

Humangenetik

Genomic Counseling und ihre Bedeutung für die Grundversorgung

Die in der naturwissenschaftlichen Grundlagenforschung gewonnenen Erkenntnisse über unser Erbgut und damit auch über erblich bedingte Krankheiten oder Störungen der kindlichen Entwicklung gewinnen in der Medizin immer mehr an Bedeutung. So konnten inzwischen viele Krankheiten genetisch klar definiert und sogar subtypisiert werden, und zwar in allen medizinischen Fachdisziplinen, wie beispielsweise in der Pädiatrie, Gynäkologie, Geburtshilfe, Hämatologie, Onkologie, Neurologie oder in der Kardiologie. Besonders in der personalisierten Medizin spielen humangenetische Beratungen (Genetic resp. Genomic Counseling) für betroffene Patienten eine immer wichtigere Rolle.

Hat man früher mehrheitlich Einzelgenedefekte und dadurch verursachte Erkrankungen diagnostiziert und behandelt, sind es heute zunehmend die Interaktionen mehrerer Gene, ausgehend von klinischen Indikationen. Eine wachsende Zahl positiver, aber auch «fraglicher» Befunde sowie die Unsicherheit über die klinische Validität und des Outcomes machen jedoch Kopfzerbrechen. Sicher hat dadurch auch die Komplexität der Fragestellungen zugenommen. Will man professionell beraten, spricht man heute besser von «Genomic Counseling» und nicht von «Genetic Counseling», wenn es darum geht, dem Patienten zu helfen, den medizinischen, psychologischen und familiären Einfluss solcher Befunde verständlich zu machen und zu erklären. Zunehmend rücken dabei auch die Prävention und ein mögliches Ansprechen auf eine bestimmte Therapie in den Vordergrund.

Zukunftsberuf «Genetic Counselor»

Im Gegensatz zum Ausland ist es in der Schweiz so, dass es den Beruf des «Genetic Counselors» nicht gibt – es gibt auch keine entsprechenden Ausbildungsgänge. Zwar existiert ein Weiterbildungsgang zum «Medizinischen Genetiker FMH» und zum «Laborgenetiker FAMH», deren Weiterbildungsprogramme sicher gut und qualitativ hochstehend sind. Dennoch gibt es bisher nur wenige Titelträger und Kandidaten.

Von Andreas Huber



Hohe Anforderungen

Man kann davon ausgehen, dass die genomische Medizin sich rasch weiter entwickeln und in allen medizinischen Fachgebieten wie auch in der Gesellschaft einen grossen Einfluss haben wird. Der wachsende Bedarf an der Patientenbasis kann durch die wenigen Genetiker FMH allerdings niemals bewältigt werden. Dazu kommt, dass die Fachspezialisten, wie beispielsweise Pädiater, Kardiologen, Onkologen und andere, kaum die notwendige Zeit, aber auch nicht das umfassende Wissen haben, um den berechtigten Ansprüchen ihrer Patienten und Patientinnen gerecht zu werden. Zum einen braucht es Verständnis und Erfahrung, um Betroffenen erklären zu können, welche spezielle genetische Konstellation bei einer bestimmten Erkrankung eine Rolle spielt. Zudem müssen die Ängste, Unsicherheiten und Fragen der Patienten adäquat aufgenommen und beantwortet werden. Weiter müssen die Patienten auch in Bezug auf familiäre sowie soziale Konsequenzen unterstützt werden. Genetic Counseling hat also nicht nur mit Einblick in genetische Zusammenhänge, sondern auch viel mit Psychologie sowie ethischen und sozialen Fragen zu tun. Um solche Aufgaben übernehmen zu können, braucht es zudem viel Zeit und kommunikative Fähigkeiten in so heiklen Themen.

Genetic Counselors – im Ausland seit langem aktiv

Schauen wir, wie dieses Thema im Ausland behandelt wird: In den USA, Kanada, Frankreich, Grossbritannien und anderen Ländern sind «Genetic Counselors» schon lange aktiv. Es gibt entsprechende Lehrgänge, die mit einem Master of Science abschliessen. Dementsprechend gibt es eine stattliche Zahl an Berufspersonen, die schon seit Jahren entsprechende Aufgaben übernehmen. Inzwischen ist man im Ausland bereits dabei, den Schritt von «Genetic Counselor» zum «Genomic Counselor» zu machen. So gibt es bereits spezialisierte humangenetische Berater, die sich beispielsweise primär mit neurologischen oder onkologischen Erkrankungen oder dem Entwicklungsrückstand bei Kindern befassen.

Folgen für den Grundversorger

Gerade Ärzte in der Allgemeinen Inneren Medizin und der



© SSilver@canstockphoto.ch

Grundversorgung sind von diesen Entwicklungen immens betroffen. Alles fängt ja in der Regel in der allgemeinen Sprechstunde an, und der Praktiker hat die schwierige Aufgabe, bei den unterschiedlichsten Krankheitsbildern heraus zu spüren, wo es einen wichtigen genetischen Hintergrund geben könnte, wie dies zu diagnostizieren ist und was infolgedessen therapeutisch gemacht werden könnte/sollte. Bei seltenen Krankheiten (orphan diseases) oder hochkomplexen Erkrankungen ist sicher auch die entsprechende Überweisung herausfordernd. Der Praktiker hat den grossen Vorteil, den Patienten und seine Familien schon länger zu kennen, und kann somit auch die Familienanamnese gut interpretieren, was letztlich oft auch den Schweregrad und die langfristige Prognose der Erkrankung beeinflusst. Zudem kann er die Einflüsse anderer Umweltfaktoren (Rauchen, Hypertonie, Hypercholesterinämie, etc.) besser abschätzen. Ein «Genomic Counselor» könnte hier sicher unterstützend tätig sein und vor allem bei den aufwendigen Abklärungen, Aufklärungen und der langfristigen Betreuung helfen. Allerdings gibt es den Beruf in der Schweiz eben leider (noch) nicht, ebensowenig wie den Tarif – und die gesetzlichen Grundlagen.

Fazit

Zusammenfassend ist festzuhalten, dass wir in der Schweiz dringend eine vertiefte Aus- und Weiterbildung in genomischer Medizin brauchen. Zudem müssen die Themen an Fortbildungsanlässen für die bereits seit längerem aktiven medizinischen Berufe angesprochen werden. Und schliesslich wäre auch ein Weiterbildungslehrgang auf Masterniveau für das «Genomic Counseling» erforderlich. Ideale Anwärter sind erfahrene Pflegefachpersonen und berufserfahrene, mit medizinischen Kenntnissen versehene Naturwissenschaftler, insbesondere Biologen und Molekularbiologen sowie natürlich Ärzte und Pharmazeuten. **x**

Korrespondenzadresse:

Prof. Dr. med. Andreas Huber
Private Universität im Fürstentum Liechtenstein
FL-9495 Triesen