

078-015

S2k-Leitlinie Humangenetische Diagnostik und Genetische Beratung

Stand 12/2018

Schlüsselwörter (Deutsch):

Molekulargenetik, Molekulare Zytogenetik, Tumorgenetik, Zytogenetik, Genetische Sprechstunden

Keywords (Englisch):

Molecular Genetics, Molecular Cytogenetics, Cancer Genetics, Cytogenetics, Genetic Counselling

1. Geltungsbereich und Zweck

o Begründung für die Auswahl des Leitlinienthemas

Die Fortschritte in der humangenetischen Diagnostik waren Anlass 2011 vier bis dahin entwickelte S1-Leitlinien der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker (BVDH) zur Genetischen Beratung und zur genetischen Labordiagnostik in einer S2k-Leitlinie „Humangenetische Diagnostik und Genetische Beratung“ zusammenzufassen und auf eine breite, fachübergreifende Basis zu stellen. Die bestehenden S1-Leitlinien zur Genetischen Beratung, zur molekulargenetischen, molekularzytogenetischen und zytogenetischen Labordiagnostik waren durch eine modular aufgebaute S2k-Leitlinie ersetzt und durch ein Modul zur tumorzytogenetischen Labordiagnostik ergänzt worden.

o Zielorientierung der Leitlinie

Die nun erfolgte Aktualisierung der S2k-Leitlinien „Humangenetische Diagnostik und Genetische Beratung“ trägt dem zwischenzeitlichen technischen und wissenschaftlichen Fortschritt Rechnung. Sie soll über die einschlägigen rechtlichen Bestimmungen hinaus Handlungsempfehlungen zur Anwendung humangenetischer Leistungen in der klinischen Diagnostik und Patientenversorgung geben.

o Patientenzielgruppe

Nachdem heute viele diagnostische Methoden – in und für die Humangenetik entwickelt – in die Patientenversorgung aller klinischen Fächer Eingang gefunden haben, sind es auch alle Patienten, Ratsuchenden und Schwangeren, die als Zielgruppe in Frage kommen. Darunter sind insbesondere Betroffene mit genetisch bedingten Erkrankungsbildern, Tumorpatienten und z.T. auch mit multifaktoriellen häufigen Erkrankungen.

o Versorgungsbereich

Diagnostik genetisch (mit-)bedingter Erkrankungen, genetische Beratung, fachgebundene genetische Beratung

o Anwenderzielgruppe/Adressaten

Anwenderzielgruppen und Adressaten der Leitlinie sind alle Ärzte und Wissenschaftler der beteiligten Fachgesellschaften / Organisationen, welche genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken oder genetische Beratungen durchführen.

2. Zusammensetzung der Leitliniengruppe: Beteiligung von Interessensgruppen

o Repräsentativität der Leitliniengruppe: Beteiligte Berufsgruppen

neben 10 Delegierten der GfH und des BVDH waren 30 Mandatsträger aus 28 Fachgesellschaften/Verbänden am Delphiverfahren beteiligt. Die DGf Hals-, Nasen-, Ohrenheilkunde, Kopf- und Halschirurgie (DGHNO-KHC), DGf Hämatologie und Medizinische Onkologie (DGHO), die schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik wurden zur Erstellung der LL eingeladen. Die DGf Hals-, Nasen-, Ohrenheilkunde und Kopf- und

Halschirurgie (DGHNO-KHC) haben auf die Benennung eines Mandatsträger verzichtet, die schweizerische Gesellschaft hat von einer Beteiligung abgesehen, da sie eine eigene nationale Leitlinie erstellt.

- **Repräsentativität der Leitliniengruppe: Beteiligung von Patienten**

Auf die Beteiligung von Patientenvertretern wurde verzichtet, da in der Leitlinie keine individuellen Erkrankungen behandelt werden.

3. Methodologische Exaktheit

- **Formulierung der Empfehlungen und strukturierte Konsensfindung**

Für die Konsensfindung wurden durch die fünf Expertengruppen Statements und Kommentare ausgewählt, die nach Harmonisierung durch die Autoren der Module den zuvor von den Fachgesellschaften / Verbänden benannten Mandatsträgern zur Abstimmung gegeben wurden. Kommentare und Änderungen wurde an die Leitliniengruppe rückgemeldet und bei Kernaussagen gab es eine erneute Abstimmung im Delphi-Verfahren bis zum Erreichen eines Konsens.

4. Externe Begutachtung und Verabschiedung

- **Pilottestung**

Bei dieser Fassung der S2k-Leitlinie handelt es sich um eine Überarbeitung und vollständige Aktualisierung der Leitlinie. Eine Pilottestung wurde deshalb nicht durchgeführt.

- **Externe Begutachtung**

Für die Aktualisierung wurden neben einer Schlagwortsuche in PubMed auch die Online-Veröffentlichungen anderer Fachgesellschaften wie z.B. der Europäischen Gesellschaft für Humangenetik (ESHG), der Amerikanischen Gesellschaft für Humangenetik (ASHG), des American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG) oder Leitlinien bzw. Richtlinien der Gendiagnostikkommission, der Bundesärztekammer, Eurogentest, Weltgesundheitsorganisation (WHO), Organisation für wirtschaftliche Entwicklung und Zusammenarbeit (OECD) etc. konsultiert. Der durch die Expertengruppen aktualisierte Leitlinienentwurf wurde in einem öffentlichen Anhörungsverfahren im selben Jahr den Mitgliedern der GfH und des BVDH vorgestellt. Die durch die Expertengruppen und aus der Anhörung erstellten Fassungen wurden auf einer zweitägigen Leitlinienkonferenz (05.02. und 06.02.2016 in Fulda) vorgestellt und im Plenum diskutiert. Bei diesem Arbeitstreffen mit 53 Teilnehmern aus 18 Fachgesellschaften und Berufsverbänden sowie eingeladenen Experten wurde auch das weitere Vorgehen sowie der weitere Ablauf des Delphi-Verfahrens zur formalen Konsensfindung der Handlungsempfehlungen und Kernaussagen im Online-Rückmeldeverfahren beschlossen. Frau Dr. rer. hum. Cathleen Muche-Borowski hat die Aktualisierung der Leitlinie seitens der AWMF begleitet.

- **Verabschiedung durch die Vorstände der herausgebenden Fachgesellschaften/Organisationen**

Die Leitlinie wurde falls die Mandatsträger keine Prokura hatten durch die Vorstände der beteiligten Fachgesellschaften verabschiedet.

5. Redaktionelle Unabhängigkeit

- **Finanzierung der Leitlinie**

Die Finanzierung der Leitlinie erfolgt aus den Mitteln der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V. Eine inhaltliche Beeinflussung durch Dritte erfolgte nicht.

- **Darlegung von und Umgang mit potenziellen Interessenkonflikten**

Die Angaben zu den Interessen wurden mit dem AWMF Formblatt von 2010 erhoben. Nach Selbstbewertung der Interessen und Bewertung durch den Koordinator gab es keine Interessenkonflikte, die eine Konsequenz wie Stimmenthaltungen erforderlich machten.

6. Verbreitung und Implementierung

- **Konzept zur Verbreitung und Implementierung**
die Verbreitung der S2k-Leitlinie erfolgt über die Veröffentlichung in der Zeitschrift medizinische Genetik, den Webseiten der Fachgesellschaft und AWMF.
- **Unterstützende Materialien für die Anwendung der Leitlinie**
Umfangreiche Literaturverzeichnisse sind an die jeweiligen Module angehängt
- **Diskussion möglicher organisatorischer und/oder finanzieller Barrieren gegenüber der Anwendung der Leitlinienempfehlungen**
„Muss-Formulierungen“ geben gesetzliche Bestimmungen (z.B. GenDG, Richtlinien der GeKo) oder andere übergeordnete Richtlinien (RiLiBÄK) wieder. Die Übernahme dieser "muss-Formulierungen" wurde auf einem Arbeitstreffen zu Beginn der Aktualisierung von der Leitliniengruppe beschlossen.
- **Messgrößen für das Monitoring: Qualitätsziele, Qualitätsindikatoren**
Sind in den jeweiligen Modulen ausgeführt

7. Gültigkeitsdauer und Aktualisierungsverfahren

- **Datum der letzten inhaltlichen Überarbeitung und Status**
Gültig bis Dezember 2023,

PD Dr. med. Andreas Dufke
Institut für Medizinische Genetik und angewandte Genomik Calwerstrasse 7
72076 Tübingen
Tel.: +49 7071 297 2190
Fax: +49 7071 29 5171
E-Mail: andreas.dufke@med.uni-tuebingen.de

- **Aktualisierungsverfahren**
Delphikonferenz

Erstveröffentlichung: 06/2011

Überarbeitung von: 12/2018

Nächste Überprüfung geplant: 12/2023

Die AWMF erfasst und publiziert die Leitlinien der Fachgesellschaften mit größtmöglicher Sorgfalt - dennoch kann die AWMF für die Richtigkeit des Inhalts keine Verantwortung übernehmen. **Insbesondere bei Dosierungsangaben sind stets die Angaben der Hersteller zu beachten!**

Autorisiert für elektronische Publikation: AWMF online