# Qualitätssicherung Genetische Beratung

**Ergebnisse der ersten Umfrage**

Kommission Qualitätssicherung Genetische Beratung des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.

**Mitglieder der Kommission**
Prof. Dr. Gerhard Wolff, Freiburg (Sprecher)
Dr. med. Ulrike Beudt, Frankfurt
Prof. Dr. med. Gabriele Gillessen-Kaesbach, Lübeck
Prof. Dr. med. Elisabeth Gödde, Witten-Herdecke
Prof. Dr. med. Wolfram Henn, Homburg
Dr. med. Bettina Prager, Dresden
Dr. med. Bernt Schulze, Hannover

unter Mitarbeit von
Dipl.-Biol. Sibylle Kannmacher

## Einleitung

Die Kommission Qualitätssicherung Genetische Beratung wurde vom Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V. (BVDH) eingesetzt, um eine Qualitätssicherungsmaßnahme im Bereich der genetischen Beratung zu entwickeln. Mitglieder der Kommission sind: Frau Dr. Ulrike Beudt (Frankfurt), Frau Prof. Dr. Gabriele Gillessen-Kaesbach (Lübeck), Frau Prof. Dr. Elisabeth Gödde (Datteln), Herr Prof. Dr. Wolfram Henn (Homburg), Frau Dr. Bettina Prager (Dresden), Herr Dr. Bernt Schulze (Hannover), Herr Prof. Dr. Gerhard Wolff (Freiburg).

Die Entwicklung einer Qualitätssicherungsmaßnahme in der genetischen Beratung erfolgt in mehreren Schritten. Als erste Maßnahme wurde eine Umfrage bei allen Stellen durchgeführt, welche laut Website des BVDH (www.bvdh.de) genetische Beratung in Klinik und Praxis anbieten. Diese Umfrage diente einer Bestandsaufnahme der strukturellen Rahmenbedingungen und der gegenwärtigen Praxis in der genetischen Beratung. Hierzu wurden zunächst die wichtigsten Parameter des routinemäßigen Ablaufs von Beratungen mittels eines Fragebogens erfasst. Es handelte sich also noch nicht um eine Maßnahme der Qualitätssicherung, sondern um den ersten Schritt einer Qualitätsentwicklung in diesem Bereich. In einem nächsten Schritt haben wir anonymisierte humangenetische Stellungnahmen (früher: „Gutachten“) zu häufigen Standardsituationen in der genetischen Beratung angefordert. Auf der Grundlage der Auswertungen des Fragebogens und der anonymisierten Stellungnahmen bzw. Gutachten wollen wir in einem dritten Schritt Kriterien zur Überprüfung der Praxis der genetischen Beratung entwickeln. Erst dann wird es möglich sein, eine Maßnahme zur Überprüfung der Praxis anhand der gewonnenen Kriterien durchzuführen.

Die Entwicklung von Maßnahmen zur Qualitätskontrolle der Beratung im engeren Sinne soll auf der Basis der gewonnen Daten erfolgen und bleibt einem späteren Stadium der Entwicklung der Qualitätssicherungsmaßnahme im Bereich der genetischen Beratung vorbehalten.

## Methode

Die Befragung erfolgte online mit Hilfe von Tools, die von 2ask (www.2ask.de) zur Verfügung gestellt werden. Für die Auswertung war es nicht erforderlich, eine Verbindung zwischen dem einzelnen Fragebogen und dem Absender herstellen zu können. Bei der gewählten Methode der Befragung ist nicht möglich, eine Verbindung zwischen den zurück gesandten Fragebögen und den Absendern herzustellen. Hierdurch blieb die Anonymität der Teilnehmer gewährleistet.

Es wurden ein Fragebogen mit 42 Fragen entwickelt sowie 238 E-Mail-Adressen von Beratungsstellen bzw. Beratern und Mitarbeitern recherchiert. Diese Adressen wurden mit Hilfe des Programms „2ask“ per E-Mail angeschrieben und die Adressaten zum Ausfüllen des Fragebogens aufgefordert. Manche Beratungsstellen wurden mehrfach über verschiedene E-Mail-Adressen angeschrieben. Deshalb erging die Aufforderung, pro Stelle nur einen ausgefüllten Fragebogen zurück zu schicken. Aufgrund der Einträge der Genetischen Beratungsstellen beim Berufsverband Deutscher Humangenetiker e. V. kann davon ausgegangen werden, daß es ca. 171 Stellen in Deutschland gibt, an denen Genetische Beratung angeboten wird.

Die Umfrage wurde am 9. Juni 2005 gestartet und endete am 30. September 2005. Es erfolgte ein zweimaliger Recall mittels einer Erinnerungs-E-Mail und der erneuten Bitte zur Teilnahme an der Umfrage.

## Ergebnisse

Auf der Homepage der Umfrage wurden 135 Besucher registriert. 80 Teilnehmer haben den Fragebogen ausgefüllt und zurückgeschickt. Das entspricht 47 % (80 von 171) aller geschätzten Stellen in Deutschland, an denen Genetische Beratung angeboten wird.

### Institutionelle Rahmenbedingungen

Die Hälfte (40) aller an der Befragung teilnehmenden Stellen sind Arztpraxen (darunter 1 Privatpraxis), die andere Hälfte verteilt sich auf Hochschulabteilungen (34) oder Abteilungen eines Krankenhauses (4). 2 Stellen haben sich nicht zugeordnet.

**Tab 1 Anzahl der in der genetischen Beratung Tätigen und durchschnittlicher Anteil der patientenbezogenen Arbeit**

| | Anzahl Mitarbeiter | Durchschnittliche Arbeitszeit in Prozent pro Mitarbeiter |
|---|---|---|
| Fachärzte für Humangenetik | 113 | 44 |
| Ärzte mit Zusatzbezeichnung Med. Genetik | 24 | 43 |
| Ärzte in Weiterbildung (einschl. AiP) | 79 | 23 |
| Sozialarbeiter | 3 | 35 |
| Psychologen | 2 | 100 |
| Krankenschwestern/Krankenpfleger | 6 | 58 |
| Arzthelferinnen | 75 | 21 |
| Bürokräfte | 78 | 37 |
| Sonstige | 8 | 30 |

**Durchschnittlicher Anteil der patientenbezogenen Arbeit**
Der durchschnittliche Facharzt arbeitet 44% einer Vollzeitstelle in der genetischen Beratung, der Arzt mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik 43% und der Arzt in Weiterbildung 23% (siehe Tabelle 1).

**Durchschnittliche Anzahl von Beratungsfällen pro Jahr**
Insgesamt wurden von 77 Stellen 40.325 Beratungsfälle pro Jahr angegeben. Das entspricht einem Durchschnitt von 524 Beratungsfällen pro Jahr und Stelle. 67% (26.987) aller Beratungen werden von Fachärzten für Humangenetik durchgeführt, 17% (6.843) von Ärzten mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik und 16% (6.495) von Ärzten in Weiterbildung.

Dabei ist die Anzahl der Beratungen pro Jahr bei den einzelnen Stellen sehr unterschiedlich und reicht von 10 bis 3.800 Beratungsfälle. Hierunter sind 5 Stellen mit deutlich unter 100 Beratungsfällen (alles niedergelassene Ärzte). 8 Stellen haben deutlich mehr als 1000 Fälle pro Jahr (alle 8 Stellen sind ebenfalls niedergelassene Ärzte).

**Anteil von Beratungen mit bestehender Schwangerschaft**
An 12 Stellen besteht die Klientel der Ratsuchenden mehrheitlich (> 50%) aus Schwangeren (2 Stellen 81–90%). Am häufigsten werden 11–20% angegeben (von 23 Stellen). Zwischen 11% und 40% Anteil Schwangerer liegen insgesamt knapp 59% (47) aller Stellen. Damit lässt sich schätzen, dass bezogen auf die absolute Zahl von Beratungsfällen in Deutschland, der Anteil Schwangerer etwa 20 – 30% beträgt.

**Anteil von Ratsuchenden mit anderer als deutscher Muttersprache**
Ein nicht unerheblicher Anteil der Ratsuchenden hat nicht Deutsch als Muttersprache. An 26% der Stellen (21) beträgt der Anteil über 20% (13 Stellen > 21 – 30%, 4 Stellen > 31 – 40%, je 2 Stellen > 41 – 50% bzw. > 50%). Gleich viel Stellen geben einen Anteil von 6 – 10% (21 Stellen) bzw. 11 – 20% (22 Stellen) an (insgesamt 59% aller Stellen).

Der Anteil der Beratungen, die mit Hilfe eines Dolmetschers geführt werden, ist verglichen mit dem Anteil nicht muttersprachlicher Ratsuchender verhältnismäßig gering. 83% der Stellen geben an, einen Dolmetscher in 1-5% aller Beratungsfälle in Anspruch zu nehmen. Gelegentlich werden Beratungen auch in einer Fremdsprache durchgeführt. ¾ der Stellen geben an, in 1 – 5% aller Beratungsfälle die Beratung in einer Fremdsprache zu führen.

**Thematische Schwerpunkte in der Beratungsarbeit**
53% der Beratungsstellen haben thematische Schwerpunkte. Die am häufigsten genannten Schwerpunkte waren: Muskelerkrankungen, Marfan-Syndrom, Huntington Krankheit, erbliche Krebserkrankungen, Pränataldiagnostik, unklare Entwicklungsverzögerungen, Syndromologie, Neurofibromatose.

**Anlässe bzw. Indikationen genetischer Beratung**
Als „häufig“ oder „sehr häufig“ vorkommende Anlässe bzw. Indikationen für eine genetische Beratung wurden genannt (Anzahl der Stellen in Klammern): unklare geistige Behinderung (57), Aborte (52), monogene Erkrankung oder Entwicklungsstörung (45) und familiäre Krebserkrankung 43), auffällige Pränataldiagnose (39), vorliegendes Ergebnis einer genetischen Diagnostik (39), Chromosomenstörungen (37), unklare körperliche Entwicklungsstörung (36), Alter der Ratsuchenden (36), unerfüllter Kinderwunsch (36), polygene Erkrankung oder Entwicklungsstörung (31), vor assistierter Reproduktion (31), teratogene und mutagene Risiken (26), unklare Erkrankung in der Familie (26), prädiktive genetische Diagnostik spätmanifester nichtbehandelbarer Erkrankungen (26), Verwandtenehe (24), pharmakogenetische und umweltgenetische Fragestellungen (7), Abstammungsfragen im medizinischen Kontext (2)

**Wege der Kontaktaufnahme und Datenerfassung beim Erstkontakt**
Alle Kontaktaufnahmen kommen vor. Der Hauptweg der Kontaktaufnahme ist der Anruf der Ratsuchenden („fast immer“: 41, „häufig“: 31 Stellen). An zweiter Stelle kommt der Anruf des behandelnden Arztes („fast immer“: 5, „häufig“: 33 Stellen). Eine schriftliche Anfrage ist nur gelegentlich der Weg,

ebenso E-Mail und persönliches Erscheinen.

Die Mehrzahl der Kontakte wird mit etwa gleicher Häufigkeit von einer Arzthelferin (31% aller Stellen), einem Arzt für Humangenetik/Arzt mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik (29%) und einer Bürokraft (29%) aufgenommen. Bei nur 11 % der Stellen erfolgt der Erstkontakt über eine Krankenschwester oder andere Personen. Der Arzt in Weiterbildung wird von keiner Stelle als Erstkontaktperson genannt.

Bei über 90% der Stellen werden beim Erstkontakt der Beratungsanlass, das eventuelle Vorliegen einer Schwangerschaft und die Personalstammdaten erfasst. Etwas seltener wird nach dem Vorliegen von Befunden gefragt. Die Inhalte von Befunden werden bei nur 29% der Stellen schon im Erstkontakt erfasst. 75% der Stellen fragen nach dem vorbehandelnden/überweisenden Arzt.

**Anamnesebogen**
44% der Beratungsstellen benutzen keinen Anamnesebogen. 10% erheben die Daten bei der Anmeldung durch die Erstkontaktperson, 5% schicken den Ratsuchenden den Bogen nach Hause. 10% lassen die Ratsuchenden beim Beratungstermin einen Anamnesebogen ausfüllen,

**Information und Einverständniserklärung zur genetischen Beratung**
In etwa der Hälfte der Stellen (39) wird das Formular des Berufsverbands für die Information und Einverständniserklärung zur genetischen Beratung in unveränderter oder modifizierter Form verwendet.

Als Gründe für die Nichtverwendung des vorgeschlagenen Formulars des Berufsverbands wurden genannt:

– eigenes Formular (7),
– Erscheinen des Patienten in der Beratung erklärt bereits das Einverständnis (6),
– Formular unbekannt (5),
– Formular unpassend oder unverständlich für die Patienten (4),
– Formular in Planung (3),
– Inhalt des Formulars wird im persönlichen Gespräch erwähnt (2),
– Einverständniserklärung wird nur vor der Veranlassung von genetischen Untersuchungen verlangt (2),
– mündliches Einverständnis wird eingeholt (2),

und je 1-mal:
– immer nur dann, wenn im Voraus Befunde eingeholt werden,
– hängt sehr von Patienten und Anlass der Beratung ab,
– für viele Ratsuchende ohne weitere Erläuterung unverständlich und damit „Alibifunktion“,
– Entbindung von der Schweigepflicht zur Information mitbehandelnder Ärzte über das Beratungsgespräch wird separat eingeholt,
– Formular zu umfangreich und unpersönlich,
– verunsichernd für die Ratsuchenden („Weil darin steht, was wir alles nicht können. Ich würde an deren Stelle dann gar nicht mehr kommen.“),
– wird aus Gründen der Qualitätssicherung nicht verwendet.

**Befundanforderung vor der Beratung**
Fast alle Stellen (93%) fordern vor der Beratung Befunde an, in der Regel bei den Ratsuchenden selbst (78%). Etwa die Hälfte der Stellen (49%) bittet um Zusendung (vom Ratsuchenden 34%, von behandelnden Ärzten 15%) vor der Beratung.

**Informationsmaterial zur genetischen Beratung**
Mehr als die Hälfte der Stellen hat Informationsmaterial zur genetischen Beratung und macht dieses den Ratsuchenden vor der Beratung zugänglich (57%). Zusendung oder Aushändigung vor der Beratung erfolgen an 32% der Beratungsstellen. 78% der Stellen haben eine Web-Seite.

**Terminvergabe und Wartezeiten**
Telefonische Terminvergabe ist die Regel (78 von 80 Stellen), in 31% mit schriftlicher Bestätigung.

Wenn keine Schwangerschaft besteht, ist eine kurzfristige Terminvergabe die Ausnahme (nur 5% innerhalb von 2 Tagen). 89% der Stellen vergeben Termine innerhalb von 4 Wochen. Wartezeiten über 2 Monate und länger sind die Ausnahme (5 Stellen).

Bei bestehender Schwangerschaft vergeben über 93% der Stellen einen Termin so kurzfristig wie möglich unabhängig von der Fragestellung und der Dauer der Schwangerschaft. Gut ein Drittel (35%) vergibt die Termine so, dass sie möglichst nicht in unmittelbarem zeitlichen Zusammenhang mit einer pränataldiagnostischen Maßnahme stehen, 15% vergeben den Beratungstermin allerdings am gleichen Tag unmittelbar vor der pränataldiagnostischen Maßnahme.

Eine durchschnittliche Wartezeit von länger als 30 Minuten in der Stelle vor einem Beratungsgespräch ist die Ausnahme (an nur 2 von 80 Stellen), an den meisten Stellen (92%) beträgt die durchschnittliche Wartezeit vor dem Gespräch nur bis zu 20 Minuten.

**Qualifikation der die Beratungen durchführenden Ärzte**
An 47 Stellen werden alle Beratungen von Fachärzten für Humangenetik (33) oder Ärzten mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik (14) durchgeführt. An 25 Stellen werden 50-90% der Beratungen von Fachärzten für Humangenetik (22) oder Ärzten mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik (3) durchgeführt. An 29 Stellen führen auch Ärzte in Weiterbildung genetische Beratungen durch. An 11 dieser Stellen werden 50% - 80% aller Beratungen von Ärzten in Weiterbildung durchgeführt, an 16 Stellen 10-40% aller Beratungen.

**Hinzuziehung anderer Professionen zur genetischen Beratung**
Überwiegend werden Ärzte anderer Fachrichtungen genannt, die bei Bedarf hinzugezogen werden (58%), seltener Ärzte des gleichen Fachs (33%). Aber auch nichtmedizinische Fachkräfte werden genannt (insgesamt 38 mal, von 13 Stellen Sozialarbeiter, von 22 Stellen Psychologen). An anderen Fachkräften wurden genannt: Biologen (3), je einmal Hebamme, Krankenschwester, Arzthelferin, Schwangerschaftskonfliktberaterin, psycho-

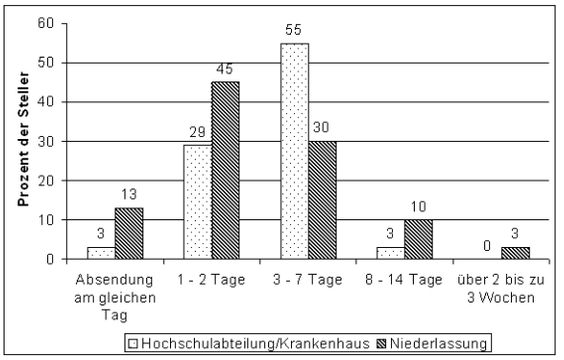



**Abb 1 Durchschnittliche Zeitspanne zwischen der Beratung und der Absendung der humangenetischen Beurteilung bei bestehender Schwangerschaft.**

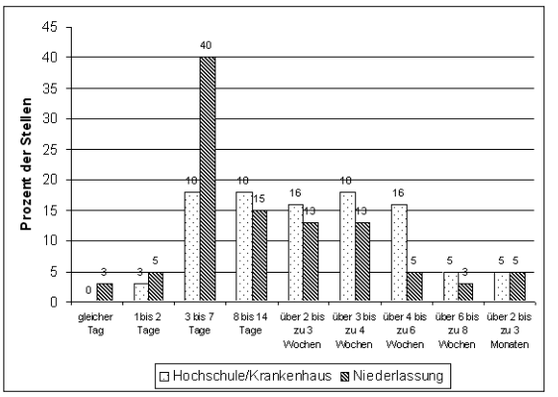



**Abb 2 Durchschnittliche Zeitspanne zwischen der Beratung und der Absendung der humangenetischen Beurteilung wenn keine Schwangerschaft besteht.**

**Tab 2 Beteiligung an der Erstellung der humangenetischen Beurteilung**

| | Hochschule/ Krankenhaus | Nieder-lassung | keine Angabe |
|---|---|---|---|
| Anzahl der Stellen | 38 | 40 | 2 |
| Beratender Arzt | 37 | 38 | |
| Oberarzt | 21 | | |
| Leitender Arzt/ Chefarzt | 31 | 3 | 1 |
| Fachhumangenetiker | 7 | 2 | |
| andere | 4 | 1 | 1 |

soziale Beraterin, Arzt für Psychotherapie.

**Durchschnittliche Dauer einer genetischen Beratung und Zweitgespräche**

Die überwiegende Mehrzahl aller Stellen (90%) gibt eine durchschnittliche Dauer von 30 – 90 Minuten an, davon etwa die Hälfte eine Dauer von über 60 Minuten. 10% geben eine durchschnittliche Dauer von über anderthalb Stunden an. 8 Stellen geben 1,5 - 2 Stunden an. Die jährliche Fallzahl dieser letztgenannten Stellen reicht von 50 - 800 Beratungen pro Jahr. Eine Stelle gibt eine durchschnittliche Dauer von über 2 Stunden an, diese Praxis hat durchschnittlich 150 Beratungsfälle pro Jahr.

Nicht selten finden Zweitgespräche statt. Etwa die Hälfte (49%) aller Stellen gibt an, häufig (41%) oder fast immer (8%) Zweitgespräche zu führen.

**Verwendung der Formulare des Berufsverbands für Einverständniserklärungen zu genetischen Untersuchungen (Zytogenetik, Molekulargenetik)**

In je 6 Beratungsstellen werden die Formulare für Zytogenetik bzw. Molekulargenetik unverändert verwendet. Häufiger werden sie in modifizierter Form verwendet (für Zytogenetik 11 Stellen, für Molekulargenetik 19 Stellen). 24 Stellen haben eigene Formulare für Zytogenetik, 31 Stellen für Molekulargenetik. In 39 Beratungsstellen wird kein schriftliches Formular für die Einverständniserklärung zur zytogenetischen Diagnostik verwendet und in 24 Stellen keines für die molekulargenetische Diagnostik

**Verwendung von schriftlichem Informationsmaterial, Kontakte**

Die Aushändigung schriftlichen Informationsmaterials spielt im Rahmen genetischer Beratungen offensichtlich eine große Rolle. Etwa die Hälfte aller Beratungsstellen (52%) händigen fast immer (19%) oder häufig (33%) schriftliches Informationsmaterial nach der genetischen Beratung aus.

79% aller Stellen bieten häufig (48%) oder fast immer (31%) Kontakte zu Betroffenen oder Selbsthilfegruppen an.

**Erstellung humangenetischer Beurteilungen**

An 94% (75) der Stellen werden die Beurteilungen vom beratenden Arzt erstellt. Von 38 Hochschulabteilungen oder Abteilungen eines Krankenhauses sind an der Erstellung der Beurteilungen bei 31 Stellen der leitende Arzt oder Chefarzt, bei 21 Stellen der Oberarzt, bei 7 Stellen ein Fachhumangenetiker und an 4 Stellen andere beteiligt. Von 40 niedergelassenen Ärzten sind an 3 Stellen der leitende Arzt/Chefarzt, bei 2 Stellen der Fachhumangenetiker und an einer Stelle andere beteiligt (siehe Tabelle 2).

**Durchschnittliche Zeitspanne zwischen der Beratung und der Absendung der humangenetischen Beurteilung bei bestehender Schwangerschaft**

Die große Mehrzahl (90%) aller Beratungsstellen schickt die Beurteilung innerhalb von 7 Tagen ab, wenn eine Schwangerschaft besteht. Eine Absendung über 2 Wochen nach der Beratung ist in diesen Fällen die große Ausnahme. Niedergelassene Ärzte sind tendenziell schneller mit der Erstellung der Beurteilung als Beratungsstellen an Hochschulen (Abb. 1).

**Durchschnittliche Zeitspanne zwischen der Beratung und der Absendung der humangenetischen Beurteilung ohne Schwangerschaft**

Wenn keine Schwangerschaft besteht, verschicken deutlich weniger (35%) der Beratungsstellen die Beurteilung innerhalb von 7 Tagen, als wenn eine Schwangerschaft besteht. 84% liegen innerhalb von 4 Wochen. 17% der Stellen brauchen länger als 4 Wochen, jedoch keine länger als 3 Monate. Auch hier sind niedergelassene Ärzte tendenziell schneller mit der Erstellung der Beurteilung als Beratungsstellen an Hochschulen (Abb. 2).

**Adressaten der humangenetischen Beurteilung**

Von etwa 2/3 (68%) der Beratungsstellen wird die Beurteilung primär an die Ratsuchenden gerichtet, von 29% primär an den überweisenden Arzt. Nur 2 Stellen formulieren eine neutrale Beurteilung ohne Benennung eines primären Adressaten.

**Tab 3 Besuch fachspezifischer Fortbildungen (Angaben in %)**

| Fachspezifische Fortbildung | regelmäßig/ häufig | gelegentlich/ selten | nie |
|---|---|---|---|
| GfH Tagung | 87 | 14 | 0 |
| Syndromtage | 69 | 27 | 4 |
| Beratertreffen regional | 62 | 26 | 12 |
| Internationale Tagungen | 36 | 59 | 4 |
| Workshops klin. Genetik/Beratung | 35 | 59 | 7 |
| Qualitätszirkel fachspezifisch | 26 | 60 | 14 |
| Ärztekammer Fortbildung | 29 | 34 | 38 |

**Tab 4 Besuch fachübergreifender Fortbildungen (Angaben in %)**

| Fachübergreifende Fortbildung | regelmäßig/ häufig | gelegentlich/ selten | nie |
|---|---|---|---|
| Nationale Tagungen | 38 | 60 | 1 |
| Workshops | 29 | 64 | 7 |
| Ärztekammer Fortbildung | 27 | 58 | 15 |
| Qualitätszirkel | 26 | 42 | 33 |
| Internationale Tagungen | 17 | 71 | 12 |

Regelmäßig erstellte separate Zusammenfassungen für die Ratsuchenden sind nicht die Regel („häufig“ geben lediglich 14%, und „fast immer“: lediglich 3% der Stellen an).

Es gibt eine eindeutige Tendenz dahin gehend, dass die Beurteilung nur mit ausdrücklichem Einverständnis der Ratsuchenden auch an beteiligte Ärzte geht. Eine routinemäßige Information des Hausarztes oder sonstiger mit- oder nachbehandelnder Ärzte ohne ausdrückliches Einverständnis erfolgt nicht (Ausnahme 1 Stelle). 26% benachrichtigen den überweisenden Arzt routinemäßig. Von etwa 2/3 (68%) der Stellen bekommen der Hausarzt und der überweisende Arzt die Beurteilung, wenn das ausdrückliche Einverständnis der Ratsuchenden vorliegt. Sonstige mit- oder nachbehandelnde Ärzte erhalten die Beurteilung ebenfalls nur mit ausdrücklichem Einverständnis der Ratsuchenden.

**Fortbildung, Supervision**

Bei den *fachspezifischen* Fortbildungsveranstaltungen stehen die Teilnahme an der GfH-Tagung sowie an Syndromtagen und regionalen Beratertreffen ganz im Vordergrund (60 – 90% nehmen regelmäßig oder häufig teil). Ca. 1/3 nimmt regelmäßig oder häufig an internationalen Tagungen bzw. Workshops zur klinischen Genetik und genetischen Beratung teil (siehe Tabelle 3).
Nur eine Minderheit (1/4 – 1/3) nimmt regelmäßig oder häufig an *fachübergreifenden* Fortbildungsveranstaltungen teil. Eine gelegentliche oder seltene Teilnahme wird hingegen von etwa der Hälfte bis 2/3 aller Stellen angegeben (siehe Tabelle 4).

Eine regelmäßige interne *Supervision* wird von gut 1/3 (38%) aller Stellen angegeben. Der Besuch externer Supervisionsveranstaltungen oder einer regelmäßigen Balint-Gruppe werden von etwa ¼ (27%) aller Stellen angegeben, Einzel-Supervisionen nur von wenigen (6%). An etwa der Hälfte aller Stellen (48%) wird keine Supervision in Anspruch genommen.

**Medien für Fortbildung und Recherchen**

Alle Stellen verfügen über Zugang zum Internet, bis auf 4 Stellen auch alle über Zeitschriften und eine Bibliothek.

80% aller Stellen nutzen zum Teil mehrere Syndromsuchprogramme. Als Programm wurde 54-mal die London Medical Databases (BWDD, LDDB, LNDB, OMD,LMD) und 41-mal POSSUM genannt. Diverse andere Nennungen, die sich keinem der Programme zuordnen ließen, erfolgten von 6% der Stellen. 16 Stellen (20%) nutzen kein *Syndromsuchprogramm*.
Bei der Frage nach den *Zeitschriften*, die am häufigsten für Fortbildung und Recherchen genutzt werden, wurden folgende 10 Zeitschriften häufiger als 10-mal genannt: American Journal of Medical Genetics (40), American Journal of Human Genetics (34), Nature Genetics (27), Medizinische Genetik (27), Journal of Medical Genetics (24), Prenatal Diagnosis (21), European Journal of Human Genetics (17), Clinical Genetics (16), Human Genetics (16), Clinical Dysmorphology (10).

2–6-mal wurden folgende Zeitschriften genannt: New England Journal of Medicine, Human Molecular Genetics, Human Mutation, Lancet, Monatsschrift für Kinderheilkunde, Nature Genetics Reviews, Science, Journal of Human Genetics, Blood, Geburtshilfe und Frauenheilkunde, Genetics, Journal of Clinical Genetics, Nature, Reproduktionsmedizin, J Inher Metabol Disease, Zentralblatt f. Gynäkologie. Weitere 35 Zeitschriften wurden je 1-mal genannt.

Bei der Frage nach den *Büchern*, die am häufigsten für Fortbildung und Recherchen genutzt werden, wurden folgende 10 Bücher häufiger als 10-mal genannt: Witkowski, Prokop, Ulrich, Thiel: Lexikon der Syndrome und Fehlbildungen (35), Wiedemann/Kunze: Das charakteristische Syndrom (33), Gorlin/Cohen: Syndromes of the head and neck (31), Gardner/Sutherland: Chromosome Abnormalities and Genetic Counseling (20), Emery/Rimoin: Principles and Practice of Medical Genetics (19), Schaefer, Spielmann: Arzneiverordnung in Schwangerschaft und Stillzeit (18), Schinzel: Catalogue of Unbalanced Chromosome Aberrations in Man (17), Smith (Jones) Recognizable Pattern of Human Malformation (16), Harper: Practical Genetic Counselling (13), Leiber, Olbrich: Klinische Syndrome (12).

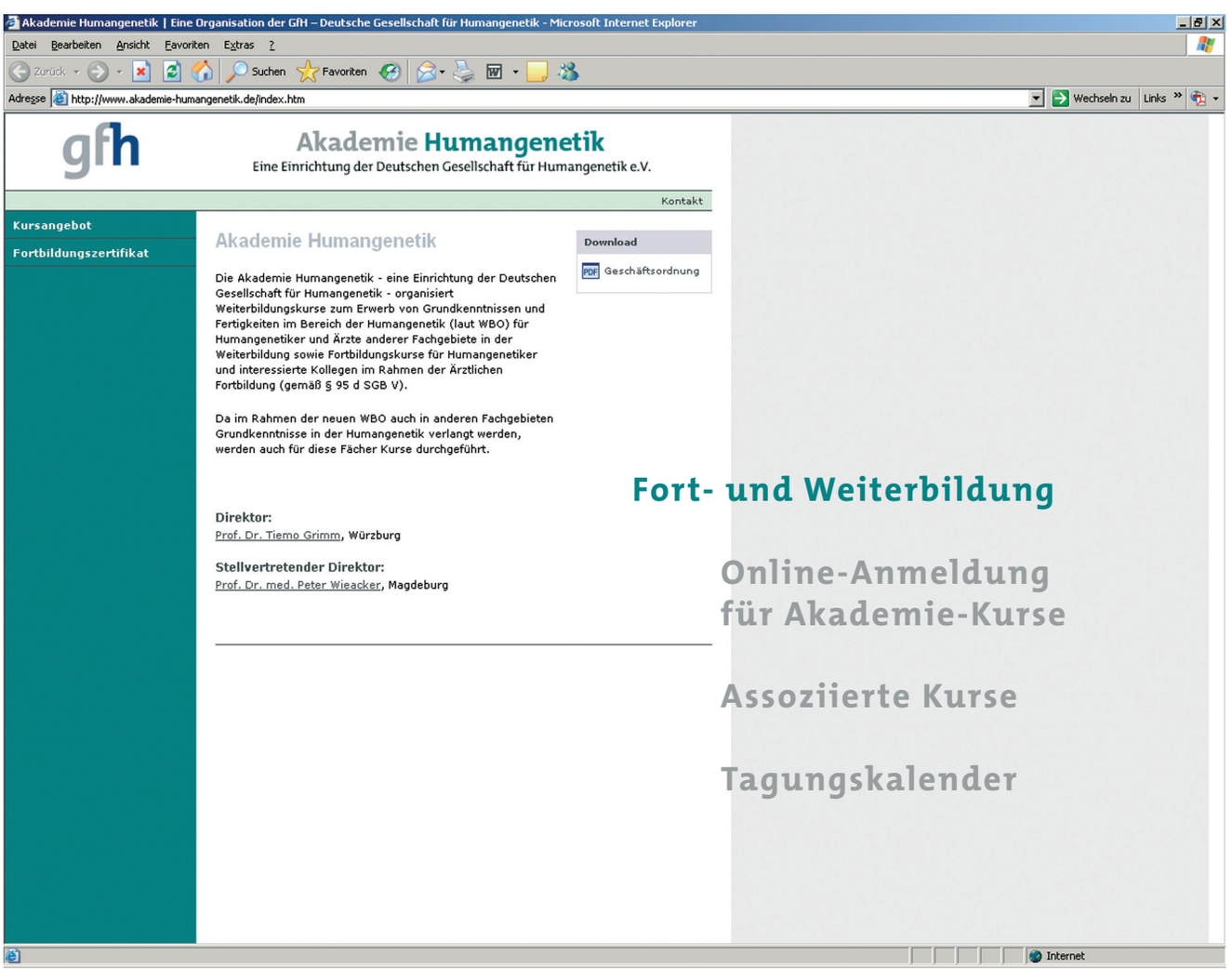
2-8-mal wurden folgende Bücher genannt: Spranger: Bone Dysplasias

(8), McKusick Catalogue (7), Scriver et al.: The metabolic and molecular basis of inherited diseases (6), Buselmeier, Tariverdian: Humangenetik (5), Rieß, Schöls: Neurogenetik (4), Strachan, Read: Human Molecular Genetics (4), Baraitser, Winter: Color Atlas of Congenital Malformation Syndromes (3), Stevenson: Genetic counselling (3), Theile: Checkliste Genetische Beratung (3), Cassidy: Management of Genetic Syndromes (2), Enders: Infektionen und Impfungen in der Schwangerschaft (2), Mitelman: Cancer Cytogenetics (2), Offit: Cancer Genetics (2), Tariverdian, Paul: Genetische Diagnostik in Gynäkologie und Geburtshilfe (2). Weitere 35 Bücher wurden je 1-mal genannt.

**Kommentar**

Mit den Ergebnissen dieser ersten Umfrage liegen erstmals Daten zur Strukturqualität genetischer Beratung in Deutschland vor. Mit knapp 50% aller (geschätzten) Stellen können diese Daten eine gewisse Repräsentativität beanspruchen. Bei teilweise hoher Übereinstimmung (zum Beispiel Information mit- oder nachbehandelnder Ärzte nur mit ausdrücklichem Einverständnis der Ratsuchenden) zeigt sich durchaus eine große Variabilität in der Praxis (Beispiel schriftliche Einverständniserklärung für genetische Untersuchungen). Ohne die Ergebnisse hier im Detail zu interpretieren, lässt sich aber jetzt schon feststellen, dass hiermit eine gute Grundlage für die weitere Arbeit an der Qualitätsentwicklung Genetischer Beratung geschaffen wurde. Bestimmte, zu entwickelnde Kriterien für die Strukturqualität können nun an der Praxis orientiert bzw. hieran gemessen werden. Manche Informationen (z. B. zu Wartezeiten, Zeitpunkt des Versands von humangenetischen Stellungnahmen oder zum Themenbereich Fortbildung) können genutzt werden, um Standards zu formulieren. In diesem Sinne sollen die Daten in Zukunft noch ausgewertet werden.

**Anmerkung**

Ein PDF-File der Rohdaten mit den entsprechenden graphischen Darstellungen kann auf der Website des Berufsverbands Deutscher Humangenetiker e. V. www.bvdh.de eingesehen werden.

**Für die Kommission:**
Prof. Dr. Gerhard Wolff
Institut für Humangenetik der Universität
Breisacher Str. 33
D-79106 Freiburg
Tel. 0049-761-270 7055
Fax 0049-761-270 7018
gerhard.wolff@uniklinik-freiburg.de