**Deutsche Interessengemeinschaft Phenylketonurie
und verwandte angeborene Stoffwechselstörungen e.V.**

www.dig-pku.de

Stellungnahme

**zum Richtlinienentwurf der Gendiagnostik-Kommission (GEKO)
für die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der geneteischen Beratung
gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2a und § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG
vom 16. Juni 2023**

1. Vorbemerkungen

Die Gendiagnostik-Kommission beim Robert Koch-Institut hat eine Revision ihrer Richtlinie für die Anforderungen zur und Inhalte der genetischen Beratung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2a und Nr. 3 vorgenommen und den Entwurf der Neufassung am 11. Juli 2023 zur Anhörung freigegeben. Die Deutsche Intereressengemeinschaft für Phenylketonurie und verwandte angeborene Stoffwechselstörungen (DIG PKU) ist sehr dankbar für die Gelegenheit, zu diesem Entwurf Stellung zu nehmen.

Als bundesweite Selbsthilfeorganisation mit derzeit etwa 2000 Mitgliedern vertritt die DIG PKU ausschließlich und unabhängig die Interessen der Patient*innen mit Phenylketonurie (PKU) und verwandten angeborenen Stoffwechselstörungen sowie ihrer Angehörigen bzw. Bezugspersonen. Phenylketonurie ist die initiale Zielkrankheit des Neugeborenenscreenings, das etwa 1970/71 in beiden deutschen Staaten flächendeckend eingeführt wurde. Mit dem heutigen erweiterten Neugeborenenscreening werden auch einige andere angeborene Stoffwechselstörungen wie z.B. Ahornsirupkrankheit und Tyrosinämie präsymptomatisch diagnostiziert. Darüber hinaus vertreten wir Erkrankungen, die (noch) nicht zu den Zielkrankheiten des Neugeborenenscreenings gehören, wie zum Beispiel Methylmalonazidurie, Homocystinurie und Propionazidämie.

Das Neugeborenenscreening ist eine genetische Reihenuntersuchung und damit nach § 3 Nr. 9 GenDG eine genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken. Im vierten Absatz des Abschnitts zwei des vorliegenden Richtlinienentwurfs wird klargestellt, dass die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken einer gesonderten Richtlinie der GEKO geregelt sind. Dennoch möchten wir in diese Stellungnahme unsere Erfahrungen aus dem Neugeborenenscreening, die auch auf andere genetische Untersuchungen übertragbar sind, einfließen lassen. Wir verbinden damit die Bitte, die inhaltlichen Aspekte unserer Stellungnahme auch bei zukünftigen Überarbeitungen der für das Neugeborenenscreening relevanten Richtlinien zu berücksichtigen.

2. Grundlegende Bewertung des Richtlinienentwurfs

Die DIG PKU begrüßt die Absicht der Gendiagnostik-Kommission, mit der Überarbeitung der Richtlinie sowohl die Qualität der genetischen Beratungen sicherzustellen, also auch die Ausbildungsinhalte für die Qualifikation zur genetischen Beratung am Bedarf der Patientinnen und Patienten zu orientieren. Insgesamt halten wir den Richtlinienentwurf für gelungen und für zielführend. Verbesserungsbedarf sehen wir jedoch noch bei zwei wesentlichen Details – der fehlenden Begriffsdefinition für "betroffene Person" sowie hinsichtlich der Berücksichtigung und des Umgangs mit (psychischen) Folgen einer genetischen Untersuchung bzw. Befundmitteilung.

3. Stellungnahme im Einzelnen

3.1. Abschnitte II und IV: Klarstellung, dass die genetische Beratung in einem persönlichen Gespräch erfolgen muss

Stellungnahme:

Die Regelung in Abschnitt II.1. bezieht sich auf die genetische Beratung vor einer genetischen Untersuchung. Die Regelung in Abschnitt IV.2. bezieht sich auch auf die genetische Beratung nach einem Befund oder Untersuchungsergebnis in Folge einer diagnostischen oder vorgeburtlichen genetischen Beratung (Abschnitte III.1. und III.2.). Wir begrüßen diese Klarstellungen ausdrücklich. Jedoch wird der Begriff "betroffene Person" nicht definiert und schränkt daher den Blick auf die unmittelbaren PrimärpatientInnen ein. Außerdem sollte deutlich gemacht werden, dass die genetische Beratung der Betroffenen ein Prozess ist, der mehr als einen Termin in Anspruch nehmen kann.

Änderungsvorschlag:

Wir schlagen folgene Änderungen in Abschnitt IV (Seite 4, Zeilen 29 ff) vor:
"Die genetische Beratung erfolgt in einem oder ggf. mehreren persönlichen Gesprächen, die sich an den Anliegen und Bedürfnissen der betroffenen Personen orientieren und in denen diese Gelegenheit für Fragen erhalten. Bei Zustimmung der betroffenen Personen kann die genetische Beratung auch unter Hinzuziehung einer weiteren ärztlichen oder nicht-ärztlichen sachverständigen Person (zum Beispiel einer Psychologin oder eines Psychologen) erfolgen."
Auch im folgenden Richtlinientext sollte immer der Plural "betroffene Personen" verwendet werden.

Begründung:

Die psychologischen Belastungen der Ungewissheit während des Wartens auf das Untersuchungsergebnisse und das traumatische Potenzial der Befundmitteilung[1] sind nicht zu unterschätzen. Insbesondere bei letzterem ist es ggf. sinnvoll, die Grenzen der Auf-

nahmefähigkeit der Betroffenen im Blick zu behalten und die genetische Beratung ggf. zu unterbrechen bzw. in mehreren Sitzungen durchzuführen. Darüber möchten wir deutlich machen, dass neben den PrimärpatientInnen Angehörige (zum Beispiel Eltern) und Bezugspersonen als SekundärpatientInnen[2] zum Kreis der betroffenen Personen gehören.

3.2. Abschnitt V: Inhalte der genetischen Beratung

Stellungnahme:

Die notwendigen Beratungsinhalte vor und nach genetischen Untersuchungen sind aus unserer Sicht gut dargestellt. Insbesondere begrüßen wir die Berücksichtigung psychosozialer Aspekte. Jedoch wurden ggf. notwendige Nachsorgemaßnahmen als integraler Bestandteil der genetischen Beratungen nicht berücksichtigt.

Änderungsvorschlag:

Wir schlagen folgende Ergänzungen der Absätze V.2.2. (Seite 7 ab Zeile 7) und V.3.2. (Seite 8 ab Zeile 14) vor:
"Im Rahmen einer strukturierten Nachsorge soll überprüft werden, ob und wie weit die betroffenen Personen – also ggf. auch Angehörige und Bezugspersonen der PatientInnen – die Befundmitteilung oder Diagnose und die damit verbundenen Konsequenzen sowohl psychisch als auch kognitiv verarbeitet haben. Ggf. ist eine entsprechende Weiterversorgung auch der Angehörigen und Bezugspersonen als SekundärpatientInnen zu veranlassen."

Begründung:

Die Diagnose einer subjektiv schwerwiegenden Erkrankung oder eines Erkrankungsrisikos kann für die betroffenen Personen ein lebensverändernder Moment sein, den es zu verstehen und zu verarbeiten gilt. Das traumatische Potenzial dieses Ereignisses ist nicht zu unterschätzen und kann sich negativ auf die Weiterversorgung auswirken[1,3]. Deshalb sollten auch Nachsorgemaßnahmen durch hierfür qualifiziertes Personal ein integraler Bestandteil der genetischen Beratungen sein. Zu den betroffenen Personen sind auch hier nicht nur die primär betroffenen PatientInnen zu zählen, sondern – insbesondere bei Kindern und Jugendlichen – auch deren Angehörige und Bezugspersonen [2].

4. Quellen

[1] Pinquart M. Posttraumatic stress symptoms and disorders in parents of children and adolescents with chronic physical illnesses: a meta-analysis. J Trauma Stress. 2019;32(1):88–96

[2] Eichinger J, Elger B, Yi Jiao T, Koné I, Shaw DM. Parents as secondary patients: Towards a more family-centred approach to care. Clinical Ethics. 2023;0(0). doi:10.1177/14777509231172317

[3] Conijn T, Haverman L, Wijburg FA, De Roos C. Reducing posttraumatic stress in parents of patients with a rare inherited metabolic disorder using eye movement desensitization and reprocessing therapy: a case study. Orphanet J Rare Dis. 2021 Mar 10;16(1):126. doi: 10.1186/s13023-021-01768-7. PMID: 33691734; PMCID: PMC7948366.