

Aktuelle Debatte

Franziska Degenhardt^{1*}, Annegret Brauer², Sarah Hohmann³, Martin Holtmann⁴, Nikolaus Barth⁵, Andreas Richterich¹, Anna Sotnikova⁶, Ingo Spitzcok von Brisinski⁷, Luise Poustka⁸, Michael Siniatchkin⁶, Christine M. Freitag⁹, Johannes Hebebrand¹

Verbesserung der interdisziplinären Zusammenarbeit zwischen den Fachgebieten Kinder- und Jugendpsychiatrie, und -psychotherapie sowie Humangenetik – Anregungen aus kinder- und jugendpsychiatrischer Sicht

<https://doi.org/10.1515/medgen-2024-2068>

Affiliations: ¹Klinik für Psychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie des Kindes- und Jugendalters; LVR-Universitätsklinik Essen, Kliniken und Institut der Universität Duisburg-Essen, Deutschland

²SPV-Praxis KJPP, Halle (Saale), Deutschland

³Klinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie, -Psychotherapie und -Psychosomatik; Universitätsklinikum Hamburg-Eppendorf, Hamburg, Deutschland

⁴Klinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie, Psychotherapie und Psychosomatik, LWL-Universitätsklinik Hamm der Ruhr-Universität Bochum, Bochum, Deutschland

⁵LVR-Klinik Bedburg-Hau, Kinder- und Jugendpsychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie, Bedburg-Hau, Deutschland

⁶Klinik für Psychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie des Kindes- und Jugendalters, Universitätsklinikum Aachen, RWTH Aachen Universität, Aachen, Deutschland

⁷Fachbereich Psychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie des Kindes- und Jugendalters der LVR-Klinik Viersen, Viersen, Deutschland

⁸Klinik für Kinder und Jugendpsychiatrie und -Psychotherapie, Universitätsklinikum Heidelberg, Heidelberg, Deutschland

⁹Klinik für Psychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie des Kindes- und Jugendalters, Autismus-Therapie- und Forschungszentrum, Universitätsklinikum Frankfurt, GoetheUniversität Frankfurt am Main, Deutschland

***Korrespondenzautorin:** Franziska Degenhardt,
e-mail: franziska.degenhardt@lvr.de

Annegret Brauer, post@kinderpsychiatrie-halle.de

Sarah Hohmann, s.hohmann@uke.de

Martin Holtmann, martin.holtmann@lwl.org

Nikolaus Barth, Nikolaus.Barth@lvr.de

Andreas Richterich, andreas.richterich@lvr.de

Anna Sotnikova, asotnikova@ukaachen.de

Ingo Spitzcok von Brisinski, Ingo.SpitczokvonBrisinski@lvr.de

Luise Poustka, Luise.Poustka@med.uni-heidelberg.de

Michael Siniatchkin, msiniatchkin@ukaachen.de

Christine M. Freitag, c.freitag@em.uni-frankfurt.de

Johannes Hebebrand, johannes.hebebrand@lvr.de

Hintergrund

Hinsichtlich zahlreicher Krankheitsbilder besteht eine große Schnittmenge zwischen Humangenetik (HumGen) und Kinder- und Jugendpsychiatrie und -psychotherapie (KJPP). Basierend auf der wissenschaftlichen und beruflichen Erfahrung der Autorinnen und Autoren und dem regen Austausch mit Kolleginnen und Kollegen hat genetische Diagnostik in Deutschland jedoch *keinen* nennenswerten Stellenwert im klinischen Alltag der KJPP. Weiterhin gibt es im Rahmen des Versorgungsalltages nur wenige Berührungspunkte zwischen den beiden Fachdisziplinen. Im Sinne einer bedarfsgerechten und zukunftsorientierten Behandlung kinder- und jugendpsychiatrischer Patientinnen und Patienten hat dieser Artikel das Ziel einen intensiveren Austausch zwischen den klinisch tätigen Kolleginnen und Kollegen in der HumGen und KJPP zu ermöglichen und Barrieren der interdisziplinären Zusammenarbeit abzubauen.

Seit wenigen Jahren gehören die genomweite Analyse von Kopienzahlvarianten (copy number variations, CNVs) und die Untersuchung eines Genpanels bzw. Exoms zur leitliniengerechten und von den gesetzlichen Krankenkassen [1] finanzierten Diagnostik bei Menschen mit Intelligenzminderung (IM) [2]. Bei etwa 40 % der Betroffenen lässt sich mit den über die gesetzlichen Krankenkassen finanzierten Untersuchungen eine genetische Ätiologie der IM identifizieren [3:4]. Der Nachweis einer genetischen Ätiologie kann für die Betroffenen und ihre Familienangehörigen hilfreich sein (für klinische Beispiele siehe [5]), z. B. hinsichtlich Diagnostik und Therapie. Hierzu gehören u. a. die Beendigung einer langjährigen diagnostischen Odyssee, die Möglichkeit

der Teilnahme an einer Syndromspezifischen Selbsthilfegruppe, Zugang zu Syndrom-spezifischen Vorsorge-/Früh-erkennungsuntersuchungen und ggf. die Teilnahme an spezifischen klinischen Studien. Weiterhin kann der genetische Befund eine relevante Information für das Störungsmodell bzw. die Bewältigungsstrategien der Betroffenen/Eltern/Familien sein [5].

Bereits eine vor drei Jahren veröffentlichte Metaanalyse – basierend auf publizierten Studien zwischen 2014 und 2019 – zeigte, dass bei etwa 5 % bis 10 % pädiatrischer Patientinnen und Patienten mit IM oder mindestens einer Fehlbildung die Durchführung genetischer Diagnostik zu einer Veränderung der klinischen Behandlung führte [4]. Exemplarisch sei hier die lebenslange, ärztliche Betreuung von Menschen mit Prader-WilliSyndrom genannt. Betroffene entwickeln einen komplexen Phänotyp mit Beteiligung multipler Organsysteme. Eine Behandlung mit Wachstumshormon sollte bereits im ersten Lebensjahr in Erwägung gezogen werden. Die Betroffenen haben in der Regel eine IM und ein erhöhtes Risiko, im Verlauf eine behandlungsbedürftige psychische Störung zu entwickeln. Hierzu zählen u. a. externalisierende Verhaltensweisen, Aufmerksamkeitsdefizit-/Hyperaktivitätsstörung (ADHS), Autismus-Spektrum-, Angst-, Zwangs- oder psychotische Störungen [6]. Weiterhin entwickeln die Betroffenen meist eine ausgeprägte Hyperphagie mit Adipositas. Verschiedene Medikamente zur Behandlung der Hyperphagie befinden sich aktuell in klinischer Erprobung [6].

Für eine Übersicht hinsichtlich der Empfehlung genetischer Diagnostik bei ausgewählten kinder- und jugendpsychiatrischen Störungsbildern und klinische Fallbeispiele verweisen wir auf die entsprechenden AWMF-Leitlinien (<https://register.awmf.org/de/start>) und die zwei Übersichtsartikel [5, 7]. Im ambulanten Kontext sehen wir in den letzten Jahren eine positive Entwicklung mit einer Zunahme der genetischen Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen mit IM. Dennoch zeigt unsere klinische Erfahrung, dass bei einem relevanten Anteil an Patientinnen und Patienten mit kinder- und jugendpsychiatrischem Behandlungsbedarf, welche die Indikationskriterien für genetische Diagnostik erfüllen, die Empfehlungen hinsichtlich genetischer Diagnostik nicht immer umgesetzt werden.

Auf der anderen Seite diagnostizieren Kolleginnen und Kollegen in der HumGen regelmäßig genetische Erkrankungen, im Rahmen derer sich kinder- und jugendpsychiatrische behandlungsbedürftige Störungen entweder bereits entwickelt haben oder entwickeln können. Beispielsweise sind bei etwa 40 % bis 60 % der Kinder und Jugendlichen mit IM zusätzlich die Kriterien für mindestens ein psychiatrisches Störungsbild erfüllt [2, 8, 9]. Die Rückmeldungen von Kolleginnen und Kollegen aus der KJPP, welche mit

Kindern/Jugendlichen mit genetischem Syndrom arbeiten und die eher dürftige Forschungsliteratur zu diesem Thema, lassen stark vermuten, dass das Risiko für die Entstehung psychischer Störungen im Vergleich zu möglichen somatischen Auffälligkeiten deutlich seltener mit den Bezugspersonen der betroffenen Kinder im Rahmen einer humangenetischen Beratung thematisiert wird [10]. Auch die Weitervermittlung von Kindern und Jugendlichen mit Verdacht auf psychische Störung an Fachärztinnen und –ärzte für KJPP ist nicht die Regel. Die unzureichende Aufklärung über mögliche psychiatrische Symptome und psychische Störungen verhindert eine optimale Behandlung der Betroffenen, basierend auf einer fachgerechte kinder- und jugendpsychiatrischen Diagnostik. Für die Eltern bzw. Familien dieser zum Teil noch jungen Kinder stellen häufig die psychischen Störungen eine erhebliche Belastung dar, die oft durch evidenzbasierte medikamentöse und verhaltenstherapeutische Interventionen deutlich gebessert werden können. Bei einem wesentlichen Anteil kinder- und jugendpsychiatrischer Störungsbilder ist Psychotherapie ein elementarer Bestandteil einer leitliniengerechten Behandlung. Weiterhin gibt es pharmakologische Behandlungsmöglichkeiten, z. B. bei Vorliegen eines ADHS. Etwa 8 % bis 15 % aller Kinder und Jugendlichen mit IM zeigen Symptome eines ADHS. Mittlerweile ist gut bekannt, dass ADHS gehäuft bei Betroffenen mit spezifischen genetischen Syndromen, u. a. Klinefelter-Syndrom, Turner-Syndrom, Neurofibromatose Typ 1 und 22q11.2 Deletionssyndrom auftritt [11].

Die Aufklärung der genetischen Grundlagen psychischer Störungen und die Integration hieraus resultierender wissenschaftlicher Erkenntnisse in den klinischen Alltag stellen einen elementaren Bestandteil der Diagnostik und Behandlung zahlreicher kinder- und jugendpsychiatrischer Erkrankungen dar. Aufgrund der enormen Fortschritte in der Aufklärung der genetischen Architektur psychischer Störungen ist zu erwarten, dass zukünftig genetische Diagnostik auch bei weiteren Störungsbildern Teil einer leitliniengerechten diagnostischen Abklärung sein wird. Eine engere Zusammenarbeit zwischen HumGen und KJPP ist daher wünschenswert und für die Patienten oft notwendig. Nachfolgend werden die aus Sicht der Autorinnen und Autoren relevanten Hemmnisse beschrieben. Fokus dieser Arbeit sind die Herausforderungen klinisch tätiger Kinder- und Jugendpsychiater im Zusammenhang mit genetischer Diagnostik.

Kaum Berührungspunkte zwischen HumGen und KJPP im klinischen Alltag

Ein wiederkehrendes Thema sind scheinbar fehlende Berührungspunkte von klinisch tätigen Kolleginnen und Kollegen der KJPP zur HumGen. Bei bestehendem Interesse an einer Kooperation mit der HumGen ist häufig nicht klar, welche HumGen primär für eine Zusammenarbeit bzw. Überweisung der eigenen Patientinnen und Patienten ausgewählt werden kann/sollte. Die landläufige, auch nicht unberechtigte Wahrnehmung ist, dass genetische Diagnostik und Beratung – vor allen Dingen bei Störungen der neuronalen und mentalen Entwicklung – einen komplexen Vorgang darstellen und daher besonderer Expertise (insbesondere hinsichtlich der Analyse der genetischen Daten) bedürfen. Die Suche nach einem geeigneten Kooperationspartner in der HumGen gestaltet sich für humangenetisch wenig erfahrene Kolleginnen und Kollegen sehr schwierig. Exemplarisch sei dies an der Website der deutschen Gesellschaft für Humangenetik (gfh) dargestellt. Hier kann man sich zwar eine komplette Liste aller Fachärztinnen und Fachärzte für HumGen („Genetische Ambulanzen, Sprechstunden und Beratungsstellen“) herunterladen, Informationen zum jeweiligen Diagnostik- bzw. Diagnoseschwerpunkt erhält man in diesem Zusammenhang jedoch nicht [12, 13]. Auch die Suche nach einem geeigneten Zentrum für Seltene Erkrankungen (ZSE) gestaltet sich mühsam. Auf der gfh Website wird der Versorgungsatlas für Menschen mit Seltenen Erkrankungen verlinkt, welcher insgesamt 37 Zentren für seltene Erkrankungen in Deutschland auflistet [14]. Es ist nicht ersichtlich, welches Zentrum psychische Störungen im Kindes- und Jugendalter behandelt. Nach mühsamer Durchsicht der einzelnen Internetauftritte des jeweiligen Zentrums, sind es weniger als fünf Zentren, welche als Schwerpunkt die Behandlung psychischer Störungen im Kindes- und Jugendalter benennen.

Die mangelnde Interaktion zwischen HumGen und KJPP spiegelt sich auch beim *Syndromtag* wider [15]. Diese deutsche Veranstaltung thematisiert neue Erkenntnisse aus Forschung und Klinik in Zusammenhang mit seltenen genetischen Syndromen. Zwischen 2006 und 2019 wurden regelmäßig Kliniker unterschiedlicher somatischer Fachbereiche (insbesondere Pädiatrie und Neuropädiatrie) für einen Fachvortrag eingeladen. Soweit aus den Programmen ersichtlich, wurde bisher jedoch noch nie ein/e Kinder- und Jugendpsychiaterin/-psychiater für einen Vortrag bzw. zur Vorstellung eigener Fälle aus der klinischen Praxis eingeladen [15]. Dies ist vor dem Hintergrund der hohen Prävalenz psychischer Störungen bei vielen genetischen Syndromen

umso erstaunlicher [16, 17]. Beispielsweise listet die Datenbank *Online Mendelian Inheritance in Man®* (OMIM), welche Informationen zu allen bisher bekannten mendelschen Erkrankungen beim Menschen und den damit im Zusammenhang beschriebenen Phänotypen enthält, allein 1811 Einträge unter dem Schlagwort „*attention deficit*“ [18].

Aus- und Weiterbildungscurricula HumGen und KJPP wenig fächerübergreifend

Im Facharztweiterbildungscurriculum KJPP ist derzeit die Vermittlung humangenetischer Grundlagen bzw. der für den genetischen Diagnostikprozess relevanten Kenntnisse nicht verankert [5, 19]. Die unzureichende Ausbildung führt unter anderem dazu, dass bei vielen Kolleginnen und Kollegen in der KJPP die (nicht mehr zeitgemäße) Einschätzung vorherrscht, dass der Nachweis einer genetischen Ätiologie nicht von ausreichendem Wert für die Patientinnen und Patienten ist (siehe Textabschnitt Hintergrund für gegenteilige Informationen). Der hohe organisatorische und finanzielle Aufwand der genetischen Diagnostik erscheint ihnen nicht gerechtfertigt, u. a. da aktuell die (Syndrom-spezifischen) Behandlungsmöglichkeiten für seltene, genetische Erkrankungen begrenzt sind.

Auf der anderen Seite erhalten angehende Fachärztinnen und Fachärzte für HumGen im Rahmen ihrer Facharztausbildung in der Regel wenig Informationen bezüglich kinder- und jugendpsychiatrischer Störungsbilder und deren Behandlungsmöglichkeiten [19]. Erstrebenswert wäre das Schaffen eines Bewusstseins für die Möglichkeit/Notwendigkeit einer kinder- und jugendpsychiatrischen Mitbehandlung von Patientinnen und Patienten mit nachgewiesener, genetischer Krankheitsätiologie. Dies betrifft insbesondere Kinder und Jugendliche mit psychiatrischer Hauptdiagnose (z. B. Autismus-Spektrum Störung) oder bei Nachweis einer genetischen Veränderung, welche mit einer hohen Wahrscheinlichkeit für klinisch relevante, psychiatrische Komorbiditäten einhergeht (z. B. Nachweis einer Deletion in 22q11.2).

Finanzierungsmodelle genetischer Diagnostik sind ungeeignet für die KJPP

Derzeit ist genetische Diagnostik *ausschließlich im ambulanten Kontext eine Regelleistung* der gesetzlichen Krankenversicherungen in Deutschland. Die längerfristige, zum Teil jahrelange Behandlung der Betroffenen im Rahmen der sozialpsychiatrischen Versorgung findet häufig in KJPP-Praxen statt. Grundsätzlich wäre es daher möglich, im ambulanten KJPP-Kontext regelhaft humangenetische Diagnostik zu veranlassen. Allerdings fehlen aktuell neben der notwendigen humangenetischen Ausbildung hierfür die finanziellen Mittel. Die den kinder- und jugendpsychiatrischen Ambulanzen bzw. KJPP-Praxen zur Verfügung stehenden finanziellen Mittel decken in der Regel nicht annähernd den – zusätzlich zur regulären kinder- und jugendpsychiatrischen Diagnostik und Behandlung – notwendigen Personal- und Zeitaufwand ab, welcher durch den Aufklärungs- und aufwändigeren Beratungsprozess im Rahmen der genetischen Diagnostik entsteht.

Wenn in akuten Krisensituationen oder bei schweren psychischen Störungen Kontakt zu Fachärztinnen/Fachärzten für KJPP gesucht wird, dann erfolgt die bedarfsgerechte Versorgung der Betroffenen häufig im geschützten, stationären Kontext. Eine Veranlassung genetischer Diagnostik zur ätiologischen Einordnung der Symptomatik ist in dieser Konstellation dann zunächst nicht möglich. Die Vereinbarung eines ambulanten Termins nach Entlassung stellt derzeit eine relevante Barriere im Zugang zur genetischen Diagnostik dar, weil ambulante Kontakte aus unterschiedlichen Gründen oft nicht zuverlässig wahrgenommen werden (können). Ähnliche Erfahrungen berichten Bestermann und Kollegen [20], die in einer kleinen Studie in den USA bei 23 Patientinnen und Patienten im stationären kinder- und jugendpsychiatrischen Kontext genetische Diagnostik veranlassten. Insgesamt 43,5 % der Betroffenen nahmen am ambulanten Folgetermin nicht teil [20]. Im Rahmen der stationären Versorgung gibt es im Regelfall mindestens einmal im Behandlungsprozess ein persönliches Gespräch zwischen der Familie, dem/der Betroffenen und dem/der verantwortlichen Arzt/Ärztin. Ideal wäre es, wenn bereits dieser Kontakt bei entsprechender Indikation und Zustimmung der Familie für die Veranlassung genetischer Diagnostik genutzt werden könnte.

Die Aufklärung der Sorgeberechtigten über die Möglichkeiten und Limitationen genetischer Diagnostik bedeutet grundsätzlich einen Mehraufwand. Unter Umständen ist dieser sehr zeitintensiv. Eine der häufigsten Fragen von Klinikern und Eltern im Zusammenhang mit genetischer Di-

agnostik ist die nach dem Einfluss des genetischen Befundes auf die psychiatrische Versorgung des betroffenen Kindes. Die Beantwortung dieser Frage bedarf – aufgrund der Vielzahl an genetischen Syndromen, deren Seltenheit und der relativ unübersichtlichen Informationsquellen – oft einer aufwändigen Literaturrecherche, deren zeitlicher Mehraufwand in der KJPP nicht separat abgerechnet werden kann.

Die Möglichkeit einer angemessenen Bezahlung des genetischen Diagnostikprozesses im ambulanten KJPP-Kontext und die zusätzliche Finanzierung der genetischen Diagnostik auch im stationären Kontext speziell für diese besonders vulnerable Patientengruppe hätte den Abbau von administrativen Hürden im Zugang zu einer leitliniengerechten, genetischen Diagnostik zur Konsequenz. Deren regelhafte Veranlassung wäre ein Schritt in Richtung einer zukunftsorientierten KJPP und könnte es den Betroffenen und ihren Angehörigen ermöglichen, am wissenschaftlichen Fortschritt dieses Fachgebiets teilzuhaben und ihre eigene Erkrankung bzw. die ihres Kindes ätiologisch besser einzuordnen. Ein erster Schritt in diese Richtung ist das Modellvorhaben Genomsequenzierung, welches eine umfangreiche Genomsequenzierung (auch im stationären Kontext) bei Patientinnen und Patienten mit seltenen Erkrankungen zukünftig ermöglichen soll [21].

Aufklärungs- und Beratungsprozess komplex und häufig nicht an die Bedürfnisse der KJPP angepasst

Die Aufklärung der Sorgeberechtigten nach dem Gendiagnostikgesetz ist unter Umständen sehr zeitintensiv. Der Erfolg dieser Wissensvermittlung und ein damit einhergehendes ausreichendes Verständnis der Betroffenen/Eltern für die komplexe, genetische Thematik wird maßgeblich von deren schulischer Bildung und dem sozioökonomischen Status beeinflusst [22, 23]. Dies konnten unter anderem Fitzgerald-Butt und Kollegen in 190 Familien mit einem Kind mit angeborenem Herzfehler [22] und Gallo und Kollegen an 142 Elternteilen (aus 86 Familien) eines Kindes mit monogener Grunderkrankung [23] zeigen. Die bedarfsgerechte Informationsvermittlung im klinischen Kontext der KJPP wird zudem zusätzlich dadurch erschwert, dass ein relevanter Anteil der Sorgeberechtigten selbst psychisch erkrankt ist, einen niedrigen Bildungsabschluss hat oder einer der unteren sozioökonomischen Schichten angehört. Weiterhin zeigt unsere klinische Erfahrung, dass bei Eltern von Kindern mit einer leichten IM nicht selten eine unterdurchschnittliche kognitive Leistungsfähigkeit, u. U.

ebenfalls eine IM vorliegt. Bei Familien mit unzureichenenden Deutschkenntnissen bedarf die Kommunikation mit den Sorgeberechtigten zusätzlich der Unterstützung eines Dolmetschers.

Bei einem bedeutsamen Anteil von Sorgeberechtigten wäre es sinnvoll, die relevanten genetischen Informationen im Lauf mehrerer Aufklärungsgespräche zu vermitteln, im Rahmen derer überprüft werden sollte, welche der zuvor vermittelten Informationen tatsächlich verstanden wurden. Im Einzelfall muss auch pragmatisch überlegt werden, welche Informationen für die Sorgeberechtigten tatsächlich relevant sind, um diese gezielt vermitteln zu können. Dieser Prozess ist zeitintensiv und verlangt von den Ärztinnen und Ärzten Expertise in der verständlichen Darstellung komplexer genetischer Zusammenhänge. Unseres Wissens gibt es jedoch bisher z. B. keine Einverständniserklärung nach dem Gendiagnostikgesetz in einfacher Sprache.

Liegt nach Abschluss der genetischen Diagnostik ein auffälliges Ergebnis vor, gilt es nicht nur, dieses fachlich kompetent und in einer für das Kind/seine Sorgeberechtigten verständlichen Sprache zu vermitteln. Die Autorinnen und Autoren, welche bereits genetische Diagnostik regelhaft in ihren klinischen Alltag in der KJPP integriert haben, erleben bei der Erläuterung genetischer Befunde – unabhängig vom Bildungsgrad der zu Beratenden – schwierige Situationen im Zusammenhang mit Scham- bzw. Schuldgefühlen und -zuweisungen. Daher sollte die Besprechung des relativ komplex erscheinenden genetischen Befundberichtes Hand in Hand mit dem therapeutischen Addressieren von u. a. Insuffizienz- und Schamgefühlen sowie möglicher Entlastungsmöglichkeiten für die betroffenen Familien einhergehen.

Vereinzelt gibt es bereits interdisziplinäre Sprechstunden, im Rahmen derer genetische Befunde mit humangenetischer und kinder- und jugendpsychiatrischer Expertise den Betroffenen und Familienangehörigen bedarfsgerecht erläutert werden. Der Ausbau dieser Angebote wäre sinnvoll. Ein gemeinsames Beratungsangebot könnte dazu beitragen, Hemmungen gegenüber weiteren psychologisch-psychiatrischen Beratungs- und wenn nötig – auch Behandlungsprozessen abzubauen. Allerdings ist auch hier eine ausreichende Finanzierung notwendig, um solche Angebote zu etablieren.

Diagnostikprozess und HumGen-Befunde in der Regel nicht für den klinischen Alltag der KJPP geeignet

Kolleginnen und Kollegen aus der KJPP, die bereits erste Erfahrungen mit genetischen Untersuchungen gemacht haben, melden häufig – nicht ganz zu Unrecht – zurück, dass der Diagnostikprozess unnötig kompliziert sei. Dies betrifft insbesondere die Komplexität der Anforderungsscheine und die Verschriftlichung genetischer Befunde. In der Regel lernen Medizinstudierende im Rahmen ihrer Ausbildung nicht, wie ein Diagnostikschein aus der HumGen korrekt auszufüllen ist (im Gegensatz zur Anforderung von anderen Laboruntersuchungen). Die mangelnde Routine im Umgang mit der Veranlassung von genetischen Untersuchungen in Kombination mit einem sehr komplex erscheinenden Diagnostikprozess, stellt eine immense Hürde in der Veranlassung genetischer Diagnostik dar. Viele Labore in Deutschland arbeiten z. B. mit Anforderungsscheinen, welche mehrere Seiten lang sind. Dies ist aus Sicht der HumGen sicherlich sinnvoll, da so Einsender aus unterschiedlichen Fachdisziplinen bedient werden können. Für die aktuell noch überschaubaren Diagnostikindikationen in der KJPP ist die Flut an abgefragten Informationen jedoch hinderlich. Erstrebenswert wäre für die KJPP ein Anforderungsschein, welcher auch von in der HumGen unerfahrenen Kolleginnen und Kollegen in nur wenigen Minuten korrekt ausgefüllt werden könnte; an einzelnen Standorten in Deutschland kommen solche Anforderungsscheine bereits zum Einsatz.

Die eigene Erfahrung mit genetischen Befunden aus unterschiedlichen Diagnostiklaboren und die Rückmeldung von Kolleginnen und Kollegen aus der KJPP ist, dass häufig die für den Kliniker relevante Information (auffälliger bzw. unauffälliger Befund) nicht auf den ersten Blick ersichtlich ist. Zur Illustration kann folgende kleine Feldstudie dienen (F. Degenhardt, persönliche Kommunikation). Einer Handvoll ärztlicher Kolleginnen und Kollegen aus der KJPP wurden von einer Humangenetikerin verschiedene DNA ArrayBefunde vorgelegt. Die Kollegen sollten beurteilen, ob die genetische Untersuchung ein auffälliges oder unauffälliges Ergebnis erzielte. Auch wenn die Stichprobe klein war und die Ergebnisse nicht generalisiert werden können, zeigte sich jedoch eindrücklich, dass der Befund dann als auffällig eingeschätzt wurde, sobald ein CNV berichtet wurde. Das war unabhängig davon, ob der CNV als benigne oder pathogen im Text des Befundberichtes beschrieben wurde. Die aufwändige Beschreibung nach ISCN-Nomenklatur (International Standard of Cytogenetic Nomenclature) suggerierte den HumGen-unerfahrenen Kolleginnen und Kollegen einen auffälligen Befund.

Resümee und Handlungsempfehlungen

Patientinnen und Patienten mit kinder- und jugendpsychiatrischem Behandlungsbedarf profitieren von einer Intensivierung der Zusammenarbeit zwischen HumGen und KJPP. Übergeordnete Ziele sind ein regelhaftes, leitliniengerechtes genetisches Diagnostikangebot für Patientinnen und Patienten der KJPP, ein kompetenter Umgang mit genetischen Informationen im klinischen Alltag der KJPP und ein frühzeitiges, bedarfsgerechtes kinder- und jugendpsychiatrisches Behandlungsangebot für Kinder und Jugendliche mit einer entsprechenden genetischen Diagnose oder Erkrankung. Wir empfehlen:

- die Integration relevanter, genetischer Grundlagenkenntnisse in das Aus- und Weiterbildungscurriculum der KJPP. Genetik hat derzeit noch keinen relevanten Stellenwert in der Aus- und Weiterbildung von Ärztinnen und Ärzten in der KJPP;
- ein umfassendes Fortbildungsangebot im Rahmen von Fachtagungen. Auf lokaler Ebene sind gemeinsame, interdisziplinäre Fortbildungsangebote und Fallbesprechungen zwischen HumGen, KJPP und Neuropädiatrie bzw. Sozialpädiatrischen Zentren wünschenswert, die zudem einen persönlichen, fachlichen Austausch ermöglichen würden. Ein Lehrbuch mit praxisrelevantem, fächerübergreifendem HumGen- und KJPP-Wissen wäre für beide Fachdisziplinen relevant;
- die Integration relevanter entwicklungspsychopathologischer und kinder- und jugendpsychiatrischer sowie psychotherapeutischer Grundlagenkenntnisse in das Aus- und Weiterbildungscurriculum der HumGen. Wie in vielen somatischen Fächern ist den ärztlichen Kolleginnen und Kollegen oft nicht bekannt, welche Behandlungsmöglichkeiten bei psychischen Störungen mit und ohne IM existieren;
- den Auf- bzw. Ausbau von interdisziplinären, psychiatrisch-genetischen Sprechstunden in den Räumlichkeiten der KJPP. Im Rahmen dieser kann ein/e Humangenetiker/Humangenetikerin mit Expertise für entwicklungspsychiatrische Störungen Patientinnen und Patienten eine leitliniengerechte, genetische Diagnostik anbieten bzw. einen auffälligen genetischen Befund mitteilen. Die Vereinbarung/Wahrnehmung eines Termins in der HumGen zur genetischen Beratung scheint aus unterschiedlichen Gründen eine Hürde für einen relevanten Anteil von Patientinnen und Patienten der KJPP zu sein. Weiterhin kann im Rahmen dieser interdisziplinären Zusammenarbeit der Diagnostikprozess an die Bedürfnisse des klinischen Alltags der KJPP angepasst werden. Die fächerübergreifenden Sprechstunden werden den Kolleginnen und Kollegen Einblicke in den Arbeitsbereich des jeweils anderen Fachgebietes ermöglichen. Diese Einsicht in den Arbeitsalltag wird sehr wahrscheinlich mit einem besseren Verständnis für die jeweiligen Rahmenbedingungen einhergehen. Im Rahmen dieser interdisziplinären Zusammenarbeit könnten auch Dokumente/Medieninhalte erarbeitet werden, welche es Jugendlichen/erwachsenen Menschen mit z. B. unterdurchschnittlicher kognitiver Leistungsfähigkeit/milder IM ermöglicht, den Diagnostikprozess zu verstehen (z. B. Aufklärungsbögen in einfacher Sprache);
- die Etablierung von interdisziplinären Zentren für die klinische Versorgung von Menschen mit genetischer Erkrankung und psychiatrischer Symptomanmanifestation. Perspektivisch wäre in diesen Zentren ein niedrigschwelliges Angebot für ein kinder- und jugendpsychiatrisches Assessment denkbar. Dieses könnte u. a. Patientinnen und Patienten mit genetischem Syndrom angeboten werden, welches mit psychiatrischen Aufälligkeiten assoziiert ist. Eine engere Zusammenarbeit mit Selbsthilfegruppen wäre hier wünschenswert;
- das Schaffen angemessener Abrechnungsmodalitäten im ambulanten und stationären Kontext der KJPP. Dies betrifft zum einen die Möglichkeit, bei ausgewählten Patientengruppen die genetische Diagnostik im stationären Kontext veranlassen und über die Krankenkassen finanzieren zu können; zum anderen ist – für die regelmäßige Veranlassung genetischer Diagnostik im ambulanten Kontext – eine angemessene Finanzierung des aufwändigen Aufklärungs- und Beratungsprozesses notwendig;
- derzeit sind detaillierte Informationen zum psychiatrischen Phänotyp seltener genetischer Syndrome rar. Im Rahmen des gemeinsamen wissenschaftlichen Projektes Psy-GeneKids (longitudinale, psychiatrische Phänotypisierung und multiomics Charakterisierung von Kindern und Jugendlichen mit genetischem Syndrom; Koordinatorin Degenhardt, Start 12/2024) wird unter anderem eine kinder- und jugendpsychiatrische Phänotypbatterie entwickelt und digitalisiert, in unterschiedlichen Versorgungskontexten hinsichtlich der Anwendbarkeit getestet und ggf. bedarfsgerecht angepasst. Die umfassende, longitudinale Material- und Datenerhebung wird zukünftig dazu beitragen, die phänotypische Varianz im Einzelnen seltener, in der Summe jedoch hochrelevanter genetischer Syndrome zu analysieren und – im Sinne einer zukunftsorientierten kinder- und jugendpsychiatrischen Behandlung – neue (Syndromspezifische) Behandlungsoptionen zu entwickeln.

Interessenskonflikterklärung

Authors contribution: Alle Autoren erklären, dass sie die volle Verantwortung für den gesamten Inhalt und die Einreichung des Manuskripts übernehmen.

Competing interests: CMF erhält Tantiemen aus Büchern zu ASD und ADHS. Sie führte einmalig eine Beratungstätigkeit für die Firma Servier zur Planung einer epidemiologischen Studie durch (2021) und war beratend für das IQWiG tätig (2023). Sie ist Vorstandsmitglied der DGKJP e.V. (u. a. Leitlinienbeauftragte) und ist Mitglied der WGAS e.V. sowie der DGPPN e.V. Sie erhielt Forschungsförderung des BMBF, der DFG sowie der EU und einzelner Stiftungen innerhalb der letzten drei Jahre. FD ist Mitglied der gfh, DGKJP und DGPPN. Sie erhält Forschungsförderung im Rahmen des Advanced Clinician Scientist Programm der University Medicine Essen Clinician Scientist Academy (UMEA2). ISvB erhielt finanzielle Unterstützung von Astra Zeneca, Beltz, Bergmann+Helbig, Cornelsen, Desitin, Deutscher Ärzteverlag, DGSF, DGVT, EUREGIO, Hochschule Aachen, Hochschule Düsseldorf, Hogrefe, Janssen-Cilag, Juventa, Lilly, Medice, Neuraxpharm, Novartis, Pfizer, Psychiatrie-Verlag, Schattauer, Thieme, Universität Lüneburg, Universität Münster, Urban & Fischer, Vandenhoeck & Ruprecht, Verlag modernes lernen, Volkswagen, sowie diversen systemischen und verhaltenstherapeutischen Psychotherapie-Ausbildungsinsti-tuten. Er ist Mitglied bzw. früheres Vorstandsmitglied bei BAG, BKJPP und DGKJP. SH hielt in 2023 und 2024 Vorträge für die Firma Consilium/Infectopharm und ist seit 2024 Mit-Herausgeberin der Zeitschrift KJP up2date (Thieme Verlag). Sie ist Vorstandsmitglied der DGKJP e.V., Mitglied der Policy Division von ESCAP sowie von der DGPPN e.V. und von EUNETHYDIS. Sie erhielt Forschungsförderung der EU und einzelner Stiftungen innerhalb der letzten drei Jahre. MH erhält oder erhielt Honorare von Shire, Takeda, Medice, Infectopharm und Hogrefe. LP erhält Tantiemen aus Büchern zu ASD und ADHS. Sie hielt 2023 und 2024 Vorträge für Infectopharm und Takeda. Sie ist Vorstandsmitglied der DGKJP e.V., der WGAS e.V. sowie der DGPPN e.V. und Mitglied bei EUNETHYDIS. Sie erhielt Forschungsförderung des BMBF, der DFG sowie der EU und einzelner Stiftungen innerhalb der letzten drei Jahre.

Literatur

- [1] [1] Kassenärztliche Bundesvereinigung (2022). <https://www.kbv.de/html/13259.php?srt=relevance&stp=fulltext&q=11508&s=Suchen>
- [2] S2k Praxisleitlinie Intelligenzminderung (2021). AWMF-Register Nr. 028–042, pp. 27–29. <https://www.awmf.org/leitlinien/detail/II/028-042.html>
- [3] Srivastava S, Love-Nichols JA, Dies KA, Ledbetter DH, Martin CL, Chung WK, Firth HV, Frazier T, Hansen RL, Prock L, Brunner H, Hoang N, Scherer SW, Sahin M, Miller DT; NDD Exome Scoping Review Work Group. Meta-analysis and multidisciplinary consensus statement: exome sequencing is a first-tier clinical diagnostic test for individuals with neurodevelopmental disorders. *Genet Med.* 2019; 21:2413–2421
- [4] Manickam K, McClain MR, Demmer LA, Biswas S, Kearney HM, Malinowski J, Massingham LJ, Miller D, Yu TW, Hisama FM; ACMG Board of Directors. Exome and genome sequencing for pediatric patients with congenital anomalies or intellectual disability: an evidence-based clinical guideline of the American College of Medical Genetics and Genomics (ACMG). *Genet Med.* 2021; 23:2029–2037
- [5] Degenhardt F, Wohlleber E, Abou Jamra R, Hebebrand J. Genetische Diagnostik im klinischen Alltag der Kinder- und Jugendpsychiatrie – Indikationen, Rahmenbedingungen, Hürden und Lösungsvorschläge. *Z Kinder Jugendpsychiatr Psychother.* 2024;52:43–59
- [6] Driscoll DJ, Miller JL, Cassidy SB, Adam MP, Feldman J, Mirzaa GM, Pagon RA, Wallace SE, Bean LJH, Gripp KW, Amemiya A. Prader-Willi Syndrome. In: GeneReviews® [Internet]. Seattle (WA): University of Washington, Seattle; 1993. [updated 2023 Nov 2]. <https://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK1330/>
- [7] Freitag CM, Chiocchetti AG, Haslinger D, Yousaf A, Waltes R. [Genetic risk factors and their influence on neural development in autism spectrum disorders]. *Z Kinder Jugendpsychiatr Psychother.* 2021;50:187–202
- [8] Munir KM. The co-occurrence of mental disorders in children and adolescents with intellectual disability/intellectual developmental disorder. *Curr Opin Psychiatry.* 2016; 29:95–102
- [9] Platt JM, Keyes KM, McLaughlin KA, Kaufman AS. Intellectual disability and mental disorders in a US population representative sample of adolescents. *Psychol Med.* 2019;49:952–961
- [10] Perlman P, Vorstman J, Hoang N, Summers J, Baribeau D, Cunningham J, Mulsant BH. Support to caregivers who have received genetic information about neurodevelopmental and psychiatric vulnerability in their young children: A narrative review. *Clin Genet.* 2023; 104:163–173
- [11] Sarimski K und Häslér F. Intelligenzminderung im Kindes- und Jugendalter. https://www.springermedizin.de/emedpedia/detail/psychiatrie-und-psychotherapiedes-kindes-und-jugendalters/intelligenzminderung-im-kindes-und-jugendalter?epediaDoi=10.1007%2F978-3-662-49289-5_119
- [12] <https://www.gfhev.de/diagnostik-und-genetische-beratung>
- [13] <https://www.gfhev.de/diagnostik-und-genetische-beratung/genetische-beratungsstellen>
- [14] <https://www.se-atlas.de/map/zse>
- [15] <https://www.syndromtag.de/de/archiv.html>
- [16] Eberhard D, Billstedt E, Gillberg C. Neurodevelopmental disorders and comorbidity in young adults attending a psychiatric outpatient clinic. *Psychiatry Res.* 2022; 313:114638
- [17] Richards C, Jones C, Groves L, Moss J, Oliver C. Prevalence of autism spectrum disorder phenomenology in genetic disorders: a systematic review and meta-analysis. *Lancet Psychiatry.* 2015; 2:909–16.
- [18] https://www.omim.org/search?index=entry&start=1&limit=10&sort=score+desc%2C+prefix_sort+desc&search=attention+deficit
- [19] Bundesärztekammer (Arbeitsgemeinschaft der deutschen Ärztekammern). (Muster)Weiterbildungsordnung 2018 in der

- Fassung vom 25.06.2022. https://www.bundesaerztekammer.de/fileadmin/user_upload/BAEK/Themen/AusFort-Weiterbildung/Weiterbildung/20220625_MWBO-2018.pdf
- [20] Besterman AD, Sadik J, Ennenbach MJ, Quintero-Rivera F, DeAntonio M, MartinezAgosto JA. The Feasibility and Outcomes of Genetic Testing for Autism and Neurodevelopmental Disorders on an Inpatient Child and Adolescent Psychiatry Service. *Autism Res.* 2020;13:1450–1464
- [21] https://www.gkvspitzenverband.de/krankenversicherung/forschung_modellvorhaben/mv_genomsequenzierung/genomsequenzierung.jsp
- [22] Fitzgerald-Butt SM, Klima J, Kelleher K, Chisolm D, McBride KL. Genetic knowledge and attitudes of parents of children with congenital heart defects. *Am J Med Genet A.* 2014;164A:3069–75
- [23] Gallo AM, Knafl KA, Angst DB. Information management in families who have a child with a genetic condition. *J Pediatr Nurs.* 2009;24:194–204

PD Dr. med. Franziska Degenhardt

Klinik für Psychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie des Kindes- und Jugendalters
LVR-Universitätsklinik Essen
Kliniken und Institut der Universität Duisburg-Essen
Wickenburgstr. 21
45147 Essen, Deutschland
e-mail: franziska.degenhardt@vr.de