

# Zielsteuerung-Gesundheit

Bund • Länder • Sozialversicherung

## Qualitätsstandard „Humangenetische Beratung und Diagnostik“

Version 1

Zur Vorlage an die BGK am 02.12.2015

## Impressum

### **Fachliche Begleitung/Expertise durch die Projektgruppe Humangenetik**

Vertreterinnen/Vertretern des Bundesministeriums für Gesundheit, der Länder und der Sozialversicherung sowie unter Einbeziehung der Fachgesellschaft für medizinische Genetik

Beziehung von Vertreterinnen/Vertretern der medizinischen Fachgesellschaften Kinderheilkunde, Gynäkologie, Neurologie, Interne Medizin

### **Fachliche Unterstützung von der Gesundheit Österreich GmbH**

### **Herausgeber, Medieninhaber und Hersteller:**

Bundesministerium für Gesundheit  
Geschäftsführung der Bundesgesundheitsagentur  
Radetzkystraße 2, 1030 Wien

### **Für den Inhalt verantwortlich:**

Bundesministerium für Gesundheit  
vertreten durch zuständige Sektionsleitung I(BMG)

### **Erscheinungsdatum:**

November 2015

# Inhalt

## Inhalt III

Abbildungen und Tabellen .....	IV
Abkürzungsverzeichnis.....	IV
1 Einleitung .....	1
2 Methodik.....	2
3 Rahmenvorgaben und Ist-Stand der humangenetischen Versorgung.....	4
3.1 Relevante Auszüge aus dem Gentechnikgesetz.....	4
3.2 Gentechnikbuch und Bericht an den Nationalrat.....	6
3.3 Quellen.....	7
4 Anwendung des Qualitätsstandards .....	9
4.1 Adressatinnen/Adressaten und Anwendungsbereiche.....	9
4.2 In diesem Qualitätsstandard nicht inkludierten Bereiche .....	9
5 Ziele der humangenetischen Versorgung.....	10
6 Standards in der humangenetischen Versorgung.....	11
6.1 Zielgruppe der humangenetischen Versorgung.....	11
6.2 Leistungsspektrum in der medizinischen Genetik (orientiert an der derzeitigen Gruppierung der Positionen des HVSVT).....	11
6.3 Versorgung durch Zentren für Medizinische Genetik (ZMG) mit vernetzten Standorten.....	11
6.4 Qualitätskriterien eines Zentrums für Medizinische Genetik (ZMG).....	12
6.5 Dezentrale Versorgung .....	12
6.6 Qualitätskriterien für die Befunderstellung .....	12
7 Gültigkeitsdauer und Aktualisierung .....	17
Literatur .....	18

# Abbildungen und Tabellen

## Tabelle

Tabelle 6.1: Anforderungen für eine fachärztliche, standardisierte und qualitätsgesicherte medizinisch-genetische Beratung.....	15
---	----

## Abkürzungsverzeichnis

ÄAO	Ärzteausbildungsordnung
AG	Arbeitsgruppe
AKH	Allgemeines Krankenhaus der Stadt Wien
DNA	deoxyribonucleic acid / Desoxyribonukleinsäure
BIQG	Bundesinstitut für Qualität im Gesundheitswesen
BGBl	Bundesgesetzblatt
BMG	Bundesministerium für Gesundheit
BQLL	Bundesqualitätsleitlinie/n
BQRL	Bundesqualitätsrichtlinie/n
BRCA	Breast cancer gene/ Brustkrebsgen
FA/FÄ	Facharzt/Fachärztin/Fachärzte/Fachärztinnen
GÖG	Gesundheit Österreich GmbH
GQG	Gesundheitsqualitätsgesetz
GT	Gentechnik
GTG	Gentechnikgesetz 2015
GTK	Gentechnikkommission
HKH	Hanusch-Krankenhaus
HVSVT	Hauptverband der österreichischen Sozialversicherungsträger
KAKuG	Krankenanstalten- und Kuranstaltengesetz
ONK	Onkologie
QS	Qualitätsstandard
ÖSG	Österreichischer Strukturplan Gesundheit
PG	Projektgruppe
WAGG	Wissenschaftlicher Ausschuss für Genanalyse und Genterapie am Menschen
ZMG	Zentrum für medizinische Genetik

# 1 Einleitung

## Qualitätsstandards

Gemäß Definition im Gesundheitsqualitätsgesetz (GQG)<sup>1</sup> sind Qualitätsstandards „beschreibbare Regelmäßigkeiten bzw. Vorgaben hinsichtlich Ausstattung, Verfahren oder Verhalten“ im Erbringen von Gesundheitsleistungen. Qualitätsstandards werden entwickelt, um eine bundesweit einheitliche, strukturierte Patientenversorgung im österreichischen Gesundheitssystem zu erreichen. Grundlage für das Erarbeiten von Qualitätsstandards ist die „Methode zur Erstellung von Qualitätsstandards gemäß Gesundheitsqualitätsgesetz“<sup>2</sup>.

Folgende übergeordneten Ziele sind gemäß GQG in der Entwicklung von Qualitätsstandards zu berücksichtigen:

- » Erhöhen der Patientensicherheit
- » Erhöhen der Patientenzufriedenheit
- » Optimieren der Patientenversorgung
- » Darstellen der Versorgungsebenen
- » Prozess- und Ergebnisqualität standardisieren, optimieren und transparent darstellen
- » Reduktion der Variabilität im Erbring von Gesundheitsdienstleistungen
- » Effizienz und Effektivität sicherstellen
- » Integratives Darstellen der Rollen und Verantwortlichkeiten aller involvierten Akteure
- » Erhöhen der Sicherheit und der Zufriedenheit der Mitarbeiter/innen im Gesundheitswesen beim Erbringen von Gesundheitsdienstleistungen

## Qualitätsstandard Humangenetische Beratung und Diagnostik

Der vorliegende Qualitätsstandard soll Qualitäts-Aspekte (Sichern von Struktur- und Prozessqualität, inkl. aller erforderlichen Angebote in Bezug auf die humangenetische Beratung und Diagnostik) darstellen und eine Grundlage für Planungs- und Finanzierungsaspekte (Anzahl und regionale Verteilung geeigneter Standorte mit entsprechendem Leistungsspektrum) bieten. Somit soll der Qualitätsstandard auch als Grundlage für eine Versorgungs-Leitlinie gemäß GQG zur Feststellung einer Prädisposition für eine Krankheit (prädiktive Genetik) dienen. Eine Kurzfassung soll in den ÖSG 2015 integriert werden. Sowohl Standards der Struktur- als auch der Prozessqualität werden dargestellt und für passende humangenetische Indikationen als Rahmen herangezogen.

---

1

Gesundheitsqualitätsgesetz: Bundesgesetz zur Qualität von Gesundheitsleistungen (Gesundheitsqualitätsgesetz – GQG), BGBl I Nr 179/2004, in der geltenden Fassung.

2

[http://www.bmg.gv.at/home/Schwerpunkte/Gesundheitssystem\\_Qualitaetsicherung/Qualitaetsstandards/Bundesqualitaetsstandards\\_nach\\_dem\\_Gesundheitsqualitaetsgesetz bzw.](http://www.bmg.gv.at/home/Schwerpunkte/Gesundheitssystem_Qualitaetsicherung/Qualitaetsstandards/Bundesqualitaetsstandards_nach_dem_Gesundheitsqualitaetsgesetz_bzw.)

[http://www.bmg.gv.at/cms/home/attachments/5/6/8/CH1063/CMS1311066146831/20130408\\_methode\\_erstellung\\_qs\\_website.pdf](http://www.bmg.gv.at/cms/home/attachments/5/6/8/CH1063/CMS1311066146831/20130408_methode_erstellung_qs_website.pdf)

## 2 Methodik

Der Qualitätsstandard „Humangenetische Beratung und Diagnostik“ wurde im Auftrag der Bundesgesundheitsagentur (BGA) entsprechend der „Methode zur Erstellung von Qualitätsstandard gemäß Gesundheitsqualitätsgesetz“ (GÖG 2013) erstellt.

Auftragsinhalt gem. BGA ist die Entwicklung einer flächendeckenden und qualitätsgesicherten Versorgungsstruktur in Österreich betreffend Diagnostik, medizinisch-genetische Beratung und adäquate psychologische Betreuung von Personen mit erblich bedingtem erhöhtem Krankheitsrisiko. Dabei waren die vorhandenen Vorarbeiten zu berücksichtigen. Weiters sollen Planungsaspekte (beschränkte Anzahl an geeigneten Standorten mit entsprechendem Leistungsspektrum) mit Qualitätsaspekten (Sicherung von Struktur- und Prozessqualität, inkl. aller erforderlichen Angebote in Bezug auf die humangenetische Diagnostik und die erforderlichen komplementären Leistungsangebote) verbunden werden. Parallel zur Entwicklung des Qualitätsstandards hat sich die Projektgruppe mit der Erstellung eines Mengengerüsts für die zu erwartenden Leistungen sowie eines Finanzierungsmodells befasst.

Die Arbeiten wurden durch eine gemeinsame Projektgruppe, bestehend aus jeweils zwei Vertreterinnen/Vertretern der Länder, der SV und des Bundes – die bei Bedarf je eine Expertin/einen Experten beiziehen konnten – und aus Vertreterinnen/Vertretern der GÖG durchgeführt. Zuständig war die Fachgruppe Planung unter Beiziehung der Fachgruppe Qualität.

In einem ersten Schritt wurde verfügbare Literatur, Vorarbeiten sowie die geltenden rechtlichen Grundlagen gesichtet und eine Rohversion des Qualitätsstandards erarbeitet. In insgesamt acht Sitzungen der Projektgruppe zwischen Jänner bis Juli 2015 wurde ein Konzept erstellt. Die Projektgruppe wurde dabei durch Experten der Fachgesellschaft für Medizinische Genetik unterstützt.

Die Arbeiten der Projektgruppe betreffend die Erstellung eines Mengengerüsts für die zu erwartenden Leistungen und Vorschläge für die Finanzierung und Organisation der Humangenetischen Beratung und Diagnostik bei Verdacht auf genetisch bedingten erblichen Brust- oder Eierstockkrebs (BRCA 1 und BRCA 2- Mutation) sind nicht Inhalt dieses Qualitätsstandards.

Nach Begutachtung des Erst-Konzeptes „Qualitätsstandard Humangenetische Beratung und Diagnostik“ durch einen externen Experten (Prof. André Reis, Universität Erlangen) und Einarbeitung seiner Anregungen wurde das Konzept am 6.10.2015 in einer – um Expertinnen/Experten aus den Bereichen Innere Medizin, Gynäkologie, Neurologie und Kinderheilkunde sowie Vertreterinnen der Patientenrechtsanwaltschaft und der österreichischen Ärztekammer – erweiterten Projektgruppe vorgestellt.

Die Anregungen der Expertinnen und Experten wurden in den Qualitätsstandard eingearbeitet. Diese Version des Qualitätsstandards wurde anschließend innerhalb der erweiterten Projektgruppe einer Konsultation unterzogen, die Rückmeldungen in einer Stellungnahmetabelle

festgehalten. Die abschließenden Arbeiten wurden am 12.11.2015 neuerlich in der Projektgruppe diskutiert.

Der Qualitätsstandard soll am 18.11.2015 der Arbeitsgruppe Gesundheitssystem zur Abnahme vorgelegt und im Anschluss veröffentlicht werden.

Zur Vorlage an die BGK

# 3 Rahmenvorgaben und Ist-Stand der human-genetischen Versorgung

## 3.1 Relevante Auszüge aus dem Gentechnikgesetz

Die relevanten Gesetzestext-Passagen bilden den Rahmen für den vorliegenden Qualitätsstandard.

### **Definition Genetische Analysen (§ 4 Z 23 GTG)**

„Genetische Analyse: Laboranalyse, die zu Aussagen über konkrete Eigenschaften hinsichtlich Anzahl, Struktur oder Sequenz von Chromosomen, Genen oder DNA – Abschnitten oder von Produkten der DNA und deren konkrete chemische Modifikationen führt, und die damit nach dem Stand von Wissenschaft und Technik Aussagen über einen Überträgerstatus, ein Krankheitsrisiko, eine vorliegende Krankheit oder einen Krankheits- oder Therapieverlauf an einem Menschen ermöglicht.“

### **Genetische Analysen am Menschen zu medizinischen Zwecken und Unterscheidung zwischen bestehenden Erkrankungen und Prädispositionen (§ 65 Abs. 1 GTG)**

Genetische Analysen am Menschen zu medizinischen Zwecken dürfen nur nach dem Stand von Wissenschaft und Technik durchgeführt werden. Es werden im Gesetz vier Typen von Untersuchungen unterschieden:

„Typ 1 dient der Feststellung einer bestehenden Erkrankung, der Vorbereitung einer Therapie oder Kontrolle eines Therapieverlaufs und basiert auf Aussagen über konkrete somatische Veränderung von Anzahl, Struktur, Sequenz oder deren konkrete chemische Modifikationen von Chromosomen, Genen oder DNA-Abschnitten.

Typ 2 dient der Feststellung einer bestehenden Erkrankung, welche auf einer Keimbahnmutation beruht.

Typ 3 dient der Feststellung einer Prädisposition für eine Krankheit, insbesondere der Veranlassung für eine möglicherweise zukünftig ausbrechende genetisch bedingte Erkrankung oder Feststellung eines Überträgerstatus, für welche nach dem Stand von Wissenschaft und Technik Prophylaxe oder Therapie möglich sind.

Typ 4 dient der Feststellung einer Prädisposition für eine Krankheit, insbesondere der Veranlassung für eine möglicherweise zukünftig ausbrechende genetisch bedingte Erkrankung oder Feststellung eines Überträgerstatus, für welche nach dem Stand von Wissenschaft und Technik keine Prophylaxe oder Therapie möglich sind.“



### **Bestimmungen zur Durchführung von genetischen Analysen am Menschen zu medizinischen Zwecken (§ 68 GTG)**

Das GTG besagt, dass Typ 3- und Typ 4-Untersuchungen (Feststellung von Prädispositionen) nur unter folgenden Bedingungen durchgeführt werden dürfen:

- » Nach Veranlassung durch **definierte Ärzte/Ärztinnen** (ein in medizinischer Genetik ausgebildete/r Fachärztin/Facharzt oder ein/e für das Indikationsgebiet zuständige/r behandelnde/r oder diagnosestellende/r Fachärztin/Facharzt).
- » Nach **Zulassung der Einrichtung** (des Labors) durch die Bundesministerin / den Bundesminister für Gesundheit.

Die Zulassung erfolgt unter bestimmten Kriterien gem. § 68 Abs. 3 GTG – unter anderem betreffend die personelle und sachliche Ausstattung sowie Datenschutz-rechtlicher Voraussetzungen.

### **Bestimmungen zur Einwilligung und Beratung bei genetischen Analysen (§ 69 Abs. 1 GTG)**

In § 69 des GTG werden „Einwilligung und Beratung“ für alle Typ 2-, 3- oder 4-Untersuchungen einschließlich der genetischen Analyse im Rahmen einer pränatalen Untersuchung geregelt. Voraussetzungen sind:

- » Schriftliche Bestätigung der zu untersuchenden Person (auf Basis einer Aufklärung zu Wesen, Tragweite und Aussagekraft durch eine/n in medizinischer Genetik ausgebildete/n Fachärztin/Facharzt oder eine/n für das Indikationsgebiet zuständige/n Fachärztin/Facharzt)
- » Eine ausführliche Beratung durch die/den diese genetische Analyse veranlassende/n in medizinischer Genetik ausgebildete/n Fachärztin/Facharzt bzw. die/den für das Indikationsgebiet zuständige/n Fachärztin/Facharzt hat stattgefunden.
- » Eine umfassende Beratung nach der Untersuchung, die auch das Anbieten einer weiterführenden (psychosozialen) Betreuung miteinschließt.
- » Beratungen dürfen nicht direktiv erfolgen und sind mit einem individuellen Beratungsbrief an den Ratsuchenden abzuschließen, in dem die wesentlichen Inhalte in allgemein verständlicher Weise zusammengefasst sind.
- » Recht des Ratsuchenden, jederzeit mitteilen zu können, dass er das Ergebnis nicht erfahren möchte.

### **Weitere einschlägige Regelungsbereiche im GTG**

Folgende Regelungsbereiche sind für die Qualität der humangenetischen Versorgung ebenso von Relevanz:

- » § 71 GTG gibt **Datenschutzbestimmungen** für jene, die genetische Untersuchungen durchführen sowie veranlassen, vor.
- » § 71a GTG reglementiert die **Dokumentation** der Untersuchungsergebnisse.

- » § 88 GTG: definiert Aufgaben und Zusammensetzung des **wissenschaftlichen Ausschusses** für Genanalyse und Gentherapie am Menschen, dem die Begutachtung von Anträgen zur Durchführung genetischer Analysen des Typs 3 und 4 obliegt.
- » § 99 GTG: **Gentechnikbuch** (siehe nachfolgendes Kapitel)

## 3.2 Gentechnikbuch und Bericht an den Nationalrat

§ 99 GTG regelt die Herausgabe des Gentechnikbuches, sowie die Erstellung von Berichten über die Anwendungen der Gentechnik durch die Gentechnikkommission (GTK).

Das Gentechnikbuch dokumentiert unter anderem den Stand von Wissenschaft und Technik für genetische Analysen am Menschen und bietet in seiner Eigenschaft als objektivierte Sachverständigengutachten die Möglichkeit, mit hoher Flexibilität auf den sich mitunter rasch ändernden Stand von Wissenschaft und Technik reagieren zu können. Die Herausgabe des Gentechnikbuches obliegt der Bundesministerin für Gesundheit. Die Gentechnikkommission hat in dreijährigen Abständen einen Bericht an den Nationalrat zu verfassen, der unter anderem beobachtete Entwicklungen bei in Österreich durchgeführten genetischen Analysen am Menschen zu enthalten hat. In Kapitel 2 des Gentechnikbuchs werden 6 Leitlinien für die genetische Beratung definiert:

1. Umfassende Informationsbasis für Entscheidungen der Ratsuchenden
2. Die Beratung umfasst eine konkrete Fragestellungs- und Zieldefinition, die Eigen- und Familienanamnese, die Bewertung von Befunden, Information zur fraglichen Erkrankung, die Information zu vorbeugenden/therapeutischen Möglichkeiten, Info zur genetischen Untersuchung (Wesen, Tragweite, die Aussagekraft und mögliche Fehlerquellen) sowie Information über die mögliche Bedeutung für die Lebens- und Familienplanung.
3. Die Beratung umfasst weiters:
  - » Die sachbezogene umfassende Erörterung aller Untersuchungsergebnisse und medizinischen Tatsachen und die Erörterung möglicher medizinischer, sozialer und psychischer Konsequenzen (nicht direktiv)
  - » Bei erwartbaren gravierenden physischen, psychischen und sozialen Auswirkungen ist auf persönlichen Wunsch des/der Ratsuchenden oder auf Vorschlag des/der Beraters/Beraterin ein/e Psychotherapeut/in in die Beratung unmittelbar mit einzubeziehen. Gegebenenfalls ist auf die Zweckmäßigkeit einer psychotherapeutischen Beratung – bei sozialen Auswirkungen auch auf die Zweckmäßigkeit der Beratung durch eine/n Sozialarbeiter/in – schriftlich hinzuweisen. Ebenso kann auf andere Beratungseinrichtungen und/oder Selbsthilfegruppen hingewiesen werden
4. Recht auf Wissen sowie Nicht-Wissen; ein verständlicher Brief zur Dokumentation des Beratungsgesprächs; Schweigepflichten; Information über Kommunikationen (Arzt/Ärztin – Therapeut/in)
5. Nachweise zu Qualifikationen:

- » Qualifikation auf dem Gebiet der Medizinischen Genetik (FA/FÄ für Medizinische Genetik)
  - » Fachspezifische Beratung bei genetischen Erkrankungen erfolgt durch FA/FÄ des betreffenden Sonderfaches. In besonderen Fällen ist die Zusammenarbeit beider Sonderfächer erwünscht.
  - » Regelmäßige Teilnahme an einschlägigen Fortbildungsveranstaltungen gem. Berufsgesetz, die auch den Nachweis von Fähigkeiten in der nicht direktiven Beratung einschließt;
6. Für die ergänzende psychotherapeutische Beratung sind nach dem Psychotherapiesgesetz zugelassene Psychotherapeuten/Psychotherapeutinnen mit einer entsprechenden zusätzlichen Qualifikation auf dem Gebiet der Medizinischen Genetik heranzuziehen.

In Kapitel 4 des Gentechnikbuchs sind Checklisten angeführt, die „alle Facetten der in Österreich durchgeführten und zulassungspflichtigen genetischen Analysen abdecken [sollen] und der Behörde, aber auch den Anbietern die Möglichkeit geben, die Qualitätssicherungsmaßnahmen zu überprüfen und gegebenenfalls zu verbessern, sodass eine einwandfreie Durchführung genetischer Analysen im Sinne des Patienten gegeben ist.“

### 3.3 Quellen

Wesentliche Quellen des vorliegenden Qualitätsstandards sind:

- » betreffend genetische Analysen am Menschen zu medizinischen Zwecken:
  - » Gentechnikgesetz (GTG), BGBl Nr. 510/1994 i.d.F. BGBl I NR. 92/2015 Gentechnikbuch ([www.gentechnik.gv.at](http://www.gentechnik.gv.at))
- » Expertengutachten – Beratung bei genetischen Analysen, (Bundesministerium für Gesundheit 2013)
- » Deutsche Richtlinie zur genetischen Beratung Quelle: (Gendiagnostik Kommission 2011)



## 4 Anwendung des Qualitätsstandards

### 4.1 Adressatinnen/Adressaten und Anwendungsbereiche

Die **Adressatinnen und Adressaten** des Qualitätsstandards sind:

- » Alle Berufsgruppen, die in den Versorgungsbereichen tätig sind und im Qualitätsstandard angesprochenen werden;
- » Erbringer von Gesundheitsdienstleistungen;
- » Organisatorinnen und Organisatoren von regionalen Versorgungsaktivitäten;
- » zukünftige Klientinnen/Klienten, Patientinnen und Patienten, ihre Angehörigen und Betreuungspersonen sowie Verwandte
- » Kostenträger und
- » die interessierte Öffentlichkeit.

Zu den **Anwendungsbereichen** zählt der humangenetische, zytogenetische, biochemische und molekulargenetische Versorgungsbereich gem. Ärzteausbildungsordnung (ÄAO 2015), außer den folgenden angeführten exkludierten Bereichen.

### 4.2 In diesem Qualitätsstandard nicht inkludierten Bereiche

Folgende Bereiche **unterliegen nicht der Anwendung des Qualitätsstandards**. Dafür sind allenfalls noch geeignete Standards zu entwickeln:

- » Prädiktive und nicht prädiktive Diagnostik, Beratung und Aufklärung bei fachspezifischen Fragestellungen bezüglich Metaboliten und Enzymveränderungen (z.B. im Rahmen des Neugeborenen Screenings)
- » Diagnostik und Beratung bei Polymorphismen (häufige genetische Varianten, die in mehr als 1% der Bevölkerung vorkommen) mit klar definierter funktioneller Bedeutung bei der Ausprägung multifaktorieller Erkrankungen
- » Diagnostik und Beratung bei Genveränderungen in Tumoren bzw. bei malignen Erkrankungen (z.B. im Rahmen medikamentöser Therapieoptionen, wo weiterer Abstimmungsbedarf in anderer Konstellation besteht)
- » Pharmakogenetik
- » Therapie von genetischen Erkrankungen

## 5 Ziele der humangenetischen Versorgung

Die gesetzlich definierten Ziele der humangenetischen Versorgung sind im Gentechnikgesetz angeführt. Hauptziel ist es, die Durchführung der genetischen Analysen nach dem Stand von Wissenschaft und Technik zu gewährleisten, korrekte Ergebnisse sicherzustellen sowie Indikationen, Inhalte und Konsequenzen einer genetischen Analyse umfassend und verständlich mit den betroffenen Personen zu besprechen. Dies beinhaltet die kompetente genetische Beratung unter Berücksichtigung der Familienanamnese gegebenenfalls vor und nach einer genetischen Labordiagnostik. Der Qualitätsstandard betont folgende – mit dem Gentechnikgesetz konform gehende – **Ziele** in der humangenetischen Versorgung:

- » Sicherstellen der Einhaltung bestehender gesetzlicher Regelungen
- » Flächendeckender Zugang und Vernetzung der Zentren für Medizinische Genetik
- » Sicherstellen einer Beratung durch FÄ/FA für Medizinische Genetik (genetische Beratung) und durch Fachärzte des betroffenen Sonderfaches (fachspezifische Beratung) für alle Betroffenen, die im Zuge von genetischen Untersuchungen mit möglichen medizinischen, psychischen und sozialen Konsequenzen konfrontiert sein können. Einbeziehung der Familienanamnese zur Identifikation von erblichen Krankheitsrisiken und zur Planung einer effizienten genetischen Labordiagnostik
- » Qualitätsgesicherte Durchführung und Interpretation der genetischen Labordiagnostik
- » Interdisziplinäre Zusammenarbeit bei komplexen Verdachtsfällen, Symptomen und Fragestellungen (z.B. Erkrankungen mehrere Fächer betreffend)
- » Interdisziplinäres Setting
- » Vernetzung national/international/multidisziplinär
- » Optimierte Ressourcenverteilung gemäß des Prinzips der Notwendigkeit und Angemessenheit

## 6 Standards in der humangenetischen Versorgung

Die genetische Beratung und Diagnostik muss durch FA/FÄ für Med. Genetik durchgeführt werden.

Die fachspezifische Beratung und Versorgung bei genetischen Erkrankungen muss durch Fachärztinnen und Fachärzte des jeweiligen Sonderfaches durchgeführt werden (gem. ÄAO 2015).

Genetische Untersuchungen müssen in akkreditierten Labors mit entsprechender Qualitätssicherungen gem. GTG und nach internationalen Richtlinien durchgeführt werden und von einem FA /FÄ für Medizinische Genetik befundet werden.

### 6.1 Zielgruppe der humangenetischen Versorgung

Person, bei denen selbst oder bei einem bzw. mehreren nahen Angehörigen eine genetisch oder epigenetisch bedingte oder mit bedingte Krankheit, Fehlbildung, Entwicklungsstörung oder andere Gesundheitsstörung vorliegt oder differenzialdiagnostisch in Betracht zu ziehen ist, oder wenn eine erhöhte Wahrscheinlichkeit für das Auftreten einer solchen Krankheit bestehen könnte.

### 6.2 Leistungsspektrum in der medizinischen Genetik (orientiert an der derzeitigen Gruppierung der Positionen des HVSVT)

- » Genetische Beratungen
- » Zytogenetische Untersuchungen (Karyogramme etc.)
- » Molekulargenetische Untersuchungen
- » Molekularzytogenetische Untersuchungen

### 6.3 Versorgung durch Zentren für Medizinische Genetik (ZMG) mit vernetzten Standorten

- » Flächendeckender Zugang zur umfassenden humangenetischen Versorgung

- » Genetische Sprechstunde: auf Zuweisung von Fachärzten/-ärztinnen; Arzt-/Beratungsbrief muss erstellt
- » Konsil<sup>3</sup> im Krankenhaus: Konsiliarbefund (verpflichtend) / interdisziplinäre Beratung

## 6.4 Qualitätskriterien eines Zentrums für Medizinische Genetik (ZMG)

- » Angebot umfasst das Spektrum der genetischen Diagnostik und Beratung
- » Leitung durch eine/n FÄ/FA für Medizinische Genetik
- » Zusätzlich mindestens ein/e weitere/r FÄ/FA für Medizinische Genetik
- » Zulassung zur Ausbildung zum FA / zur FÄ für Medizinische Genetik
- » Vorhandensein eines akkreditierten medizinisch-genetischen Labors
  - » Zulassung gemäß Gentechnikgesetz
  - » Diagnostik und Befundung durch FA/FÄ für medizinische Genetik (gemäß ÄAO 2015)
- » Forschung (gelistete Publikationen) und Lehre
- » Interdisziplinäre Ausrichtung und Vernetzung
- » Vernetzung und Austausch der österreichischen Zentren für Medizinische Genetik untereinander
- » Priorisierungsregel für Wartelisten vorhanden

## 6.5 Dezentrale Versorgung

Voraussetzungen für die dezentrale Versorgung:

- » Anbindung an Zentren für Medizinische Genetik
- » Genetische Sprechstunde durch FA/FÄ für medizinische Genetik: auf Zuweisung von Fachärzten/-ärztinnen; Arzt-/Beratungsbrief muss erstellt werden
- » Konsil im Krankenhaus: Konsiliarbefund (verpflichtend) / interdisziplinäre Beratung
- » Interdisziplinäres multiprofessionelles Netzwerk
- » Fachspezifische Beratung bei genetischen Erkrankungen durch FA/FÄ des entsprechenden Sonderfaches; Arzt-/Beratungsbrief muss erstellt werden.

## 6.6 Qualitätskriterien für die Befunderstellung

- » Gemäß Gentechnikgesetz

---

3

Konsil oder Konsilium: eine patientenbezogene, angeforderte Beratung eines Facharztes / einer Fachärztin durch einen anderen Facharzt / eine andere Fachärztin



- » Dokumentationsverordnung und Aufklärungsverpflichtung gemäß Ärztegesetz
- » Interpretation der Befunde nach internationalen wissenschaftlichen Standards
- » Verweise auf Informationsquellen sind in Befunden zu dokumentieren; (z. B.: Referenz zu Mutationsdatenbanken)
- » Konformität mit aktuellen internationalen Leitlinien

Zur Vorlage an die BGK



Tabelle 6.1:

Anforderungen für eine fachärztliche, standardisierte und qualitätsgesicherte medizinisch-genetische Beratung. **Diese Tabelle betrifft NICHT die fachspezifische Beratung bei genetischen Erkrankungen**

<b>Anwendungsbereich</b>	» <u>Beratungsgespräch</u> durch den FA /FÄ für Medizinische Genetik
<b>Zielgruppe</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>» Gesunde Personen mit Verdacht auf genetische Veränderungen</li> <li>» Personen mit bekannten genetischen Veränderungen zur Vorhersage des Risikos für das Auftreten einer/mehrerer genetischen Erkrankung(en) bzw. zur Einschätzung des Risikos genetischer Erkrankungen der Nachkommenschaft</li> <li>» Angehörige von Personen mit genetischen Veränderungen / genetisch bedingten Erkrankungen</li> <li>» Erkrankte/Symptomträger/innen mit Verdacht auf genetische Veränderungen</li> </ul>
<b>Leitprinzipien</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>» Setzt bei den Bedürfnissen und Anliegen der ratsuchenden Person an</li> <li>» Ist nicht direktiv – bleibt ergebnisoffen</li> <li>» Ist allgemein verständlich</li> <li>» Achtet und schützt die Würde des Menschen <sup>4</sup></li> <li>» Bezieht den allgemein anerkannten Stand der Wissenschaft und Technik ein</li> </ul>
<b>Bereiche</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>» diagnostisch</li> <li>» prädiktiv</li> <li>» prä/postnatal</li> </ul>
<b>Zweck/Inhalte</b>	<p>Beratungsgespräch vor genetischer Untersuchung</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>» Präzisieren der Erwartungen an die genetische Untersuchung (Motivation, Umfang, Ziel, mögliche spätere Konsequenzen)</li> <li>» Hilfestellung in der Entscheidungsfindung für oder gegen die genetische Untersuchung („informierte Entscheidung“)</li> <li>» Klarstellung bezüglich Wissen – Nichtwissen für eine selbstbestimmte Entscheidung</li> <li>» Angemessene Bedenkzeit bis zum Untersuchungszeitpunkt</li> </ul> <p>Beratungsgespräch nach genetischer Untersuchung</p> <ul style="list-style-type: none"> <li>» Verständliche Mitteilung des Untersuchungsergebnisses <ul style="list-style-type: none"> <li>» unter Berücksichtigung der vorab vereinbarten Bedingungen/Patientenpräferenzen</li> <li>» in enger Kooperation mit entsprechenden Fachärzten/-ärztinnen</li> <li>» auf Basis eines individuellen Risikokonzeptes <sup>5</sup></li> </ul> </li> <li>» Erläutern der Relevanz für das weitere Leben</li> <li>» Unterstützung bei selbstbestimmten Entscheidungen</li> <li>» Information bzgl. Angebote zur weiteren Betreuung</li> </ul>

<sup>4</sup> Unter Wahrung individueller Werthaltungen und religiösen Einstellungen sowie unter Beachtung und Respektierung der psychosoziale Situation der ratsuchenden Person

<sup>5</sup> Erläuterung der Erkrankungsrisiken in Relation zu Risiken von exogenen Faktoren

<b>Setting</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>» Zentren für Medizinische Genetik, angebundene Standorte (Entsendung von Experten/Expertinnen in dezentrale Standorte), Sekundärversorgung</li> <li>» Konsultationsformen: Genetische Sprechstunde, gegebenenfalls Konsil</li> </ul>
<b>Qualifikation/ Zuständigkeit</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>» Facharzt/-ärztin für Medizinische Genetik,</li> </ul>

Quellen: RL Humangenetische Diagnostik und genetische Beratung, Basiswissen Humangenetik, Studie: Beratung bei genetischen Analysen, GTG

zur Vorlage an die BGK

## 7 Gültigkeitsdauer und Aktualisierung

### **Gültigkeit**

Die Gültigkeitsdauer des vorliegenden Qualitätsstandards „Humangenetische Versorgung“ ist auf maximal fünf Jahre ab dem Tag der Veröffentlichung durch das Bundesministerium für Gesundheit beschränkt.

### **Aktualisierung**

Spätestens vor Beginn des letzten Jahres der Gültigkeit des vorliegenden Qualitätsstandards ist vom Bundesministerium für Gesundheit die Entscheidung zu treffen, ob eine Aktualisierung erforderlich ist oder ob die Gültigkeit ohne Aktualisierung auf weitere drei Jahre verlängert wird.

# Literatur

Arbeitskreis Genetische Betreuung (2006): Genetische Betreuung [Online].

[http://bmg.gv.at/cms/home/attachments/7/1/8/CH1053/CMS1174377097784/cms1200654209249\\_leitfaden\\_genetische\\_betreuung.pdf](http://bmg.gv.at/cms/home/attachments/7/1/8/CH1053/CMS1174377097784/cms1200654209249_leitfaden_genetische_betreuung.pdf)

Ärzteausbildungsordnung 2015, BGBl.II Nr.147/2015

Bundesministerium für Gesundheit (2013): Expertengutachten Beratung bei genetischen Analysen [Online].

[http://bmg.gv.at/cms/home/attachments/4/6/0/CH1053/CMS1362400994960/genetische\\_analysen\\_20130320.pdf](http://bmg.gv.at/cms/home/attachments/4/6/0/CH1053/CMS1362400994960/genetische_analysen_20130320.pdf)

Bundesministerium für Gesundheit (2006): Gentechnikbuch – Kapitel 4, Checkliste gentechnische Analysen [Online]. Bundesministerium für Gesundheit.

[http://bmg.gv.at/cms/home/attachments/3/0/5/CH1060/CMS1201093533126/checkliste\\_genetische\\_analysen\\_vorwort.pdf](http://bmg.gv.at/cms/home/attachments/3/0/5/CH1060/CMS1201093533126/checkliste_genetische_analysen_vorwort.pdf)

Bundesministerium für Gesundheit (2010): Gentechnikbuch gemäß § 99 GTG [Online]. Bundesministerium für Gesundheit.

[http://www.bmg.gv.at/home/Schwerpunkte/Gentechnik/Rechtsvorschriften\\_in\\_Oesterreich/Gentechnikbuch\\_gemaess\\_99\\_GTG](http://www.bmg.gv.at/home/Schwerpunkte/Gentechnik/Rechtsvorschriften_in_Oesterreich/Gentechnikbuch_gemaess_99_GTG)

Gendiagnostik Kommission (2011): [Guideline of the Genetic Diagnosis Commission (GEKO) for requirements of the qualification for and contents of genetic counseling in accordance with paragraph 23 Abs. 2 No. 2a and 23 Abs. 2 No. 3 GenDg.The 1 July 2011 version released and implemented 11 July 2011]]. In: Bundesgesundheitsblatt Gesundheitsforschung Gesundheitsschutz 54/11:1248–1256

Gesamte Rechtsvorschrift für Gentechnikgesetz, Fassung vom 7.5.2015 (2015): Bundesgesetz, mit dem Arbeiten mit gentechnisch veränderten Organismen, das Freisetzen und Inverkehrbringen von gentechnisch veränderten Organismen und die Anwendung von Genanalyse und Gentherapie am Menschen geregelt werden (Gentechnikgesetz – GTG) StF: BGBl. Nr. 510/1994 (NR: GP XVIII IA 732/A AB 1730 S. 168. BR: AB 4827 S. 588.) [CELEX-Nr.: 390L0219, 390L0220], RIS

Bundesministerium für Gesundheit (2013): Genetische Analysen. Expertengutachten [Online].

Bundesministerium für Gesundheit Sektion II.

[http://bmg.gv.at/cms/home/attachments/4/6/0/CH1053/CMS1362400994960/genetische\\_analysen\\_20130320.pdf](http://bmg.gv.at/cms/home/attachments/4/6/0/CH1053/CMS1362400994960/genetische_analysen_20130320.pdf)

P Schaaf, Christian; Zschocke, Johannes (Hg.) (2013): Basiswissen Humangenetik. Published by Berlin, Springer