

# SPECULUM

**Geburtshilfe / Frauen-Heilkunde / Strahlen-Heilkunde / Forschung / Konsequenzen**

Singer C

**Gasteditorial: Humangenetische Beratung in der  
Gynäkologie – Quo vadis?**

*Speculum - Zeitschrift für Gynäkologie und Geburtshilfe 2016; 34 (3)  
(Ausgabe für Österreich), 4-5*

Homepage:

**[www.kup.at/speculum](http://www.kup.at/speculum)**

Online-Datenbank  
mit Autoren-  
und Stichwortsuche

Krause & Pachernegg GmbH • Verlag für Medizin und Wirtschaft • A-3003 Gablitz

P.b.b. 02Z031112 M, Verlagsort: 3003 Gablitz, Linzerstraße 177A/21

# **Erschaffen Sie sich Ihre ertragreiche grüne Oase in Ihrem Zuhause oder in Ihrer Praxis**

## **Mehr als nur eine Dekoration:**

- Sie wollen das Besondere?
- Sie möchten Ihre eigenen Salate, Kräuter und auch Ihr Gemüse ernten?
- Frisch, reif, ungespritzt und voller Geschmack?
- Ohne Vorkenntnisse und ganz ohne grünen Daumen?

**Dann sind Sie hier richtig**



## Gasteditorial

## Humangenetische Beratung in der Gynäkologie – Quo vadis?

C. Singer

**S**eit 1994 werden am Allgemeinen Krankenhaus Wien molekulargenetische Analysen von BRCA-1 & -2 durchgeführt und über die Jahre ist ein österreichweites Netzwerk von inzwischen über 80 Beratungsstellen entstanden, in denen Frauen mit einer auffälligen Brust- oder Eierstockkrebsanamnese in der Familie hinsichtlich einer möglichen genetischen Prädisposition beraten werden. Österreich ist damit eines der wenigen Länder weltweit, die schon seit Jahren ein gut funktionierendes und qualitativ hochwertiges Konzept für den Umgang mit familiärem Brust- und Eierstockkrebsyndrom entwickelt haben. Unser gemeinsamer Weg, der international als „Best practice“-Beispiel gelobt wird, wird derzeit in ähnlicher Form auch in anderen Ländern, wie beispielsweise in Deutschland und der Schweiz, etabliert.

Die Verfügbarkeit von einer neuen, ausschließlich bei BRCA-1/2-Mutationsträgerinnen zugelassenen Medikamentenklasse (so genannte „PARP-Inhibitoren“) sowie die immer größere Akzeptanz prophylaktischer Operationen haben gerade in den letzten Jahren zu einer außerordentlich starken Nachfrage nach genetischen Beratungsgesprächen bzgl. BRCA-1/2-Analysen geführt, die im Gegensatz zu anderen Nationen durch das österreichische Beratungssystem sehr gut aufgefangen werden. Man könnte also stolz sein über das Erreichte. Allerdings wäre Österreich nicht Österreich, wenn dieser Erfolg nicht eine Vielzahl von Neidern auf den Plan riefte. So wurde unter Ausschluss der Österreichischen Gesellschaft für Gynäkologie und Geburtshilfe (übrigens auch unter Ausschluss aller anderen Fachgruppen) durch das Gesundheitsministerium ein „Qualitätsstandard Humangenetik“ entwickelt, an dessen Erstellung – *nota bene* – 3 Humangenetiker

maßgeblich beteiligt wurden. Gemäß diesem Qualitätsstandard wäre es in Zukunft ausschließlich Humangenetikern vorbehalten, humangenetische Beratung und Diagnostik durchzuführen. Einsprüche und Verbesserungsvorschläge jener Gesellschaften, deren Mitglieder bislang in ihrer Fachdisziplin die Hauptlast der genetischen Beratung trugen und die das in der Vergangenheit auch in ausgezeichneter Qualität durchgeführt haben (i. e. der ÖGGG, der Öst. Ges. für Kinderheilkunde, der Öst. Ges. für Neurologie sowie der Öst. Ges. für Innere Medizin), wurden vom Ministerium zwar angehört, aber allesamt wieder aus dem „Qualitätsstandard“ entfernt. Damit steht der Text weiterhin im direkten Widerspruch zum Gentechnikgesetz, welches Fachärzten innerhalb ihrer Disziplin sehr wohl genetische Beratungen explizit erlaubt.

Das Problem geht also weit über das Thema BRCA-1 & BRCA-2 hinaus. Es wäre Fachärzten in Zukunft damit nämlich verboten, in ihrer eigenen Disziplin genetische Analysen zu indizieren bzw. genetische Beratungsgespräche anzubieten. Beispiele dafür sind aus dem gynäkologischen Fachgebiet neben dem familiären Brust- und Eierstockkrebsyndrom das adrenogenitale Syndrom (AGS) oder das Lynch-Syndrom, aber auch Personen mit Verdacht auf familiäre adenomatöse Polyposis coli, familiäre Hypercholesterinämie oder Mukoviszidose wären davon betroffen.

Der „Qualitätsstandard Humangenetik“ ist umso unverständlicher, als die klinische Expertise und das Wissen um die medizinischen Konsequenzen derartiger, zumeist auf einem durchaus simplen und jedem Medizinstudenten geläufigen Vererbungsmodus basierenden Erkrankungen unbestritten bei Fachärzten der jeweiligen Disziplin liegt. Wie Humangenetiker, denen bei al-

lem Respekt jegliches Verständnis für beispielsweise die endokrinologischen Konsequenzen einer Salpingo-Ovarektomie oder die möglichen Komplikationen einer bilateralen prophylaktischen Mastektomie fehlen, eine vom Gentechnikgesetz geforderte „umfassende klinische Beratung“ durchführen wollen, ist nicht nachvollziehbar.

Ungeachtet der zu befürchtenden Qualitätseinbußen stellt uns der Exklusivanspruch der Humangenetiker auch vor ein quantitatives Problem: Derzeit sind bei der Ärztekammer in ganz Österreich gerade einmal 21 Humangenetiker angemeldet. Dem gegenüber stehen 8,4 Mio. Einwohner und geschätzte 7000 genetische Syndrome [1]. Eine „Milchmädchenrechnung“ also, die man im Ministerium offensichtlich nicht anstellen kann oder will. Ein Zusammenbruch des Angebotes an genetischen Beratungen ist also vorprogrammiert.

Der „Qualitätsstandard“ ist ein anschauliches Beispiel dafür, wie standespolitische Überlegungen, eine große Portion „Lob-

byismus“ und eine Prise Neid die Qualität unserer medizinischen Versorgung verschlechtern können. Wer sich auch nur ein wenig mit medizinischen Metatrends auseinandersetzt, wird rasch erkennen, dass die Humangenetik in praktisch allen Fächern längst Einzug in präventive und therapeutische Aspekte gefunden hat. Eine Beschränkung der genetischen Beratung auf eine kleine Gruppe kann hier nur zwangsläufig in einer Kontingentierung von medizinischen Leistungen und zu langen Wartezeiten führen – aber vielleicht ist das ja auch das, was im Ministerium und im Hauptverband gewünscht wird.

---

#### LITERATUR:

1. OMIM; [http://www.omim.org/search?index=entry&sort=score+desc%2C+prefix\\_sort+desc&start=1&limit=10&search=syndrome](http://www.omim.org/search?index=entry&sort=score+desc%2C+prefix_sort+desc&start=1&limit=10&search=syndrome)

*Univ.-Prof. Dr. Christian Singer,  
MPH (Harvard)*

*Universitätsklinik für Frauenheilkunde, Medizinische Universität Wien*

# Mitteilungen aus der Redaktion

## Abo-Aktion

Wenn Sie Arzt sind, in Ausbildung zu einem ärztlichen Beruf, oder im Gesundheitsbereich tätig, haben Sie die Möglichkeit, die elektronische Ausgabe dieser Zeitschrift kostenlos zu beziehen.

Die Lieferung umfasst 4–6 Ausgaben pro Jahr zzgl. allfälliger Sonderhefte.

Das e-Journal steht als PDF-Datei (ca. 5–10 MB) zur Verfügung und ist auf den meisten der marktüblichen e-Book-Readern, Tablets sowie auf iPad funktionsfähig.

☒ **Bestellung kostenloses e-Journal-Abo**

## Besuchen Sie unsere zeitschriftenübergreifende Datenbank

☒ **Bilddatenbank**

☒ **Artikeldatenbank**

☒ **Fallberichte**

## Haftungsausschluss

Die in unseren Webseiten publizierten Informationen richten sich **ausschließlich an geprüfte und autorisierte medizinische Berufsgruppen** und entbinden nicht von der ärztlichen Sorgfaltspflicht sowie von einer ausführlichen Patientenaufklärung über therapeutische Optionen und deren Wirkungen bzw. Nebenwirkungen. Die entsprechenden Angaben werden von den Autoren mit der größten Sorgfalt recherchiert und zusammengestellt. Die angegebenen Dosierungen sind im Einzelfall anhand der Fachinformationen zu überprüfen. Weder die Autoren, noch die tragenden Gesellschaften noch der Verlag übernehmen irgendwelche Haftungsansprüche.

Bitte beachten Sie auch diese Seiten:

**Impressum**

**Disclaimers & Copyright**

**Datenschutzerklärung**