

# Das „Gutachten“ im Kontext von genetischer Beratung

Stellungnahme des Vorstands der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.

erarbeitet von Gerhard Wolff\*  
und Gabriele Gillessen-Kaesbach\*\*

\* Institut für Humangenetik und  
Anthropologie der Universität  
Freiburg

\*\* Institut für Humangenetik,  
Universitätsklinikum Essen

## Einleitung

Zur kassenärztlichen Leistung einer genetischen Beratung nach der Ziffer 173 EB gehört die Abfassung eines sog. „wissenschaftlich begründeten humangenetischen Gutachtens“. Von verschiedenen Seiten wird gelegentlich kritisiert, dass die übliche Praxis der Umsetzung dieser Leistung den Anforderungen der Leistungsbeschreibung nicht entspricht. Insbesondere wurde die Frage gestellt, ob diejenigen schriftlichen Stellungnahmen und Zusammenfassungen, die als humangenetische Gutachten erstellt und herausgegeben werden, tatsächlich die inhaltlichen und formalen Kriterien für ein medizinisches Gutachten erfüllen. In konkreten Fällen wurde die Abrechenbarkeit der Ziffer 173 EBM in Frage gestellt. Deshalb wurde von betroffenen Kolleginnen und Kollegen an die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e. V. die Bitte herangetragen, grundsätzlich zur Frage des humangenetischen Gutachtens im Kontext der Ziffer 173 EBM Stellung zu nehmen und in diesem Zusammenhang möglichst auch Kriterien zu benennen, welche im Hinblick auf die Form und die Inhalte einer schriftlichen ärztlichen Stellungnahme erfüllt sein müssen, damit diese als humangenetisches Gutachten im Sinne der Ziffer 173 EBM gelten kann.

## Der Begriff des Gutachtens und seine Interpretation im Kontext der Ziffer 173 EBM als „humangenetisches Gutachten“

Unter einem Gutachten wird die von einem Sachverständigen abgegebene Beurteilung eines Sachverhalts verstanden. Insofern kann jede ärztliche Meinungsäußerung als medizinisches Gutachten verstanden werden (Hansen 1991). In einer etwas engeren Definition wird das medizinische Gutachten als die Anwendung medizinischer Kenntnisse und Erfahrungen auf einen Einzelfall im Hinblick auf eine meist aus rechtlichen Gründen notwendige Fragestellung betrachtet (Dörfler et al. 2003). Während die ärztliche Tätigkeit allgemein auf die Heilung und Verhütung von Krankheiten gerichtet ist, geht es beim Gutachten in der Regel um die Definition materieller Ansprüche aus körperlichen und seelischen Schäden (Hansen 1991). Auftraggeber sind bei medizinischen Gutachten meist Dritte wie Sozialversicherungen, Gerichte, Prozessbeteiligte etc..

Unter den verschiedenen Gutachtenformen stellt das freie, wissenschaftlich begründete Gutachten die größten Anforderungen an den Arzt. In einem umfangreicher angelegten Schriftsatz werden hier die Fragen des Auftraggebers untersucht und schließlich beantwortet. Die zu wählende Form eines Gutachtens ist dabei abhängig vom Inhalt des Auftrags. Umfang und Inhalt der Ausführungen sind damit aber nicht vorgegeben, sondern werden vom Sachverständigen selbst bestimmt, ebenso wie Art

und Umfang der Informationen, die er als Voraussetzung für die Erstellung des Gutachtens nutzen möchte (Dörfler et al. 2003). Dennoch haben sich auch für die sog. „freien“ Gutachten bestimmte vorgefertigte Formulierungen und Gliederungen eingebürgert. Als wesentliches Merkmal eines Gutachtens bleibt aber, dass es eine wissenschaftliche Schlussfolgerung enthält, wodurch es sich z. B. vom Attest oder einfachen Befundbericht unterscheidet. Wenn also wissenschaftliche Schlussfolgerungen oder diagnostische Beurteilungen erforderlich sind, handelt es sich im Rechtssinn um ein Gutachten (Rieger 1984, Rz. 733, zitiert nach Lippert 2003).

Nun handelt es sich bei den kassenärztlichen Leistungen nach den Ziffern 171-173 EBM (Einheitlicher Bewertungsmaßstab 2001) nicht um Gutachten im üblichen Sinn. Weder ist der Auftraggeber ein Dritter wie in der Regel bei sonstigen medizinischen Gutachten, noch geht es um eine rechtliche Fragestellung. Hierin unterscheidet sich die Auftragserteilung bei der genetischen Beratung von derjenigen bei sonstigen medizinischen Gutachtenaufträgen. Die Indikation ist vielmehr eine medizinische Fragestellung, bei der es um Diagnose, Prognose, ggf. auch um Prävention und Therapie geht. Der in der umfangreichen Leistungsbeschreibung enthaltene Begriff des „humangenetischen Gutachtens“ ist nicht weiter definiert. Er ist deshalb interpretationsbedürftig. Eine Praxis, in der das humangenetische Gutachten in einer für die Ratsuchenden ver-

ständlichen Form abgefasst und primär an sie gerichtet ist, kann also nicht von vorneherein als unvereinbar mit der Leistungsbeschreibung der Ziffer 173 EBM angesehen werden. Im übrigen hat der beratende Arzt zunächst auch die Schweigepflicht gegenüber dem überweisenden Arzt zu wahren. Weiterhin muss gefragt werden, ob der eigentliche „Auftraggeber“ tatsächlich der überweisende Arzt und nicht vielmehr der Patient ist. Art und Umfang des Auftrags werden in der genetischen Beratung letztlich zusammen mit dem Patienten festgelegt, mit welchem der Arzt einen Behandlungsvertrag eingegangen ist. Damit ist der Patient letztlich als „Auftraggeber“ anzusehen und bestimmt (mit), wie weit er bzw. sie beraten und untersucht werden soll. Die Berechtigung bzw. Verpflichtung, dem „Auftraggeber“ alles mitzuteilen, was zum „Gutachtenauftrag“ gehört, besteht also nur gegenüber dem Patienten, nicht jedoch gegenüber dem überweisenden Arzt. Der Überweisungsauftrag entbindet den beratenden Arzt also nicht von der Schweigepflicht gegenüber dem überweisenden Arzt. Von dieser Schweigepflicht kann der beratende Arzt nur durch den Patienten selbst entbunden werden, was in der Regel auch erfolgt. Insofern widerspricht die Praxis, das „humangenetische Gutachten“ primär an den Patienten zu richten, nicht nur nicht der Leistungsbeschreibung, vielmehr erfüllt sie einen wichtigen Zweck auch unter den Kriterien, die an sonstige wissenschaftliche Gutachten gelegt werden.

### **Die formale und inhaltliche Ausgestaltung eines „humangenetischen Gutachtens“**

#### **Äußere Form**

Die äußere Form des humangenetischen Gutachtens kann wie bei jedem anderen Gutachten auch vom behandelnden Arzt frei gewählt werden. Verständlichkeit, Lesbarkeit, die Verwendung wissenschaftlicher Terminologie, eventuelle Gliederungen, der Umfang wissenschaftlicher Begründungen oder die Länge des Gutachtens sind Kriterien, über deren An-

wendung bzw. Umsetzung der Arzt im Einzelfall selbst entscheiden muss. Der Behandlungsauftrag in der genetischen Beratung ist jedoch in der Regel von der Art, dass eine allgemeinverständliche Darstellung und übersichtliche Gliederung zur Erreichung des Behandlungsziels erforderlich sind. Der Umfang der Darstellung hat sich hieran ebenfalls zu orientieren. So sind z. B. ausführliche wissenschaftliche Diskussionen, ggf. mit Literaturzitaten, nicht erforderlich, um das humangenetische Gutachten als „Gutachten“ zu qualifizieren. Auch dann, wenn die wissenschaftlichen Daten, auf deren Grundlage für den Einzelfall Aussagen gemacht werden, im Detail nicht diskutiert werden, kann eine entsprechende ärztliche Stellungnahme als „wissenschaftlich begründetes humangenetisches Gutachten“ angesehen werden. Selbst wenn diese Stellungnahme einleitend als „Zusammenfassung des Beratungsgesprächs“ bezeichnet wird, verliert sie nicht ihren Gutachtencharakter, solange sie auf den Einzelfall bezogene, wissenschaftlich begründete Schlussfolgerungen enthält.

#### **Inhalt**

Entsprechend dem Behandlungsauftrag in der genetischen Beratung (s. hierzu auch die Leitlinien zur genetischen Beratung (Berufsverband 1996)) sollte das humangenetische Gutachten folgende Inhalte abdecken:

- eine Zusammenfassung des Beratungsanlasses und der Fragestellung;
- eine Zusammenfassung der Eigenanamnese und Vorbefunde in einer der Fragestellung und dem Beratungsziel angemessenen Genauigkeit und Ausführlichkeit;
- eine Zusammenfassung der Familienanamnese über mindestens 3 Generationen in einer der Fragestellung und dem Beratungsziel angemessenen Genauigkeit und Ausführlichkeit;
- eine Zusammenfassung der persönlich erhobenen Befunde (körperlicher Untersuchungsbefund, ggf. Laborbefunde);

- eine dem Beratungsanlass und der Fragestellung angemessene Zusammenfassung der medizinisch-genetischen Informationen betreffend das in Frage stehende Krankheitsbild;
- eine auf die Fragestellung bezogene zusammenfassende Interpretation der Anamnese und (Vor)Befunde;
- eine auf die Situation des Patienten bezogene Interpretation der wissenschaftlichen Daten zu einem Krankheitsbild sowie zu den eventuell in Frage stehenden diagnostischen präventiven und therapeutischen Möglichkeiten einschließlich der Konsequenzen eventueller weiterer Maßnahmen; ggf. einschließlich einer Aussage zu den persönlichen Erkrankungsrisiken bzw. denjenigen von Kindern oder sonstigen Angehörigen;
- ggf. eine Feststellung darüber, ob und warum auf bestimmte Auffälligkeiten in Anamnese und Befund nicht eingegangen wird;
- ggf. eine zusammenfassende Beurteilung und kurzgefasste Stellungnahme zum weiteren Vorgehen.

#### **Umfang und Ausführlichkeit**

Je nach Fragestellung bzw. Behandlungs- und Untersuchungsauftrag sind die genannten Punkte mehr oder weniger ausführlich abzuhandeln. Die Verantwortung für die Angemessenheit des Gesamtumfangs des humangenetischen Gutachtens sowie die Angemessenheit der Ausführlichkeit des Eingehens auf einzelne Punkte der genannten Inhalte im Einzelfall obliegt dem beratenden Arzt. Nur er bzw. sie kann entscheiden, welche Darstellung im Einzelfall zur Erreichung des Ziels einer genetischen Beratung erforderlich ist. Dies betrifft auch die Verwendung von Textbausteinen, die ein humangenetisches Gutachten nicht per se als Gutachten disqualifizieren. Die Verwendung beinhaltet in jedem Einzelfall eine Entscheidung über die Richtigkeit und Angemessenheit im Einzelfall und ist insofern Bestandteil des gutachterlichen Abwägungsprozesses. Die Familienanamnese wird obligatorisch detailliert über mindestens 3 Generationen erhoben und in einer Stamm-

baumskizze dokumentiert. Dieser Stammbaum sollte alle zur formalgenetischen Interpretation notwendigen Daten enthalten und ist Bestandteil der Patientenakte. Er muss jedoch nicht in allen Details im Gutachten wiedergegeben werden sondern nur so ausführlich, wie dies zum Verständnis der medizinisch-genetischen Interpretation erforderlich ist.

Wenn das humangenetische Gutachten einleitend als Zusammenfassung dessen bezeichnet wird, was in der genetischen Beratung besprochen wurde, sollten darüber hinaus gehende Aussagen auch als solche charakterisiert werden.

#### **Zur Frage eines Mustergutachtens**

Aus dem oben Gesagten ergibt sich, dass die Erstellung von „humangenetischen Mustergutachten“ nicht sinnvoll ist. Die Inhalte ergeben sich im Wesentlichen aus der Leistungsbeschreibung und den Leitlinien zur genetischen Beratung und sind entsprechend dem jeweiligen Auftrag einer genetischen Beratung individuell anzuwenden bzw. zu modifizieren. Eine übersichtliche Gliederung sowie Überschriften zu Absätzen mit bestimmten Inhalten erscheint im Vergleich zu den früher üblichen fortlaufenden Texten empfehlenswert. Hierzu könnte ein Vorschlag gemacht werden, der dann aber immer wieder individuell anzupassen wäre.

#### **Weitere Anmerkungen zum Begriff des Gutachtens im Kontext von Humangenetik und genetischer Beratung**

##### **Historische Anmerkungen**

Das „humangenetische Gutachten“, so wie es in der heutigen medizinischen Praxis erstellt wird, wird gelegentlich auch als „Beratungsbrief“ bezeichnet, da es die Inhalte der genetischen Beratung wiedergibt. Wie oben dargelegt erfüllt es jedoch die wesentlichen Merkmale eines medizinischen Gutachtens und verlangt deshalb nach einer entsprechenden Bewertung. Der Gutachten-Begriff ist 1975 erstmals in die Leistungsbeschreibung der Ziffer für genetische

Beratung aufgenommen worden, um eine angemessene Bewertung der ärztlichen Beratungsleistung und ihrer schriftlichen Zusammenfassung zu gewährleisten, die seinerzeit vor allem in der Bewertung von Chromosomenbefunden und/oder anamnestischen Angaben bestand. Als „Auftraggeber“ wurden schon damals nicht Institutionen oder dritte Personen, sondern die Patienten selbst verstanden, ohne dass sich dadurch etwas an dem Anspruch an das „Gutachten“ als eine „bewertende Information“ geändert hätte.

##### **Vergleich EBM und GOÄ**

In der GOÄ sind die Beratungsleistung und die Gutachten-Leistung getrennt bewertet. Es wäre grundsätzlich überlegenswert, diese Leistungen auch im EBM auch zu trennen.

##### **Anmerkung zur Ziffer 171 EBM**

In der Ziffer 171 ist von einer „wissenschaftlich begründeten humangenetischen Stellungnahme“ die Rede. Diese Formulierung impliziert offensichtlich einen niedrigeren Standard der Anforderungen an entsprechende Schreiben. Unabhängig von der sonstigen Problematik dieser Ziffer, welche darin begründet liegt, dass sie sich in der sonstigen Leistungsbeschreibung weitgehend mit derjenigen der Ziffer 173 deckt, aber um ein Vielfaches niedriger bewertet wird, kann an dieser Stelle festgehalten werden, dass für entsprechende Schreiben nach Ziffer 171 die oben für ein Gutachten aufgeführten Anforderungen nicht wie für die Ziffer 173 EBM erfüllt sein müssen. Die zukünftigen Leistungen „Humangenetische Beratung“ im Kontext von Mutterschaftsvorsorge, Empfängnisregelung und Reproduktionsmedizin sehen nur noch eine schriftliche Zusammenfassung für die Schwangere bzw. das Paar vor.

##### **Anmerkung zu der Leistungsbeschreibung „Zusammenfassung für den oder die Begutachtete(n)“**

Diese Formulierung ist irritierend und entspricht nicht der gängigen und wie oben ausgeführt im Sinne der sonstigen Leistungsbeschreibung korrekten

Interpretation der Ziffer 173 EBM. Offensichtlich machen sich einige Missverständnisse in der Vergangenheit nicht nur am Gutachten-Begriff, sondern auch an dieser Formulierung fest. Es wäre deshalb ratsam, bei der Neufassung des EBM auf eine dem aktuellen Standard und den Regelungen des Berufsrechts im Hinblick auf die ärztliche Schweigepflicht angemessene Ausformulierung der Leistungsbeschreibung zu drängen.

##### **Zukünftige Entwicklungen im EBM 2000plus**

In Zukunft wird der Gutachten-Begriff bei der Leistungsbeschreibung „Humangenetische Beratung“ im Kapitel 10 „Humangenetik“ des EBM voraussichtlich entfallen. Der aktuelle Entwurf sieht bei den entsprechenden Ziffern eine „(ausführliche schriftliche) wissenschaftlich begründete humangenetische Beurteilung“ vor (Stand 10.07.2003, unveröffentlichte Entwurfsfassung).

##### **Literatur**

Berufsverband Medizinische Genetik e.V. (1996) Leitlinien zur Genetischen Beratung. medgen 8, Heft 3, Sonderbeilage 1-2.

Einheitlicher Bewertungsmaßstab (EBM) (2001) Deutscher Ärzte-Verlag, Köln, S 77.

Hansen W (1991) Das medizinische Gutachten. Schattauer Verlag, Stuttgart, New York.

Lippert HD (2003) Rechtliche Gesichtspunkte. In: Dörfler H, Eisenmenger W, Lippert HD (Hrsg) Das medizinische Gutachten. Teil 2 Rechtliche Grundlagen und Praxis der Begutachtung. Springer, Berlin, Heidelberg, New York.