

Milena Paneque, Clara Serra Juhé, Bela Melegh, Isabel Carreira, Ute Moog und Thomas Liehr*

Erratum zu: Über die Notwendigkeit der Anerkennung von sog. Kernberufsgruppen innerhalb der genetischen Gesundheitsversorgung in Europa

<https://doi.org/10.1515/medgen-2022-2122>

Erratum zu: Paneque M, Serra Juhé C, Melegh B, Carreira I, Moog U, Liehr T. Über die Notwendigkeit der Anerkennung von sog. Kernberufsgruppen innerhalb der genetischen Gesundheitsversorgung in Europa. *Med Genet*. 2022;34:81–3. (<https://doi.org/10.1515/medgen-2022-2116>):

Der Artikel wurde ursprünglich ohne die in Fußnote 1 erwähnten Hervorhebungen der Anpassungen in Druck- und Online-Version veröffentlicht. Der Verlag bittet den Fehler zu entschuldigen und die hier korrigierte Version zu beachten.

Deutsche Version des Positionspapiers des European Boards of Medical Genetics: „M Paneque, T Liehr, C Serra-Juhé, U Moog, B Melegh, I Carreira. The need for recognition of core professional groups in genetics healthcare services in Europe. *Europ J Hum Genet*, in press“ mit Anpassungen¹ für die deutsche Leserschaft.

Auf dem Gebiet der medizinischen Wissenschaft und Diagnostik haben in den letzten Jahrzehnten die „genetischen Dienstleistungen“ mit die größten technologischen und wissenschaftlichen Fortschritte durchlaufen [1, 2];

¹ Anpassungen wurden hervorgehoben.

***Korrespondenzautor:** Thomas Liehr, Universitätsklinik Jena, Friedrich Schiller Universität, Institut für Human Genetik, D-07740 Jena, Germany, E-Mail: Thomas.Liehr@med.uni-jena.de

Milena Paneque, i3S – Instituto de Investigação e Inovação em Saúde, Universidade do Porto, Porto, Portugal; und IBMC – Institute for Molecular and Cell Biology, Universidade do Porto, Porto, Portugal; und Centre for Predictive and Preventive Genetics (CGPP), Universidade do Porto, Porto, Portugal

Clara Serra Juhé, U705 CIBERER, Genetics Department, Hospital de la Santa Creu i Sant Pau, Universitat Autònoma de Barcelona, 08193 Barcelona, Spain; und Centro de Investigación Biomédica en Red en Enfermedades Raras (CIBERER), 28029 Madrid, Spain

Bela Melegh, Department of Medical Genetics, University of Pécs, School of Medicine, Pécs, Hungary

Isabel Carreira, Cytogenetics and Genomics Laboratory, CACC, iCBR/CIMAGO, CIBB, Faculty of Medicine, University of Coimbra, Coimbra, Portugal

Ute Moog, Institut für Humangenetik, Universität Heidelberg, Heidelberg, Germany

diese Entwicklung wird oft unter dem Schlagwort „Zeitalter der Genomik“ zusammengefasst. Ein ständig wachsendes Angebot an Gentests, eine immer größere Verfügbarkeit an individueller/individualisierter genetischer Informationen aufgrund dieser Tests, und eine bemerkenswerte Zunahme der Nachfrage nach genetischen Sprechstunden und Beratungsgesprächen stehen hiermit in einem direktem Zusammenhang.

In Anbetracht der Komplexität, die mit der korrekten Interpretation von Gentestergebnissen verbunden ist, aber auch um mögliche Auswirkungen auf Patienten, Familien und auf gesellschaftlicher Ebene zu verstehen und vorherzusehen, ist es wichtig, dass ALLE an diesem Prozess beteiligten genetischen Gesundheitsfachkräfte über eine spezifische und umfassende Ausbildung verfügen müssen; dies umfasst auch eine kontinuierliche Weiterbildung der zertifizierten Fachkräfte. Ein Mangel an solchen spezialisierten Dienstleistern im Sinne von Kernberufsgruppen innerhalb der genetischen Gesundheitsversorgung in Europa würde letztlich zu einer schlechteren Patientenversorgung und zu einer unnötigen Erhöhung der Gesundheitsausgaben aufgrund fehlender Ressourcenoptimierung führen. Darüber hinaus kann die Fehlinterpretation von Gentestergebnissen klinisch Auswirkungen auf Patienten und deren Familien (einschließlich der Familienplanung) haben, was seinerseits die Gefahr von rechtlichen Konsequenzen birgt [3]. Die jüngsten technologischen Fortschritte auf dem Gebiet der Genetik und die in naher Zukunft zu erwartenden weiteren Entwicklungen werden die Herangehensweise an Aufklärung und Behandlung genetischer Krankheiten vorhersehbar nur noch komplexer machen [2].

Die Implikationen, die dies für Spezialisten auf dem Gebiet der Genomik beinhaltet, sind auf klinisch-/medizinischer sowie auch auf Laborebene erkannt und umgesetzt worden. Infolgedessen wurden als die professionellen Kernberufsgruppen in der genetischen Gesundheitsversorgung definiert: (1) die ‚medical geneticists‘ (Fachärzte für Humangenetik), (2) die ‚clinical laboratory geneticists‘ (Fachhumangenetiker) und (3) die ‚genetic nurses and counsellors‘ (eine in Deutschland derzeit nicht etablierte Berufsgruppe des nicht-ärztlichen genetischen Beraters), die über das notwendige Wissen zur adäquatem Anwendung und Interpretation genomicscher Daten verfügen [4–7]. Der genannte erhöhte Bedarf an Befund- und

Dateninterpretation in der Genomik wird beispielsweise anhand einer US-amerikanischen Prognose des ‚Bureau of Labor Statistics‘ deutlich, welche für die Jahre 2019 bis 2029 eine Wachstumsrate von 21% für Stellen in der genetischen Beratung vorhersagt, was eine weitaus größere Zunahme als für den Durchschnitt aller Berufe darstellt [8].

Im dargestellten Kontext einer massiven Transformation des Feldes der genetischen Gesundheitsversorgung in Europa wird die Notwendigkeit noch deutlicher, spezifische berufliche Kompetenzen zu zertifizieren und anzuerkennen. Die fachliche Expertise der drei vorgenannten Gruppen bedarf eines besonderen Schutzes, um zu verhindern, dass ihre qualifizierte Tätigkeit von weniger qualifizierten Fachkräften scheinbar verwandter Berufe übernommen wird, deren Expertise im Wesentlichen in ihrem Zugriff auf und Gebrauch der neuen Hochdurchsatzmethoden liegt. Diese Situation kann möglicherweise andernfalls die öffentliche Gesundheit und Sicherheit beeinträchtigen; negative Auswirkungen können u. U. dann durch Berufserfahrung oder Kenntnisse des Dienstleisters, sowie Fähigkeiten und Kompetenzen, die auf (scheinbar) verwandten Gebieten der Gesundheitsversorgung erworben wurden, nicht ausgeglichen werden. Es ist somit wichtig, Tätigkeiten der genetischen Diagnostik, Untersuchung und Beratung, welche von einer Reihe von Angehörigen der Gesundheitsberufe mit Labor-, Beratungs- und ethischer Ausbildung in bestimmten Kontexten ausgeübt werden können, von denen der genannten Berufe des Facharztes für Humangenetik, des Fachhumangenetikers und des „genetic counsellors“ klar abzugrenzen.

Hierzu wurden unter der Schirmherrschaft eines Ad-hoc-Ausschusses der Europäischen Gesellschaft für Humangenetik (ESHG) Berufs- und Ausbildungsstandards für Genetiker in Europa eingeführt [4, 5, 9]. Ein Registrierungssystem wurde vom „European Board of Medical Genetics“ (EBMG) eingeführt, und bis heute wurden etwa 500 qualifizierte Fachkräfte zertifiziert [9, 10]. Vergleichbare Körperschaften, die weltweit an der Zertifizierung von Berufen im Bereich der Genomik beteiligt sind, haben mit einigen Zweigen des EBMG gegenseitige Vereinbarungen getroffen, da die drei genannten Berufsgruppen in mehreren außereuropäischen Ländern wie den USA, Australien, Kanada, Südafrika und Kuba existieren, und dort staatlich anerkannt sind, aber auch z. B. in der Schweiz für den dort staatlich anerkannten Fachhumangenetiker-Berufsstand [11, 12]. Auf europäischer Ebene verlief die Anerkennung bis zur Jahrhundertwende langsam [1, 13], und im EU-Mitgliedsland Spanien beispielsweise ist diese für das Fachgebiet der Klinischen Genetik immer noch

nicht abgeschlossen, obwohl diese von der EU von allen Mitgliedstaaten gefordert ist. Wie von Kristoffersson und Macek (2017) formuliert [1], spiegelt sich der wissenschaftliche Fortschritt in der humanen Molekulargenetik im Konzept der personalisierten Medizin – und gerade unter diesem Aspekt sind die drei im EBMG vertretenen Berufsgruppen wichtige Partner in der weiteren Entwicklung der entsprechenden Gesundheitsversorgung. Unserer Überzeugung nach spielen sie eine Schlüsselrolle beim „Mainstreaming“ der Genomik innerhalb der Medizin; es ist entscheidend, dass sie als die primären Ansprechpartner für entsprechende Fragen des Fachgebietes etabliert und anerkannt sind, sowie in Zusammenarbeit mit anderen Kollegen deren wachsendes Engagement innerhalb der Genomik kompetent unterstützen.

Aus den genannten Gründen fordert das EBMG dringend die Anerkennung der Berufsbezeichnungen ‚clinical laboratory geneticist‘ (Fachhumangenetiker) und ‚genetic counsellor‘ auch und gerade durch die deutschen Gesundheitsbehörden, Aufsichtsbehörden und Verwaltungen. Wir sind der Überzeugung, dass ihr Berufsbild und ihre Berufsbezeichnung auf nationaler Ebene in allen EU-Staaten als anerkannte und zertifizierte Fachrichtung geschützt werden sollten, wie dies bereits für die Fachärzte für Humangenetik (clinical/medical geneticists) empfohlen und in Deutschland umgesetzt wurde.

Die drei im EBMG vertretenen Berufsgruppen haben die Notwendigkeit einer kontinuierlichen Weiterbildung betont, um in diesem schnelllebigen Bereich als etablierter Spezialist Schritt zu halten, und als ein Markenzeichen für den Erwerb und Erhalt von Kompetenz in den entsprechenden ‚core-competences‘ der EBMG-Standards definiert wurden. Es ist entscheidend sicherzustellen, dass die Träger dieser Titel in ihrem Fachgebiet angemessen ausgebildet und kompetent sind, wenn der hohe Standard ihrer Dienstleistungen weiterhin aufrechterhalten werden soll. Der angemessene gesetzliche Schutz und die berufliche Anerkennung, die diese Berufsgruppen in mehreren europäischen und außereuropäischen Ländern bereits haben, hat sich als klarer Vorteil für die Qualität dieser genetischen Dienstleistungen herausgestellt [11, 12].

Wir hoffen, dass die Richtlinien in Deutschland und der Europäischen Union mit den Bereichen Strategieentwicklung und Modernisierung der Berufsqualifikationen den hier vorliegende Appell in naher Zukunft unterstützen, um so die Qualität der Patientenversorgung und die Sicherheit im Bereich der genetischen Gesundheitsversorgung zu unterstützen.

Danksagungen: Die Autoren möchten sich bei den aktuellen und ehemaligen Mitgliedern des European Board of Medical Genetics für ihre Bemühungen bedanken, gute professionelle Standards in Aus- und Weiterbildung sowie Praxis von genetischen Dienstleistungen in Europa zu setzen.

Research funding: None declared.

Author contributions: All authors have accepted responsibility for the entire content of this manuscript and approved its submission.

Competing interests: Authors state no conflict of interest.

Informed consent: Not applicable.

Ethical approval: Not applicable.

Literatur

- [1] Kristoffersson U, Macek M. From Mendel to medical genetics. *Eur J Hum Genet.* 2017;25:S53–9.
- [2] Borry P, Bentzen HB, Budin-Ljøsne I, Cornel MC, Howard HC, Feeney O, Jackson L, Mascalzoni D, Mendes Á, Peterlin B, Riso B, Shabani M, Skirton H, Sterckx S, Vears D, Wijst M, Felzmann H. The challenges of the expanded availability of genomic information: an agenda-setting paper. *J Community Genet.* 2018;9:103–16.
- [3] Liehr T. Non-invasive prenatal testing. What patients do not learn, may be due to lack of specialist genetic training by Gynecologists and Obstetricians?. *Front Genet.* 2021;12:682980.
- [4] Coviello DA, Skirton H, Ceratto N, Lewis C, Kent A. Genetic testing and counselling in Europe: health professional current educational provision, needs assessment and potential strategies for the future. *Eur J Hum Genet.* 2007;15:1203–4.
- [5] Skirton H, Lewis C, Kent A, Coviello D. Genetic education and the challenge of genomic medicine: development of core competences to support preparation of health professionals in Europe. *Eur J Hum Genet.* 2010;18:972–7.
- [6] Liehr T, Carreira IM, Balogh Z, Garrido ED, Verdoner I, Coviello DA, Florentin L, Scheffer H, Rincic M, Williams HE. Regarding the rights and duties of Clinical Laboratory Geneticists in genetic healthcare systems; results of a survey in over 50 countries. *Eur J Hum Genet.* 2019;27:1168–74.
- [7] Hochstenbach R, Liehr T, Hastings RJ. Chromosomes in the genomic age. Preserving cytogenomic competence of diagnostic genome laboratories. *Eur J Hum Genet.* 2021;29:541–52.
- [8] Genetic Counselors. Occupational Outlook Handbook: U.S. Bureau of Labor Statistics (bls.gov). <https://www.bls.gov/ooh/healthcare/genetic-counselors.htm>. Accessed March 2022.
- [9] Liehr T, Carreira IM, Aktas D, Bakker E, Rodríguez de Alba M, Coviello DA, Florentin L, Scheffer H, Rincic M. European registration process for Clinical Laboratory Geneticists in genetic healthcare. *Eur J Hum Genet.* 2017;25:515–9.
- [10] Paneque M, Moldovan R, Cordier C, Serra-Juhé C, Feroce I, Lambert D, Bjørnevoll I, Skirton H. Development of a registration system for genetic counsellors and nurses in health-care services in Europe. *Eur J Hum Genet.* 2016;24:312–4.
- [11] Ormond KE, Laurino MY, Barlow-Stewart K, Wessels TM, Macaulay S, Austin J, Middleton A. Genetic counseling globally: Where are we now? *Am J Med Genet C, Semin Med Genet.* 2018;178:98–107.
- [12] Abacan M, Alsubaie L, Barlow-Stewart K, Caanen B, Cordier C, Courtney E, Davoine E, Edwards J, Elackatt NJ, Gardiner K, Guan Y, Huang LH, Malmgren CI, Kejriwal S, Kim HJ, Lambert D, Lantigua-Cruz PA, Lee JMH, Lodahl M, Lunde Å, Macaulay S, Maciocca I, Margarit S, Middleton A, Moldovan R, Ngeow J, Obregon-Tito AJ, Ormond KE, Paneque M, Powell K, Sanghavi K, Scotcher D, Scott J, Juhé CS, Shkedi-Rafid S, Wessels TM, Yoon SY, Wicklund C. The global state of the genetic counseling profession. *Eur J Hum Genet.* 2019;27:183–97.
- [13] Cordier C, McAllister M, Serra-Juhé C, Bengoa J, Pasalodos S, Bjørnevoll I, Feroce I, Moldovan R, Paneque M, Lambert D. All are member of the Board of the Genetic Nurses and Genetic Counsellors Professional Branch of the European Board of Medical Genetics. The recognition of the profession of Genetic Counsellors in Europe. *Eur J Hum Genet.* 2018;26:1719–20.