch oder neurologisch.

Für Rückfragen stehen wir selbstverständlich gerne zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüßen,

Prof. Dr. Holger Thiele
Präsident
Deutsche Gesellschaft für Kardiologie
Herz- und Kreislaufforschung e.V.

Prof. Dr. E. Schulze-Bahr
Autor und Mitglied
*Arbeitsgruppe Genetik und Molekularbiologie
kardiovaskulärer Erkrankungen*

Prof. Dr. Lars Eckardt
Vorsitzender
*Kommission für Klinische Kardiovaskuläre
Medizin*

Autor*innen:

Prof. Dr. Eric Schulze-Bahr, Münster (federführend)
Prof. Dr. Brenda Gerull, Würzburg
Prof. Dr. Sabine Klaassen, Berlin
Prof. Dr. Heribert Schunkert, München