

Andreas Huber<sup>1</sup>, Reto Stocker<sup>2</sup>, Thomas Szucs<sup>3</sup>

# Bedeutung von Genetic Counseling

**Der Einfluss der Genetik in die klinische, praktische Medizin hat enorm an Bedeutung zugenommen. Die Umsetzung in die tägliche Praxis hinkt noch hinterher. In vielen Ländern – nicht aber in der Schweiz – gibt es seit Jahrzehnten den Beruf des «Genetic-Counselors», der den Genetiker und andere Fachärzte unterstützt. Bereits heute bietet die Private Universität im Fürstentum Liechtenstein als einzige einen entsprechenden CAS (17 Credits) an. Auf Frühjahr 2023 ist ein Masterstudiengang (120 Credits) geplant. Es ist zu hoffen, dass wir so in der Schweiz rasch einen entsprechenden Berufstand entwickeln können, denn mit dem Verkauf eines Gentests vom Gestell des Supermarkts ist es wahrlich nicht getan.**

Mit der Entschlüsselung des humanen Genoms und vor allem mit der Realisierung von neuen diagnostischen Methoden wie Next-Generation-Sequencing (NGS) hat die Genetik rasch einen grossen Einfluss auf die klinische Medizin bekommen. Heute sind schon Panels zur Verfügung, mit denen relativ einfach und rasch mehrere 100 Gene analysiert werden können. Man findet fast täglich neue wissenschaftliche und gleichfalls klinisch relevante Literatur zur Genetik und genomischen Medizin. Viele schon lange bekannte vererbare Krankheiten und Syndrome sind heute molekulargenetisch auf das Genauste definiert, verschiedene Varianten bekannt, deren Bedeutung charakterisiert. Allerdings sind die Erbgänge nicht immer nur einfach nach den Mendel'schen Regeln, sondern oft komplizierter. Der Weg vom Genotyp zum Phänotyp ist nicht so trivial. Hiermit sind wir heute in der Lage, mehr und mehr eine personalisierte Medizin (auf Krankheit und/oder Individuum) zu tätigen.

Genetische Untersuchungen sind mit einigem Aufwand verbunden (Abbildung 1). Es braucht also entsprechendes Fachwissen und Erfahrung, um sich vom Niveau Wahrsagerin «Madame Etoile» abzuheben. In der Schweiz gibt es gut aufgestellte Weiterbildungslehrgänge für den medizinischen Genetiker FMH oder den Laborgenetiker FAMH. Allerdings ist die Anzahl entsprechender Titelträger sehr (viel zu) klein und der Nachwuchs gering. Gut wurden die entsprechenden Themen aus der Genetik im Medizinstudium auf verschiedenen Ebenen in den verschiedenen Fächern integriert und werden heute entsprechend ge-

lehrt. Auch haben die Fachgesellschaften ihrerseits diese Gen-Themen teilweise in ihre Weiterbildungscurricula einfließen lassen. Und man kann davon ausgehen, dass diese Themen auch bei der praktischen Weiterbildung im Spital, in der Klinik und in der Praxis entsprechend gewichtet vorkommen.

De facto aber muss der Genetiker, aber auch der Kliniker anderer medizinischer Fächer entlastet, unterstützt, das genetische Knowhow vertieft und vor allem an die Patienten und ihre Familien herangebracht werden. In vielen Ländern (Kanada, USA, Frankreich, Holland, Italien oder England) wurden Masterlehrgänge für sogenannte Genetic-Counselors etabliert. Diese Fachkräfte, seien es mit Hintergrund Medizin, Biologie, Pharmazie, Labormedizin oder Krankenpflege/Hebammen werden nach Abschluss von einem genetisch versierten Facharzt überwacht und eingesetzt. In der Schweiz gibt es keinen solchen Bildungsgang und infolgedessen auch keinen offiziellen Titel «Genetic-Counselor». In der Berufswelt finden sich ein paar wenige Personen, die ihre Weiterbildung im Ausland absolviert haben und nun in der Schweiz als Genetic-Counselors in grossen Spitälern arbeiten. In der Schweiz besteht jetzt schon und wird künftig ein noch grösserer Bedarf bestehen, unsere Bevölkerung diesbezüglich zu unterstützen. Die Tätigkeit eines Genetic-Counselors ist ausgesprochen anspruchsvoll, weil

sie eben naturwissenschaftliche Kenntnisse, Erfahrungen in klinischen Erscheinungsbildern und Verstehen von psychologischen Zusammenhängen bedingt. Es müssen Wege gefunden werden, auf Ebene von Weiterbildung, aber auch im Rahmen der Fortbildung Angebote zu etablieren, welche die Bildung der wichtigen Akteure im Gesundheitswesen in relevanten Genetikthemen (z.B. Genom, genomische Variabilität, Untersuchungsmethoden, Bioinformatik, genetische Erkrankungen inkl. Behandlungsmöglichkeiten, Beratung von Patienten, ethische und legale Aspekte) erlauben.

In einem zum dritten Mal durchgeführten CAS offeriert die Private Universität im Fürstentum Liechtenstein (UFL) einen einjährigen berufsbegleitenden Lehrgang (17 Credits), in dem die klinisch-genomische Medizin und eine Einführung in das Genetic Counseling sehr umfassend abgehandelt wird. Im Jahr 2023 wird ein Masterlehrgang (MSc.) in Genetic Counseling anlaufen. Dieser ist akkreditiert, berufsbegleitend, dauert drei Jahre und wird 120 Credits umfassen. Es ist zu hoffen, dass wir so in der Schweiz rasch einen entsprechenden Berufstand entwickeln können, denn mit dem Verkauf eines Gentests vom Gestell des Supermarkts ist es wahrlich nicht getan.

Korrespondenz  
andreas.huber@ufl.li

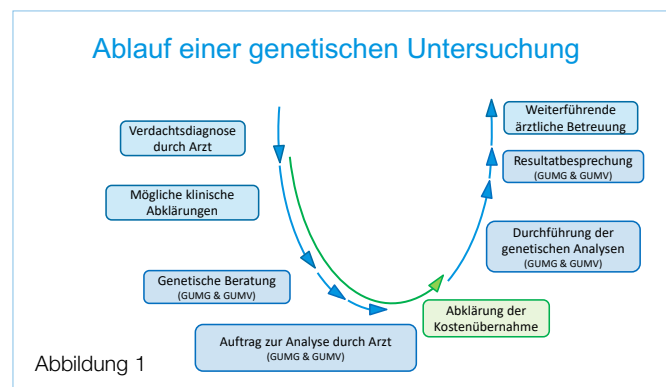


Abbildung 1

1 Prof. Dr. med. Andreas Huber, Private Universität im Fürstentum Liechtenstein  
2 Prof. Dr. med. Reto Stocker, Hirslanden Gruppe Zürich  
3 Prof. Dr. med. Thomas Szucs, Universität Basel und VRP Helsana