

Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik zur Anfrage des Sachverständigenrates für die Konzertierte Aktion

Vorbemerkung

Die Einführung molekulargenetischer Methoden hat eine neue Ära in der Medizin begründet. In immer rascherer Folge werden die molekularen Grundlagen von Krankheiten entschlüsselt. Hinzu kommt, daß in dem Maße, wie umweltbedingte Erkrankungen zurückgedrängt werden, der relative Anteil genetisch bedingter Krankheiten zunehmen muß. Dabei wird meist ein komplexes Wechselspiel von genetischer Konstitution und Umwelteinflüssen sichtbar. Eine sich bereits heute abzeichnende Erkenntnis ist dabei der hohe Grad von Individualität, der jedem Krankheitsprozeß zu Grunde liegt. In der Öffentlichkeit, in Schulen, aber auch in der Medizin selber sind besondere Anstrengungen erforderlich, um die Prinzipien genetischer Regelkreise und ihrer Störungen verständlich zu machen.

Die exponentielle Zunahme unserer Kenntnisse der genetischen Hintergründe von Krankheiten geht mit der Notwendigkeit einer angemessenen Vermittlung dieses Wissens an Patienten bzw. Ratsuchende einher. Dies gilt insbesondere für Konfliktbereiche wie die Pränataldiagnostik mit der möglichen Konsequenz eines Schwangerschaftsabbruches oder die prädiktive Diagnostik spät-manifestierender Erkrankungen wie die Chorea Huntington oder erbliche Tumordispositionen. Eine fehlerhafte Befunderhebung, -interpretation oder -bewertung kann im Bereiche der genetischen Diagnostik genauso schwerwiegende Probleme bereiten wie eine falsche Therapie. Andererseits kann ein eindeutiger klinisch-genetischer Befund den Betroffenen oftmals eine große Anzahl - zum Teil invasiver - weiterer diagnostischer Maßnahmen ersparen und als Grundlage eines rationalen Therapieansatzes dienen (1). Eine fachlich adäquate Beratung und Betreuung von Patienten kann daher nicht zuletzt auch zur Kostendämpfung im Gesundheitswesen beitragen.

Die genetische Beratung als auch die genetische Diagnostik setzen spezifische Kenntnisse voraus, die in Deutschland im Rahmen der Weiterbildung zum Facharzt für Humangenetik erworben werden. Die individuelle Abwägung diagnostischer und therapeutischer Möglichkeiten im Kontext einer fachübergreifenden, ganzheitlichen Betreuung wird die moderne Medizin

prägen. Die Humangenetik kann hierzu einen wichtigen Beitrag liefern. Über die Bedeutung einer qualifizierten genetischen Beratung und Diagnostik sowie die damit verbundene Entwicklung der Humangenetik zu einem Kernfach der Medizin besteht weitgehend Konsens. Beispielhaft sei auf die jüngste Stellungnahme der Deutschen Forschungsgemeinschaft "Humangenomforschung und prädiktive genetische Diagnostik: Möglichkeiten - Grenzen - Konsequenzen" (2) verwiesen. Auch die Bundesärztekammer hat in ihren "Richtlinien zur Diagnostik der genetischen Disposition für Krebserkrankungen" (3) die Beratung durch einen Facharzt für Humangenetik in diesem Bereich der Medizin verbindlich festgelegt. Eine vergleichbare Ausweitung des Bedarfs an humangenetischen Leistungen ist international zu verzeichnen (4).

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik möchte vor dem oben skizzierten Hintergrund die Notwendigkeit einer deutlichen Erhöhung der Zahl qualifizierter Humangenetiker im Laufe der nächsten 10 Jahre begründen.

Humangenetische Beratungen

Zur Abschätzung des Bedarfes an Fachärzten für Humangenetik kann man beispielsweise auf eine im Auftrag des holländischen Ministeriums für Volksgesundheit erstellte detaillierte Analyse aus dem Jahre 1998 (5) sowie eine deutsche Studie von 1995 (6) zurückgreifen. Danach ergibt sich in guter Übereinstimmung – auch mit Erfahrungen in anderen europäischen Ländern (4) – für Deutschland ein Bedarf von mindestens 120 000 umfassenden genetischen Beratungen jährlich. Diese Zahl soll nachstehend verdeutlicht werden.

- Etwa 50 000 Beratungen ergeben sich zu Fragestellungen aus klassischen Bereichen Klinischer Genetik wie der Syndromologie/Dysmorphologie, der Abklärung monogener Krankheitsbilder oder von Chromosomenstörungen. In den Niederlanden wird diesbezüglich eine Zahl von 600 Beratungen pro 1 Million Einwohner angesetzt (5).
- Ein weiterer Beratungsbedarf ergibt sich aus den neuen Möglichkeiten prädiktiver Diagnostik. Beispielhaft seien die genetischen Dispositionen für Krebserkrankungen genannt (3). Man geht davon aus, daß etwa 10 - 15 % aller Tumorerkrankungen auf einer genetischen Disposition beruhen. Bei etwa 400 000 Neuerkrankungen auf diesem Gebiet sind hiervon jährlich 40 000 Menschen betroffen. So stehen für zwei besonders häufige Krebserkrankungen, dem Mammakarzinom und dem Kolonkarzinom bereits spezifische

genetische Tests zur Abklärung der genetischen Disposition zur Verfügung, die nach den Richtlinien der BÄK nur in einem interdisziplinären Betreuungskonzept unter Beteiligung eines Facharztes für Humangenetik angeboten werden dürfen. Allein für diese beiden Krankheitsbilder ergibt sich ein Beratungsbedarf bei jährlich etwa 10 000 Menschen. Derzeit wird diese Patientengruppe überwiegend in Zentren betreut, die im Rahmen interdisziplinär angelegter Studien von der Deutschen Krebshilfe finanziell unterstützt werden. Diese Fördermaßnahme wird aber in ca. 3 Jahren auslaufen und dann Standards gesetzt haben, die im Rahmen der Regelversorgung erfüllt werden müssen.

- Als weiteres Gebiet sei die genetische Beratung von Schwangeren genannt. Bei 800 000 Schwangerschaften p. a. ist bei etwa 10 % der Frauen mit einem Alter von über 35 Jahren zu rechnen, von denen erfahrungsgemäß mehr als die Hälfte eine invasive Pränataldiagnostik in Anspruch nehmen. Die Gesamtzahl vorgeburtlicher Untersuchungen dürfte derzeit bei 70 000 p. a. liegen, für die das Angebot einer humangenetischen Beratung bestehen sollte, wenn auch Umfang und Zeitaufwand hierbei gegenüber den "klassischen" Beratungen zurücktreten. Ein anderer Aspekt betrifft die Abklärung des genetischen Hintergrundes von rezidivierenden Aborten oder Spätaborten, die etwa 40 000 Fälle p. a. ausmachen. Neben einer zytogenetischen Diagnostik sei hier auf den Bedarf einer Syndrom-orientierten Fetalpathologie sowie einer adäquaten Mitteilung des Befundes und der sich daraus ergebenden Konsequenzen im Rahmen einer genetischen Beratung hingewiesen.

Die derzeit noch bestehende deutliche Diskrepanz zwischen der Zahl von Laboruntersuchungen, die zur Abklärung genetisch bedingter Erkrankungen durchgeführt werden, und der Anzahl humangenetischer Beratungen in diesem Kontext (6) unterstreicht die derzeitige Unterversorgung auf diesem sich rasch entwickelnden Feld moderner Medizin.

Konzertiertes Vorgehen

Wie eingangs ausgeführt, ist die Humangenetik ein interdisziplinär orientiertes Fach, so daß eine Reihe von Versorgungsengpässen auch nur gemeinsam mit anderen Fachgebieten zu beheben sein werden. Ein Beispiel hierfür ist die klinisch-genetische Differentialdiagnostik, die u. a. die Kooperation mit Radiologen, Neurologen und Biochemikern voraussetzt oder der schon erwähnte Bedarf an fetalpathologischen Untersuchungen, der mit etwa 10 000 p. a. (späte Spontanaborte, induzierte Aborte) veranschlagt werden muß. Hier stehen derzeit in Deutschland nur 2 adäquat ausgerichtete genetisch-pathologische Einrichtungen und etwa 6 kinderpathologische

Institutionen ohne spezifische humangenetische Orientierung und Ausbildung zur Verfügung – eine Unterversorgung, die Pathologie und Humangenetik gemeinsam anzugehen haben.

Ein anderes Beispiel betrifft die tumorzytogenetische Diagnostik (inklusive molekulare Zytogenetik und künftiger Chip-Analytik), die ja unmittelbar klinisch relevante Daten zur Differentialdiagnostik, Therapieplanung und -kontrolle sowie Prognostik erbringt. Geht man von einer Inzidenz von etwa 25 000 Neuerkrankungen p. a. bei den hämatologischen Neoplasien (Leukämien/Lymphome) aus, so ergibt sich inklusive der Verlaufskontrollen ein Bedarf an mindestens 50 000 Analysen. Derzeit werden in 52 Kliniken und Praxen tumorzytogenetische Analysen angeboten, von denen aber nur 12 Schwerpunktlabore (7 Kliniken, 5 Praxen) den erforderlichen Qualitätsstandards inklusive der angemessenen Fallzahlen (durchschnittlich 500 p. a.) entsprechen. Geht man davon aus, daß etwa 200 - 400 Fälle von 2 technischen Assistenten (TA) und einem spezifisch weitergebildeten Akademiker bearbeitet werden können, so ergibt sich alleine für die adäquate Befunderstellung auf dem Gebiet der hämatologischen Neoplasien unter Berücksichtigung allein der Leukämien ein Bedarf an 250 TA und 125 Akademikern, wobei diese Bedarfslücke in Absprache zwischen klinisch-onkologischen Einrichtungen (Innere Medizin, Pädiatrie) und Humangenetik geschlossen werden müßte.

Nicht unerwähnt bleiben sollte, daß aus Sicht unseres Faches auch Bereiche bestehen, die derzeit eine quantitativ und qualitativ angemessene Patientenversorgung gewährleisten. Hierzu gehört die klassische pränatale und postnatale Chromosomendiagnostik.

Bedarf an Fachärzten für Humangenetik

Faßt man den oben skizzierten Bedarf an genetischer Beratung und Diagnostik zusammen, so muß man zunächst davon ausgehen, daß ein erfahrener Arzt nicht mehr als 400 genetische Beratungen p. a. erbringen kann, wobei ein solcher Leistungsumfang jede andere Tätigkeit ausschließt und den Einbezug weniger komplexer Beratungsfälle (z. B. vor vorgeburtlicher Diagnostik) voraussetzt. Nimmt man die verantwortliche Betreuung der zytogenetischen und/oder molekulargenetischen Diagnostik hinzu, insbesondere auch die durch den wissenschaftlichen Fortschritt gebotene Etablierung neuer diagnostischer Angebote, ist von einer Zahl von 200 Beratungen p. a. für einen Facharzt für Humangenetik auszugehen. Bei mindestens 120 000 erforderlichen genetischen Beratungen und den entsprechenden diagnostischen Leistungen ergibt sich für Deutschland somit ein Bedarf von etwa 600 Fachärzten für Humangenetik. Hierbei bleibt

unberücksichtigt, daß sich als Folge der Einführung der Chip-Technologie der zukünftige Beratungsbedarf noch deutlich erhöhen wird. Ebenso sind die klinisch-genetischen Konsile nicht einbezogen, die sich allein aus der Tatsache ergeben, daß mehr als 2 % aller Neugeborenen mit einer schwerwiegenden Störung zur Welt kommen, die abklärungsbedürftig ist (1).

Tatsächlich sind nach Auskunft der BÄK (Stand 31.12.99) von 159 berufstätigen Fachärzten für Humangenetik derzeit 125 Fachärzte im Bereich von Universität/Krankenhaus (82) bzw. in Praxen (43) tätig. Von den Ärzten mit der Zusatzbezeichnung "Medizinische Genetik" sind etwa 40 überwiegend humangenetisch tätig. Insgesamt ergibt sich somit ein Mehrbedarf von etwa 450 Fachärzten für Humangenetik, eine Bedarfslücke, die im Laufe der nächsten 10 Jahre geschlossen werden muß.

Humangenetische Kompetenznetzwerke

Die Behebung einer Minderversorgung des o. g. Umfangs bedarf struktureller Vorüberlegungen. Aus Sicht unserer Gesellschaft erscheint es im Zuge des dringend gebotenen Ausbaus humangenetischer Einrichtungen in unserem Lande wesentlich, das Konzept eines Kompetenznetzwerkes zu Grunde zu legen. Hierbei sollte humangenetischen Zentren, eingebettet in ein adäquates klinisches und wissenschaftliches Umfeld, eine Schlüsselrolle zukommen. Zu denken wäre etwa an die derzeit schon vorhandenen Institute für Humangenetik an den Universitätskliniken sowie einigen Schwerpunktkrankenhäusern. Diesen etwa 45 - 50 Institutionen sollten über die nächsten 10 Jahre zusätzliche Mittel zur Ausbildung von etwa 450 Fachärzten zur Verfügung gestellt werden, d. h. etwa 8 - 12 Assistenten pro Zentrum bis zum Jahre 2010. Ausgehend von diesen Zentren, die untereinander über Telekommunikation engst möglichst verbunden sein sollten (eine wichtige Hilfestellung etwa bei der komplexen Syndromdiagnostik), müßten Versorgungsschienen bis in den Bereich der niedergelassenen Kollegen ausgebaut werden, so daß insgesamt ein adäquates Angebot an humangenetischer Beratung und Diagnostik in Deutschland resultiert. Der diesbezügliche Konsens unter den deutschen Humangenetikern ist eine gute Voraussetzung dafür, daß dieses Ziel auch erreicht werden kann.

Eine vergleichbare Situation bestand in den 70er Jahren, als mit Einführung pränataldiagnostischer Verfahren zahlreiche Humangenetische Institute mit Unterstützung der Gesundheits- bzw. Sozialministerien des jeweiligen Bundeslandes erheblich ausgebaut oder überhaupt erst eingerichtet wurden. Bedenkt man die rasante Entwicklung unseres Fachgebietes,

insbesondere in der vergangenen Dekade und die allseits akzeptierte zunehmende Bedeutung der Humangenetik, so erscheint ein solcher Ausbau nicht nur angemessen, sondern überfällig.

Die finanzielle Lösung zur Behebung der Unterversorgung auf dem Gebiet der Humangenetik bedarf in der Tat einer konzertierten Aktion, wobei abhängig vom Standort und der Trägerschaft der Humangenetischen Zentren etwa der Bund, das jeweilige Land, die Universitätskliniken oder die Krankenkassen einen Beitrag leisten müssen. Insgesamt kann diese Investition aber als qualitätssichernde Maßnahme in einem gesellschaftlich viel diskutierten, für die Medizin bedeutsamen Gebiet als gut angelegt bezeichnet werden.

Fazit:

In Deutschland besteht ein Mehrbedarf an 450 Fachärzten für Humangenetik, der durch den Ausbau Humangenetischer Zentren und Kompetenznetzwerke in den nächsten 10 Jahren behoben werden sollte.

Referenzen

- 1) Die praktische Bedeutung der medizinischen Genetik. In: Fortschritt und Fortbildung in der Medizin (Hrsg. Bundesärztekammer) Band 16:165-214. Dtsch. Ärzte-Verlag, Köln 1992.
- 2) Deutsche Forschungsgemeinschaft: Humangenomforschung. Senatskommission für Grundsatzfragen der Genforschung. Mitteilung 2, Wiley-VCH Verlag, 2000
hier: Humangenomforschung und prädiktive genetische Diagnostik: Möglichkeiten-Grenzen-Konsequenzen. Stellungnahme 20. Juni 1999, pp. 37-66
- 3) Richtlinien zur Diagnostik der genetischen Disposition für Krebserkrankungen. Deutsch. Ärzteblatt 95, B1120-1127, 1998
- 4) Harris R., Reid M.: Medical genetic services in 31 countries: an overview. Eur. J. Hum. Genet. 5 (Suppl. 2), 3-21, 1997

- 5) Van der Velden L.F.J., Calsbeek H., Hingstman L.: Behoeftering klinisch genetici
1997-2010, Nederlands Instituut Voor Onderzoek Van De Gezondheidszorg, Utrecht,
ISBN 90-6905-393-4, 1998
- 6) Nippert I, Nippert R.P., Horst J., Schmidtke J.: Die medizinisch-genetische Versorgung
in Deutschland. Med. Genetik 9, 188-205, 1997

Mitglieder der ad hoc Kommission

Prof. Dr. med. Claus R. Bartram

Institut für Humangenetik, Universität Heidelberg, 1. stellv. Vorsitzender der GfH

Prof. Dr. med. Tiemo Grimm

Institut für Humangenetik, Universität Würzburg, Vorsitzender des Berufsverbandes
"Medizinische Genetik"

Prof. Dr. med. Helga Rehder

Institut für Humangenetik, Universität Marburg, 2. stellv. Vorsitzende der GfH

Prof. Dr. med. H. Hilger Ropers

Max-Planck-Institut für Molekulare Genetik, Berlin

Dr. med. Bernt Schulze

Vorsitzender des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker, Hannover

Prof. Dr. rer. nat. Karl Sperling

Institut für Humangenetik, Humboldt-Universität zu Berlin, Vorsitzender der GfH