

Aus der Universitätskinderklinik
im Dr. von Haunersches Kinderspital
Ludwig-Maximilians-Universität München

Direktor: Prof. Dr. med. Dietrich Reinhardt

Qualitätssicherung in der Humangenetik

Eine Strukturanalyse

Dissertation
zum Erwerb des Doktorgrades der Humanbiologie
an der Medizinischen Fakultät der
Ludwig-Maximilians-Universität zu München

vorgelegt von
Christine Scholz-Kroner

aus
München

2009

Mit Genehmigung der Medizinischen Fakultät der Universität München

Berichterstatter: Prof. Dr. med. Jan Murken

Mitberichterstatter: Prof. Dr. med. Elke Holinski-Feder

Mitbetreuung durch den
promovierten Mitarbeiter:

Dekan: Prof. Dr. med. Dr. h.c. Maximilian Reiser, FACR, FRCR

Tag der mündlichen Prüfung: 19.3.2009

Inhaltsverzeichnis

Inhaltsverzeichnis	3
Abbildungsverzeichnis	7
Tabellenverzeichnis	9
Abkürzungsverzeichnis	10
1 Einleitung	13
1.1 Problemstellung und Zielsetzung	15
2 Qualitätssichernde Maßnahmen in der Humangenetik – eine Bestandsaufnahme	16
2.1 Von Empfehlungen zu Richtlinien	16
2.1.1 Nationale Standards	17
2.1.1.1 Erklärungen und Stellungnahmen	17
2.1.1.2 Klinische Leitlinien	19
2.1.1.3 Richtlinien	22
2.1.2 Internationale Standards	23
2.1.2.1 OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing	23
2.1.2.2 E.C.A. Cytogenetic Guidelines and Quality Assurance	24
2.1.2.3 Internationale und europäische Leitlinien, Direktiven und Nomenklaturen, Stellungnahmen und Empfehlungen	24
2.1.3 Zusammenfassung: Von Empfehlungen zu Richtlinien	28
2.2 Qualifikationsvoraussetzungen zur Ausübung von Tätigkeiten im Bereich humangenetischer Dienstleistungen	29
2.2.1 Facharzt für Humangenetik	31
2.2.1.1 Ausbildung	31
2.2.1.2 Weiterbildung zum Facharzt für Humangenetik	31
2.2.1.3 Weiterbildungssituation	32
2.2.1.4 Fortbildung	32
2.2.2 Naturwissenschaftler in der Humangenetik	32
2.2.2.1 Naturwissenschaftliche Ausbildung	32
2.2.2.2 Weiterbildung zum/r Fachhumangenetiker/in (GfH)	33
2.2.2.3 Weiterbildungssituation	33
2.2.2.4 Fortbildung	34
2.2.3 Nichtärztliche/nichtnaturwissenschaftliche Mitarbeiter in humangenetischen Einrichtungen	34
2.2.3.1 Nichtmedizinische Mitarbeiter	34
2.2.3.2 Medizinisch-technische Assistenzberufe	35
2.2.4 Humangenetische Weiterbildung in anderen medizinische Fachgebieten	36
2.2.5 Zusammenfassung: Qualifikationsvoraussetzungen zur Ausübung von Tätigkeiten im Bereich humangenetischer Dienstleistungen	37
2.3 Zulassungs- und Genehmigungsverfahren	38
2.3.1 Zulassungsverfahren von Gentests	38
2.3.1.1 Zulassungsverfahren von DNA-Analysen für nicht-medizinische Verwendungszwecke	39
2.3.1.2 Zulassung von Gentests für medizinische Verwendungszwecke	41
2.3.2 Genehmigungsverfahren für Laboratorien	43
2.3.3 Genehmigungsverfahren für Humangenetische Arztpraxen	45
2.3.3.1 Niederlassung	45
2.3.3.2 Stichprobenverfahren	46
2.3.3.3 Qualitätsbeurteilung	46

2.3.4	Qualifikationsvorbehalte	46
2.3.4.1	Leistungen mit Qualifikationsvorbehalt	47
2.3.4.2	(Fach-)Arztvorbehalt	48
2.3.4.3	Befundfreigabe bei genetischen Untersuchungen	50
2.3.5	Zusammenfassung: Zulassungs- und Genehmigungsverfahren	50
2.4	Einrichtungsinernes Qualitätsmanagement	52
2.4.1	Konzepte und Rezepte zur Etablierung eines einrichtungsinernen QM	52
2.4.1.1	Qualitätsdimensionen nach DONABEDIAN zur Erfassung und Beurteilung der Qualität	54
2.4.1.2	DEMING-Zyklus der ständigen Verbesserung des Qualitätsmanagements	55
2.4.1.3	Prozessorientiertes Qualitätsmanagement – das QM-Prozessmodell der ISO 9000:2000	56
2.4.2	Gesetzliche und untergesetzliche Bestimmungen des SGB V	59
2.4.2.1	Qualitätsmanagement-Richtlinie vertragsärztliche Versorgung des Gemeinsamen Bundesausschusses	59
2.4.2.2	Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen	63
2.4.3	Verfahren zur Implementierung eines einrichtungsinernen QM-Systems für Humangenetiker	64
2.4.3.1	Modellcharakter branchenübergreifender QM-Konzepte	65
2.4.3.2	Branchenspezifische QM-Angebote: Prüfkataloge und Bewertungsverfahren	66
2.4.3.3	Fachspezifische QM-Verfahren	68
2.4.4	Entwicklung von Qualitätsindikatoren und Referenzbereichen zur Messung von Struktur-, Prozess- und Ergebnisqualität	69
2.4.5	Evaluation von Qualitätsmanagement-Systemen	72
2.4.5.1	Selbstbewertung	74
2.4.5.2	Zertifizierung von humangenetischen Einrichtungen	75
2.4.5.3	Akkreditierung von humangenetischen Einrichtungen	80
2.4.6	Zusammenfassung: Einrichtungsinernes Qualitätsmanagement	84
2.5	Externe Qualitätssicherung	87
2.5.1	Fortbildung	87
2.5.1.1	Akademie Humangenetik	88
2.5.1.2	Educational Workshops (EDU)	89
2.5.1.3	Qualitätssicherungs-Workshops (QW)	89
2.5.1.4	Zeitschrift medizinischegenetik	90
2.5.1.5	CME-Fachartikel	91
2.5.2	Ärztliche Qualitätszirkel	92
2.5.3	Humangenetische Ringversuche	94
2.5.3.1	Gesetzliche und untergesetzliche Rahmenbedingungen	94
2.5.3.2	Struktur	95
2.5.3.3	Grundkonzepte	99
2.5.3.4	Aufbauorganisation	100
2.5.3.5	Ablauforganisation	101
2.5.3.6	Evaluation	103
2.5.3.7	Kontinuierliche Qualitätsverbesserung durch Ringversuche	107
2.5.4	Überprüfung der Qualitätssicherungsaktivitäten des Faches	108
2.5.4.1	Verbundstudien zur Etablierung neuer Methoden und Techniken in den 70er und 80er Jahren	108
2.5.4.2	Verbandliche externe Qualitätssicherung	108
2.5.5	Zusammenfassung: Externe Qualitätssicherung	112
3	Struktur humangenetischer Patientenversorgung	114
3.1	Strukturdaten zur Profession	115
3.1.1	Mediziner	115
3.1.1.1	Ärzte mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik	115
3.1.1.2	Fachärzte für Humangenetik	116
3.1.1.3	Fachärztinnen für Humangenetik	117
3.1.1.4	Humangenetiker in der vertragsärztlichen Patientenversorgung	118

3.1.2	Fachhumangenetiker	120
3.1.3	Nichtärztliche/nichtnaturwissenschaftliche Mitarbeiter	121
3.2	Struktur humangenetischer Einrichtungen	122
3.2.1.1	Einrichtungsstrukturen	122
3.2.1.2	Geographische Verteilung	128
3.2.1.3	Leistungsspektrum	129
3.3	Angebot und Inanspruchnahme humangenetischer Leistungen	130
3.3.1.1	Zugang zu humangenetischen Leistungen	133
3.3.1.2	Angebotsstruktur	134
3.3.1.3	Leistungserbringung	136
3.4	Zusammenfassung: Strukturdaten humangenetischer Versorgung	140
4	Empirischer Teil: Befragung zum einrichtungsinternen QM in humangenetischen Einrichtungen	142
4.1	Material und Methode	142
4.1.1	Untersuchte Population	142
4.1.2	Datenerfassung	143
4.1.2.1	Untersuchungsphasen	143
4.1.2.2	Zeitlicher Ablauf	144
4.1.3	Die Fragebögen	144
4.2	Datenauswertung	145
4.3	Beschreibung der Grundgesamtheit und Studienteilnehmer	145
4.4	Gründe für die Nichtteilnahme / Ausschluss	146
4.5	Ergebnisse – Auswertung der Befragung	146
4.5.1	Strukturdaten	146
4.5.1.1	Einrichtungstypen	146
4.5.1.2	Einrichtungsgröße	147
4.5.1.3	Kooperationsformen und Netzwerkmodelle	148
4.5.1.4	Leistungsspektrum	149
4.5.1.5	Patientenversorgung	149
4.5.2	Erste Berührungspunkte mit QM	150
4.5.2.1	Informationsstand und -quellen	150
4.5.2.2	Vorbereitungen zur Implementierung eines einrichtungsinternen QM	151
4.5.2.3	Inanspruchnahme kostenpflichtiger QM-Serviceangebote	152
4.5.3	Etablierung eines QM in der eigenen Einrichtung	153
4.5.3.1	Wahl des QM-Systems	153
4.5.3.2	Einführung von QM in der eigenen Einrichtung	153
4.5.4	Zusammenarbeit mit externen Dienstleistern	155
4.5.4.1	Wahl eines externen Dienstleister	155
4.5.4.2	Erwartungen an externe QM-Serviceleistungen	155
4.5.5	Aufwand und Nutzen von QM	156
4.5.5.1	Einschätzung der Kosten und des Aufwandes	156
4.5.5.2	Praktischer Nutzen des QM	157
4.5.5.3	Hauptfunktionen des QM-Systems für die Einrichtung	158
4.5.6	Gründe, warum sich Humangenetiker noch nicht mit QM beschäftigt haben	159
4.5.7	Empfehlungen für ein effektives QM	161
4.5.8	Angaben zur Person	162
4.6	Diskussion der Umfrageergebnisse	163
4.7	Zusammenfassung: Empirischer Teil: Befragung zum einrichtungsinternen QM in humangenetischen Einrichtungen	166
5	Resümee	169
6	Anhang	176

6.1 Weiterbildungsordnungen für Humangenetiker	176
6.1.1 Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik	176
6.1.2 Facharzt für Humangenetik und Fachhumangenetiker – eine Gegenüberstellung	177
6.2 QM-Verfahren	178
6.2.1 Branchenübergreifende QM-Verfahren	178
6.2.1.1 EFQM-Exzellenz-Modell	178
6.2.1.2 ISO-9000-Normenfamilie	180
6.2.2 Branchenspezifische QM-Prüfkataloge	181
6.2.2.1 QEP® – „Qualität und Entwicklung in Praxen“	181
6.2.2.2 KPQM2006 / qu.no	182
6.2.2.3 KTQ® – „Kooperation für Transparenz und Qualität im Gesundheitswesen“	182
6.2.3 Branchenspezifisches Bewertungsverfahren	183
6.2.3.1 EPA – „European Practice Assessment“	183
6.2.4 Fachspezifische QM-Verfahren	184
6.2.4.1 DIN EN ISO 15189 „Medizinische Laboratorien – Besondere Anforderungen an die Qualität und Kompetenz“	184
6.2.4.2 CAP – „Laboratory Accreditation Program (LAP)“	185
6.3 Fragebogen zum einrichtungswissenschaftlichen Qualitätsmanagement in humangenetischen Einrichtungen	187
7 Literaturverzeichnis	195
Danksagung	207
Curriculum Vitae	209

Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1: Der PDCA-Zyklus der kontinuierlichen Verbesserung	56
Abbildung 2: Modell eines prozessorientierten Qualitätsmanagementsystems	57
Abbildung 3: Qualität im Anspruchsfeld der internen und externen Bezugsgruppen von Humangenetikern	58
Abbildung 4: Grundelemente und Instrumente des einrichtungswirtschaftlichen QM.....	60
Abbildung 5: Zeitliche Vorgaben zur Einführung des einrichtungswirtschaftlichen QM in der ambulanten Patientenversorgung.....	61
Abbildung 6: Überprüfung der Wirksamkeit von einrichtungswirtschaftlichen QM.....	62
Abbildung 7: Organisationsschema zur Zertifizierung von Einrichtungen nach QM-Verfahren der KBV/KVen und KTQ-GmbH.....	77
Abbildung 8: Organisationsschema zur Zertifizierung von Einrichtungen nach dem QM-Verfahren der AQUA-GmbH.....	78
Abbildung 9: Zahl der akkreditierten medizinischen Laboratorien.....	84
Abbildung 10: Kurs-Evaluation am Beispiel ersten Akademie-Kurse aus dem Jahr 2005	88
Abbildung 11: Anzahl der Teilnehmer an zyto- und molekulargenetischen Ringversuchen 1996-2006.....	98
Abbildung 12: Ablauforganisation humangenetischer Ringversuche	102
Abbildung 13: Häufigkeit der Diagnostikangebote in Deutschland und Nachbarländern 1989-2006	109
Abbildung 14: Ärzte mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik 1993-2006.....	116
Abbildung 15: Fachärzte für Humangenetik 1991-2007.....	117
Abbildung 16: Geschlechterverteilung bei den jährlichen Facharztanerkennungen für das Gebiet Humangenetik 1998-2006.....	118
Abbildung 17: Fachärzte für Humangenetik in der vertragsärztliche Patientenversorgung 1997-2007.....	119
Abbildung 18: Zahl der Fachhumangenetiker/innen (GfH) 1989-2007	121
Abbildung 19: Laborverbund mit humangenetischen Arbeitsbereichen am Beispiel eines Medizinischen Versorgungszentrums	125
Abbildung 20: Überregionaler Zusammenschluss von Humangenetikern am Beispiel eines Praxisverbundes	126
Abbildung 21: Geographische Verteilung humangenetischer Einrichtungen 2007.....	128
Abbildung 22: Häufigkeitsverteilung der Diagnostikangebote in Deutschland, Österreich und Schweiz	135
Abbildung 23: Gründe für eine Inanspruchnahme genetischer Beratung und Diagnostik in UK	136
Abbildung 24: Die Anzahl humangenetischer Leistungen am Beispiel ausgewählter EBM-Abrechnungsnummern aus den Jahren 1991-2004.....	137
Abbildung 25: Einrichtungstypen humangenetischer Patientenversorgung. Vergleich zwischen Grundgesamtheit und Studienpopulation	146
Abbildung 26: Kooperationsformen und Netzwerkmodelle in der Humangenetik.....	148
Abbildung 27: Prozentuale Verteilung des humangenetischen Leistungsspektrums in Deutschland. Vergleich zwischen Grundgesamtheit und Studienpopulation	149
Abbildung 28: Die wichtigsten Informationsquellen zum Thema QM-Implementierung in humangenetischen Einrichtungen.....	150
Abbildung 29: Geplante bzw. durchgeführte Aktivitäten von Humangenetikern im Vorfeld der Einführung eines einrichtungswirtschaftlichen QM	151
Abbildung 30: Inanspruchnahme kostenpflichtiger QM-Serviceleistungen	152
Abbildung 31: Zuständigkeit für die Etablierung eines einrichtungswirtschaftlichen QM	154
Abbildung 32: Erwartungen an externe Dienstleister	155

Abbildung 33: Praktischer Nutzen des QM-Systems für humangenetische Einrichtungen	157
Abbildung 34: Die Hauptfunktionen von QM in der humangenetischen Einrichtung	158
Abbildung 35: Gründe, warum sich Humangenetiker bisher noch nicht mit QM beschäftigt haben.....	159
Abbildung 36: Empfehlungen für ein effektives QM.....	161
Abbildung 37: EFQM®-Modell für Exzellenz	178
Abbildung 38: RADAR-Logik als Bewertungsmethode.....	179

Tabellenverzeichnis

Tabelle 1: Erklärungen, Grundsatzpapiere und Stellungnahmen humangenetischer Verbände in Deutschland.....	18
Tabelle 2: Leitlinien humangenetischer Verbände in Deutschland.....	20
Tabelle 3: Richtlinien der Bundesärztekammer und anderer Institutionen der ärztlichen Selbstverwaltung mit direktem Bezug zur Humangenetik	22
Tabelle 4: Ergänzende nationale und internationale humangenetische Leitlinien.....	26
Tabelle 5: Humangenetische Weiterbildungsinhalte in anderen Fachgebieten.....	36
Tabelle 6: Zusammenhang zwischen einrichtungsinternen QM-Verfahren, Evaluationsmethoden und Datenverwendung	74
Tabelle 7: Zeitlicher Ablauf des Zertifizierungsverfahrens	76
Tabelle 8: Schulungs- und Zertifizierungskosten unterschiedlicher Anbieter branchenspezifischer QM-Verfahren.....	79
Tabelle 9: Zeitlicher Ablauf des Akkreditierungsverfahrens.....	82
Tabelle 10: Themenschwerpunkte der Zeitschrift medizinischegenetik 1998-2007	90
Tabelle 11: Einführung humangenetischer Ringversuche in Deutschland	97
Tabelle 12: Angebot humangenetischer Ringversuche für den deutschsprachigen Raum (Stand: 2006).....	98
Tabelle 13: Zusammenhang zwischen krankheitsbezogenen molekulargenetischen Ringversuchen und getesteten Diagnostikmethoden.....	104
Tabelle 14: Prüfparameter humangenetischer Ringversuche	104
Tabelle 15: HGQN-Datenbank als Erfassungssystem für die externe Qualitätssicherung: Teilnahmebereitschaft unter den in der HGQN gelisteten Laboreinrichtungen an den Ringversuchen im Jahr 2004	111
Tabelle 16: Arbeitsschwerpunkte und Spezialisierungen der humangenetisch ausgebildeten Mediziner	120
Tabelle 17: Humangenetische Einrichtungen.....	122
Tabelle 18: Medizinische Versorgungszentren mit Fachgebiet Humangenetik.....	124
Tabelle 19: Arbeitsschwerpunkte humangenetischer Einrichtungen.....	129
Tabelle 20: Humangenetisches Beratungsangebot 1995 im Vergleich zu 2007	130
Tabelle 21: Anzahl der bekannten monogenen Erbgänge	131
Tabelle 22: Beispiele für Indikationen zur humangenetischen Diagnostik	133
Tabelle 23: Leistungsumfang humangenetischer Gesundheitsversorgung bezogen auf unterschiedliche Facharztgruppen.....	138
Tabelle 24: Inanspruchnahme pränataler Diagnostik zwischen 2001 und 2004.....	139
Tabelle 25: Rücklaufquote	145
Tabelle 26: Größe der Einrichtungen gemessen an der Anzahl der Mitarbeiter.....	147
Tabelle 27: Streubreite der Mitarbeiterzahlen in humangenetischen Einrichtungen.....	147
Tabelle 28: Verteilung von Labordiagnostik- und genetischen Beratungsangeboten in Grund- und Studienpopulation.....	149
Tabelle 29: Informationsstand.....	150
Tabelle 30: Einführung von QM in der eigenen Einrichtung.....	153
Tabelle 31: Kritische Anmerkungen zur Implementierung eines einrichtungsinternen QM.....	160
Tabelle 32: Berufliche Qualifikation der an der Studie teilnehmenden Instituts-, Abteilungsleiter und Praxisinhaber.....	162
Tabelle 33: DIN EN ISO 15189: ausgewählte Abschnitte der Norm	184

Abkürzungsverzeichnis

AA	Arbeitsanweisung
ACC	Association of Clinical Cytogeneticists
ACMG	American College of Medical Genetics
AGREE	Appraisal of Guidelines for Research & Evaluation
AGS	Adrenogenitales Syndrom
AML	Arbeitsgemeinschaft Medizinische Laboratoriumsdiagnostik
ASHG	American Society of Human Genetics
AWMF	Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften
ÄZQ	Ärztliches Zentrum für Qualität in der Medizin
BÄK	Bundesärztekammer
BGV	Berufsgenossenschaftliche Vorschrift
BLÄK	Bayerische Landesärztekammer
BMG	Bundesministerium für Gesundheit
BMV-Ä	Bundemantelvertrag Ärzte
BQS	Bundesgeschäftsstelle Qualitätssicherung gGmbH
BV	Kurzform für die beiden humangenetischen Berufsverbände
BVDH	Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V.
BVmedgen	Berufsverband Medizinische Genetik e.V.
BZgA	Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung
CAGSE	Concerted Action on Genetic Services in Europe
CAP	College of American Pathologists
CE	Communauté Européenne
CEN	European Committee for Standardization
CF	Cystische Fibrose
CGH	Vergleichende Genomische Hybridisierung (Comparative Genomic Hybridisation)
CLIA	Clinical Laboratory Improvement Amendments der U.S. Food and Drug Administration
CME	Continuous Medical Education
CMGS	Clinical Molecular Genetics Society (UK)
CMT	Charcot-Marie-Tooth-Neuropathien
CVS	Chorionzottenbiopsie
DACH	Deutsche Akkreditierungsstelle Chemie GmbH
DAP	Deutsches Akkreditierungssystem Prüfwesen GmbH
DAR	Deutscher Akkreditierungsrat
DGCH	Deutsche Gesellschaft für Chirurgie
DGKL	Deutsche Vereinte Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin
DGQ	Deutsche Gesellschaft für Qualität
DGS	Deutsches Gesundheitssiegel
DIN	Deutsche Industrie Norm
DIN EN ISO	DIN = Deutsche Industrie-Norm; EN = Europäische Norm; ISO = International Standardization Organisation
DKH	Deutschen Krankenhausgesellschaft
DM1	Myotone Dystrophie
DMD/BMD	Duchenne-/Becker-Muskeldystrophie
E.C.A.	European Cytogenetic Association
EA	European co-operation for Accreditation
EBM	Einheitlichen Bewertungsmaßstab
EC4	European Communities Confederation of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine
ECAT	External Quality Assessment Organization (Schwerpunkt Gerinnungsstörungen)
EDU	Educational Workshop
EFQM	European Foundation for Quality Management
ELN	European LeukemiaNet
EMQN	The European Molecular Genetics Quality Network
EN	Europäische Norm
EQA	External quality assessment
ESHG	European Society of Human Genetics
EuropaBio	European Organisation for Bioindustries
EURORDIS	European Organisation for Rare Diseases

FAMH	Spezialistin für medizinisch-genetische Analytik
FMH	Facharzt für Medizinische Genetik
FRA(X)	Fra(X)-Syndrom
FRDA	Friedreich Ataxie
G-BA	Gemeinsamer Bundesausschuss
GDCh	Gesellschaft Deutscher Chemiker
GewO	Gewerbeordnung
GfH	Deutsche Gesellschaft für Humangenetik e.V.
GIG	Genetic Interest Group
GLIS	Germanischer Lloyd Industrial Services GmbH
GLP	Good Laboratory Practice
GMDS	Deutsche Gesellschaft für Medizinische Informatik, Biometrie und Epidemiologie (GMDS) e.V.
GP	Gemeinschaftspraxis
GTG	Gentechnikgesetz (österreichisches)
GUMG	Gesetz über genetische Untersuchungen am Menschen
HD	Huntington Krankheit
HFE	Hämochromatose
HGC	Human Genetics Commission
HGQN	Human Genetics Quality Network
HNPCC	Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom
HUGO	Human Genom Organization
IAF	International Accreditation Forum
IEC	International Electrotechnical Commission
IFCC	International Federation of clinical chemistry and laboratory medicine
ILAC	International Laboratory Accreditation Cooperation
INSTAND	Gesellschaft zur Förderung der Qualitätssicherung in medizinischen Laboratorien e.V.
IQWIG	Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen
ISO	International Organization for Standardization
IVD	In vitro-Diagnostika
JCAHO	Joint Commission on Accreditation of Healthcare Organizations
KBV	Kassenärztliche Bundesvereinigung
KOGB	Koordinierungsgruppe des gesetzlich geregelten Bereichs
KV(en)	Kassenärztliche Vereinigung(en)
KVB	Kassenärztliche Vereinigung Bayern
KVBW	Kassenärztliche Vereinigung Baden-Württemberg
KVNO	Kassenärztliche Vereinigung Nordrhein
KVWL	Kassenärztliche Vereinigung Westfalen-Lippe
LÄK	Landesärztekammer
LGA	Landesgewerbeanstalt
MBNQA	Malcolm Baldrige National Quality Award
MEN	Multiple endokrine Neoplasien
mFISH	Multi Colour Fluoreszenz in situ-Hybridisierung
MLA	Multilaterale Agreements
MP-BetreibV	Medizinprodukte-Betreiberverordnung
MPG	Medizinproduktegesetz
MVG	Medizinprodukteverordnung
MVZ	Medizinisches Versorgungszentrum
MWBO	(Muster-)Weiterbildungsordnung
NSGC	National Society of Genetic Counselors
NVL	Nationale Versorgungsleitlinie
OECD	Organisation for Economic Co-operation and Development
OMIM	Online Mendelian Inheritance in Man(-Datenbank)
ÖQUASTA	Österreichische Gesellschaft für Qualitätssicherung und Standardisierung medizinisch-diagnostischer Untersuchungen
PCR	Polymerase-Ketten-Reaktion
PDCA	Plan-do-check-act
Pharm-BetrV	Betriebsverordnung für pharmazeutische Unternehmer
PVS	Privatärztliche Verrechnungsstelle
PWS/AS	Prader-Willi-/Angelman-Syndrom
QEP [®]	Qualität und Entwicklung in Praxen
QKZ	Qualitätskontrollzentren
QM	Qualitätsmanagement
QMB	Qualitätsmanagement-Beauftragter

QUALAB	Schweizerische Kommission für Qualitätssicherung im medizinischen Labor (Commission suisse pour l'assurance qualité dans le laboratoire médical)
QW	Qualitätssicherungs-Workshop
QZ	Qualitätszirkel
RfB	Referenzinstitut für Bioanalytik
RiLiBÄK	Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung in medizinischen Laboratorien
RV	Ringversuch
RVL	Ringsversuchsleiter
SCA	Spinocerebelläre Ataxien (Typ 1,2,3,6)
SGB	Sozialgesetzbuch
SGMG	Swiss Society of Medical Genetics
SKY	Spektrale Karyotypisierung
SNP	single nucleotide polymorphism
TAT	turn around time
TGA	Trägergemeinschaft für Akkreditierung GmbH
TQM	Total Quality Management
TÜV	Technischer Überwachungs-Verein
UK NEQAS	United Kingdom National External Quality Assessment Service
UNESCO	United Nations Educational, Scientific and Cultural Organization
VA	Verfahrensanweisung
VCI	Verband der Chemischen Industrie
VMPA	Verband der Materialprüfungsämter e.V.
WBO	Weiterbildungsordnung
WHO	World Health Organization
WMA	World Medical Association
ZLG	Zentralstelle der Länder für Gesundheitsschutz bei Arzneimitteln und Medizinprodukten

Zum Zwecke der besseren Lesbarkeit werden in dieser Arbeit Personenbezeichnungen nur in einer Geschlechtsform (männlich oder weiblich) verwendet.

1 Einleitung

Qualitätssicherung und -management gehört heute zum „innersten Kern beruflichen Selbstverständnisses“ (RIENHOFF/KLEINOEDER 2003) eines Arztes – so sieht es der Gesetzgeber, so wünschen es sich die ärztlichen Standesvertreter und so steht es in den international geltenden Regelwerken. Ursprünglich für die Industrie entwickelt, wurde in den letzten 30 Jahren von Seiten der Bundesregierung gemeinsam mit den ärztlichen Selbstverwaltungsorganen und den medizinischen Fachgesellschaften erhebliche Anstrengungen unternommen, Qualitätssicherung verpflichtend für alle im Gesundheitswesen Tätigen einzuführen.

Bereits seit 1971 gibt es detaillierte Regelungen für qualitätssichernde Maßnahmen in klinischen Laboratorien. Für andere labormedizinisch-technische Fächer wie die Pathologie, die medizinische Mikrobiologie, die Immunhämatologie oder auch für die gynäkologisch-zytologische Krebsdiagnostik wurden erst mit Beginn der 90er Jahre entsprechende Richtlinien erlassen. Etwa zur gleichen Zeit begannen auch Humangenetiker die Voraussetzungen für Standardisierung und einrichtungübergreifende Qualitätssicherung zu schaffen. Hierzu konnten sie auf ihre Erfahrungen zurückgreifen, die sie in den 70er Jahren mit der Einführung zytogenetischer Pränataldiagnostik gewonnen hatten. Damals waren durch das DFG-Schwerpunktprogramm „Pränatale Diagnostik genetisch bedingter Defekte“ (1972-1978) und durch eine BMFT-Verbundstudie zur Chorionzottenbiopsie (1983-1988) die notwendige Infrastruktur geschaffen worden, um erstmals humangenetische Diagnostik unter qualitätssichernden Gesichtspunkten zu beurteilen. Im Rahmen dieser multizentrischen kollaborativen Studien verpflichteten sich alle teilnehmenden humangenetischen Institute zur Dokumentation ihrer Chromosomenanalysen aus Fruchtwasserzellen und Chorionzotten. Die zentrale Dokumentation erfolgte in der Abteilung für pädiatrische Genetik der Kinderpoliklinik der LMU München (Leitung Prof. Murken). Mit diesen Studien wurde bundesweit die notwendige Qualifikation der Leistungsanbieter finanziert und damit der Grundstein für Spezialisierung und Weiterbildung in der Humangenetik gelegt.

Als dann ab Mitte der 80er Jahre zunehmend mehr monogene Erkrankungen mittels DNA-Analysen diagnostiziert werden konnten und mit dem Aufkommen der molekularzytogenetischen Methoden und Techniken der In-situ-Hybridisierung das Spektrum der genetischen Diagnostik erweitert wurde, waren bereits grundlegende Voraussetzungen zur Sicherung der Qualität dieser neuen Untersuchungsverfahren geschaffen worden.

Anfang der 90er Jahre begannen Humangenetiker die vereinzelt und meist projektbezogenen Qualitätssicherungsaktivitäten zu bündeln und gezielt für die Professionalisierung des eigenen Faches einzusetzen. Leitlinienkommissionen wurden gebildet. Es entstanden die ersten Pilotprojekte zu Ringversuchen. In der humangenetischen Fachgesellschaft wurde damals bereits an einem Weiterbildungskonzept gearbeitet, das später die Grundlage für die Qualifizierung von Fachärzten und Fachhumangenetikern bildete.

Die Gründe¹ für die verstärkten Aktivitäten zur Qualitätssicherung in der Humangenetik in den letzten 10 Jahren lagen vor allem in:

- der zunehmend stärkeren Reglementierung auf gesetzlicher und untergesetzlicher Ebene
 - zunehmend mehr werden von Ärzten Nachweise gefordert: mit Sammelpunkten die eigene Fortbildung, durch Selbstbewertung die Einführung eines Qualitätsmanagements und durch Zertifikate die Teilnahme von Ringversuchen Qualitätssicherung zu dokumentieren (sukzessive eingeführt durch diverse Artikelgesetze zum Sozialgesetzbuch V²);
 - erweiterte haftungsrechtliche Verantwortlichkeit für gute Qualität ärztlicher Leistungen. Gemeint sind hierbei vor allem Standards und Grundsätze guter Organisation von Behandlung, Aufklärung, Dokumentation, Einsichtgewährung und Datenschutz;
 - Strengere Vorgaben zur Qualität der ärztlichen Berufsausübung und Qualifikation/Fortbildung des medizinischen Personals (Richtlinien der BÄK/KBV).
 - Sanktionierung bei Nichterfüllung von Qualitätssicherungsaufgaben.
- gestiegenen Patientenerwartungen
 - höhere Ansprüche an die Qualität diagnostischer Leistungen im Zuge der stärkeren Beteiligung der Patienten an den Kosten;
 - Durchsetzung von juristischen Klagen bei Diagnostik- und Beratungsfehlern.
- vermehrten Anforderungen an evidenz-basiertem Wissen
 - mit komplizierter bzw. automatisierter Labordiagnostik, sich ständig ändernder Klassifikation von Krankheiten; mit häufigem Generationswechsel im technisch-apparativen Bereich und veränderten Anwendungsbereichen, z.B. Pharmakogenetik oder Polkörperdiagnostik.
- einer interessierten und kritischen Öffentlichkeit
 - im Hinblick auf ethische, soziale und juristisch problematische Bereiche wie Pränatal-/Präimplantations- und prädiktiver Diagnostik;
 - veränderte Anforderungen an Gesundheitsprävention durch *direct-to-consumer*- und *point-of-care*-Diagnostik. Screening-Untersuchungen für die Früherkennung und Anlageträgerdiagnostik bei jenen genetisch bedingten Erkrankungen (wie z.B. Mukoviszidose, Hämochromatose), die häufig und behandelbar sind.
- veränderten Marktbedingungen
 - GKV-Kostenerstattung nur bei nachgewiesener Qualifikation bzw. Qualitätssicherung;
 - Konkurrenz durch andere medizinische „technische“ Fächer und nicht-medizinische Anbieter genetischer Analytik;
 - Neue betriebliche Formen der Zusammenarbeit von Ärzten und Nichtärzten in humangenetischer Praxis und Labor.

Gegenüber diesen Herausforderungen müssen Humangenetiker als Profession Stellung beziehen. Sie sind gezwungen, Standards und Strukturen zur Qualitätssicherung zu schaffen, wenn sie selbst aktiv am Normierungsprozess teilnehmen wollen. Gefordert sind hierbei insbesondere die Standesvertreter in den humangenetischen Verbänden.

¹ in Anlehnung an die Argumentation VIETHEN 1995; vgl. auch ARNDT 1997

² Wie z.B. das Gesundheitsreformgesetz 1989, Gesundheitsstrukturgesetz 1993, 1. GKV-Neuordnungsgesetz 1997, GKV-Solidaritätsstärkungsgesetz 1999, GKV-Gesundheitsreformgesetz 2000, Gesundheitsmodernisierungsgesetz 2004, Vertragsarztrechtsänderungsgesetz 2007, GKV-Wettbewerbsstärkungsgesetz 2007,

1.1 Problemstellung und Zielsetzung

Zwischen freiwilliger Teilnahme an qualitätssichernden Maßnahmen und erzwungenen Qualitätsnachweisen, zwischen gesetzlichen Auflagen und standesrechtlichen Vorschriften, zwischen völlig unregulierten und bis ins Detail regulierten Bereichen befindet sich der Humangenetiker in einem Spannungsfeld, das durch die spezifischen ethischen, sozialen und juristischen Problemfelder, die sich aus genetischer Diagnostik und Beratung ergeben können, noch weiter aufgeladen wird.

In dieser Arbeit soll dargestellt werden, wie sich die im Vergleich zu anderen medizinischen Fachgebieten sehr kleine Berufsgruppe, die sich zur Hälfte aus Medizinern und zu anderen Hälfte aus Naturwissenschaftlern zusammensetzt, diesen Anforderungen nach vermehrter Qualitätskontrolle und kontinuierlicher Qualitätsverbesserung stellt. Welche Aktivitäten sind bisher auf nationaler Ebene entwickelt worden? Welche Herausforderungen kommen auf die Humangenetiker zu: durch die Änderungen des Medizinproduktegesetzes, durch die neue Richtlinie zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen (RiLiBÄK)? Welche Erwartungen müsste ein bundesdeutsches Gendiagnostikgesetz erfüllen? Welche allgemeingültigen Standards und Direktiven können Orientierung geben und auch für deutsche Humangenetiker Geltung erlangen? An welchen Punkten können die europäischen Kollegen von den deutschen Humangenetikern lernen und umgekehrt?

Humangenetiker müssen wie andere Ärzte in Deutschland ein einrichtungsinternes Qualitätsmanagement einführen. Gibt es unter der Vielzahl von Angeboten passende Verfahren? Welcher Aufwand, welche Kosten sind damit verbunden. Sind Humangenetiker hier bereits aktiv geworden? Mit welcher Einstellung gehen sie an dieses Thema heran und welche Erfahrungen haben sie bereits damit gemacht?

Diese Fragen sind handlungsleitend für diese Arbeit. Anhand der Literaturoswertung und der Analyse bundesweiter Leistungs- und Strukturdaten wird die gegenwärtige Situation in Deutschland analysiert. Mit einer methodisch-kontrollierten Fragebogenaktion erhalten Humangenetiker die Möglichkeit, sich selbst zu diesem Thema zu äußern. Unter Berücksichtigung der internationalen Standards¹ werden mögliche Strategien und Handlungsoptionen für die effektivste und beste Form der Qualitätssicherung skizziert.

¹ z.B. vorgegeben durch OECD-Richtlinien zur Qualitätssicherung molekulargenetischer Diagnostik, E.C.A.-Richtlinien zur Zytogenetik und EUROGENTEST-Empfehlungen zur genetischen Beratung

2 Qualitätssichernde Maßnahmen in der Humangenetik – eine Bestandsaufnahme

Seit etwa 20 Jahren beteiligen sich Humangenetiker aktiv und umfassend an Maßnahmen zur Sicherung der Qualität humangenetischer Beratung und Diagnostik. Die deutsche Gesellschaft für Humangenetik und die humangenetischen Berufsverbände haben hierfür gemeinsam Vorarbeit geleistet, durch die

- Schaffung von Standards in Form von Leitlinien, Stellungnahmen, Musterformularen für Einwilligungserklärungen, Datenschutz und Patienteninformationen (vgl. Kap. 2.1),
- Einführung einer fünfjährigen Weiterbildung für Mediziner zum Facharzt für Humangenetik und für Naturwissenschaftler zum Fachhumangenetiker/in (GfH) (vgl. Kap. 2.2),
- Etablierung von Qualifikationsvorbehalten (vgl. Kap. 2.3.4),
- Unterstützung bei der Einführung eines einrichtungswirtschaftlichen Qualitätsmanagements (vgl. Kap. 2.4),
- Etablierung externer Qualitätssicherungsmaßnahmen (vgl. Kap. 2.5).

2.1 Von Empfehlungen zu Richtlinien

Für Humangenetik gibt es eine ganze Reihe von Richtlinien, Leitlinien, Stellungnahmen und Empfehlungen, deren Verbindlichkeiten, d.h. die Frage der Bindung der Ärzteschaft an die Normen, unterschiedlich zu bewerten sind. Als untergesetzliche Regelungen besitzen *Empfehlungen* den niedrigsten, *Richtlinien* den höchsten Verbindlichkeitscharakter.

„Im Zentrum aller Verbindlichkeitsfragen steht der medizinische Standardbegriff. Standards sind das Ergebnis eines wissenschaftlichen und praktischen Kommunikationsprozesses zwischen Professionellen im Medizinsystem. Der Standardbegriff in der Medizin setzt sich zusammen aus den Elementen wissenschaftliche Erkenntnis (systematisches Wissen), praktische Erfahrung (intuitives Wissen) und Akzeptanz in der Profession.“ (HART 2001:64)

Medizinische Standards sind prinzipiell selbst gesetzte allgemeine Normen guter ärztlicher Behandlung und guter Laborpraxis. HART führt dazu weiter aus:

„Der medizinische Standardbegriff ist die Umschreibung für den Prozess und das Ergebnis professioneller Normbildung in der Medizin. Standards sind die Regeln der Profession über gutes ärztliches Handeln und innerhalb dieses professionellen Rahmens medizinisch verbindlich.“ (HART 2001:ebenda)

Diese Regeln müssen ständig überprüft, nachjustiert und ggf. neu aufgestellt werden. Standards sind stets variabel und dynamisch, da sie sich auf den jeweils neuesten Stand der Erkenntnisse beziehen müssen bzw. sollten. Folglich sind auch die von der ärztlichen Selbstverwaltung hervorgebrachten Normen einem permanenten Wandel unterzogen. Medizinische Standards gelten generell als Ausgangspunkt für die Beurteilung einer individuellen ärztlichen Handlungsweise. Begründet wird dies mit der Besonderheit der jeweils vorliegenden Diagnostik- und Krankheitskonstellation.

„Deshalb bedarf der Standard als allgemeine Norm immer der Anwendung im Einzelfall, der eine Abweichung legitimieren kann oder sogar erforderlich macht.“ (HART 2001:ebenda)

In diesem Normenverständnis ist der Grundgedanke der permanenten Qualitätsverbesserung gleichsam mit angelegt. Als allgemeine und abstrakte Sollvorgabe über die Qualität ärztlichen Handelns nehmen Normen a) inhaltlich Bezug auf Fragen der Qualitätssicherung und schaffen b) damit Vorgaben für Mindestanforderungen an interne und externe Qualitätssicherungsmaßnahmen.

2.1.1 Nationale Standards

In den letzten 20 Jahren haben Humangenetiker in Deutschland aktiv an diesen Normierungsprozessen mitgewirkt. In den von der Bundesärztekammer eingerichteten Arbeitskreisen beteiligten sie sich an der Ausarbeitung von Richtlinien z.B. zur pränatalen bzw. prädiktiven genetischen Diagnostik. Für die eigene Profession wurden von Seiten der Fachgesellschaft (GfH)¹ und des Berufsverbandes (BV)² Leitlinien für den Umgang mit Methoden und Diagnostik genetischer Krankheiten entwickelt.

2.1.1.1 Erklärungen und Stellungnahmen

Erklärungen, Positionspapiere und Stellungnahmen ergänzen das innerfachliche Regelwerk. Auch zu aktuellen gesundheitspolitischen Entwicklungen nimmt insbesondere die humangenetische Fachgesellschaft immer wieder Stellung – sei es zur geplanten Einführung der Gesundheitskarte und den damit verbundenen Problemen im Umgang mit genetischen Daten, sei es im Hinblick auf die wachsende Anzahl kommerzieller Internet-Angebote zur Analyse genetischer SNP-(*single nucleotide polymorphism*-)Varianten. Stellungnahmen zum späten Schwangerschaftsabbruch nach medizinischer Indikation, zur genetischen Diagnostik von Kindern und Jugendlichen oder etwa pränatale Geschlechtsdiagnostik incl. der entsprechenden Praktiken im In- und Ausland sind Ausdruck reger Diskussionen innerhalb des Faches und einer deutlichen Positionierung gegenüber der breiten Öffentlichkeit (vgl. Tabelle 1). Nach außen dienen diese Statements damit in erster Linie der Klarstellung, aber auch der Bewusstmachung problematischer Sachverhalte. Nach innen bieten sie Orientierung im Umgang mit offenen Fragen, die sich in der Praxis stellen und die eine abgestimmte Antwort erfordern.

¹ Am 3. Oktober 1987 traten die Humangenetiker aus der Gesellschaft für Anthropologie und Humangenetik aus und gründeten die „Gesellschaft für Humangenetik“ als eigenständige Fachgesellschaft. 1997 einigten sich die Mitglieder auf den neuen Namen „Deutsche Gesellschaft für Humangenetik“ unter Beibehaltung des Akronyms „GfH“.

² In den Jahren 1991-2004 existierten zwei humangenetische Berufsverbände: der Berufsverband Medizinische Genetik (BVmedgen), gegründet 1983 und der Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH), gegründet 1991. Alle Veröffentlichungen aus den Jahren vor 2004 sind ausschließlich dem Berufsverband Medizinische Genetik zuzurechnen. Aus der Verschmelzung der beiden Verbände im Jahr 2004 ging dann der namensgleiche BVDH hervor. Im folgenden wird deshalb nur vom BV gesprochen.

Tabelle 1: Erklärungen, Grundsatzpapiere und Stellungnahmen humangenetischer Verbände in Deutschland

(absteigend geordnet nach Erscheinungsjahr; Stand: Juli 2008)

Erklärungen und Grundsatzpapiere		
Stichworte	Titel	Quelle
Qualitätssicherung	Empfehlungen des Vorstandes der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik zur Qualitätssicherung molekulargenetischer Diagnostik	medgen 20 (2008) 26
Positionspapier	Positionspapier der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik	medgen 19 (2007)
Lebensversicherung	Gedankenaustausch zum Thema Lebensversicherung und Genetik	medgen 11 (1999) 47
Nicht-invasive Pränataldiagnostik	Gegenwärtiger Stand der Diskussion zur nicht-invasiven Pränataldiagnostik von Chromosomenstörungen an fetalen Zellen aus mütterlichem Blut	medgen 5 (1993) 347
Triple-Screening	Moratorium zum Triple-Screening fetaler Chromosomenaberrationen aus mütterlichem Serum	medgen 4 (1992) 1:2
Pränatale Geschlechtsdiagnostik	Erklärung zur pränatalen Geschlechtsdiagnostik	medgen 2 (1990) 2/3:8
Grundsatzpapier	Erklärung der Gesellschaft für Humangenetik	medgen 1 (1989) 1:51

Stellungnahmen		
Stichworte	Titel	Quelle
NS-Vergangenheit	Erklärung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik anlässlich des 75. Jahrestages der Verkündung des „Gesetzes zur Verhütung erbkranken Nachwuchses“	veröffentlicht am 14.7.2008
Eugenik	Stellungnahme: Eugenische Argumentation im Beschluss des Bundesverfassungsgerichts zum Inzestverbot	medgen 20 (2008) 239
23andme u.a.m.	Kommerzielle Internet-Angebote zur Analyse genetischer SNP-Varianten	medgen 20 (2008) 237
Gesundheitskarte	Erfassung humangenetischer Patientendaten auf einer elektronischen Gesundheitskarte	medgen 20 (2008) 27
Pränatale Geschlechtsbestimmung	Stellungnahme zur pränatalen Geschlechtsbestimmung aus mütterlichem Blut in der Frühschwangerschaft	medgen 19 (2007) 271
Fachhumangenetiker	Stellungnahme der GfH und des BVDH zur beruflichen Situation des Fachhumangenetikers (GfH)	medgen 18 (2006) 367
informed consent	Stellungnahme: Einwilligung nach Aufklärung ("informed consent") in der humangenetischen Forschung	medgen 17 (2005) 202-203
DNA-Banking	DNA-Banking und personenbezogene Daten in der biomedizinischen Forschung: Technische, soziale und ethische Fragen	medgen 16 (2004) 347-350
Dispositionsfaktoren, genetische Diagnostik	Stellungnahme zur genetischen Diagnostik auf Dispositionsfaktoren für multifaktoriell bedingte Erkrankungen und Entwicklungsstörungen sowie Medikamentenreaktionen	medgen 16 (2004) 115-117
Heterozygoten-Bevölkerungsscreening	Stellungnahme zum Heterozygoten-Bevölkerungsscreening	medgen 12 (2000) 376
Genetische Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen	Stellungnahme zur genetischen Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen	medgen 12 (2000) 376
Postnatale prädiktive genetische Diagnostik	Stellungnahme zur postnatalen prädiktiven genetischen Diagnostik	medgen 12 (2000) 376-377
Patentierung	Stellungnahme zur Patentierung menschlicher Gene und DNA-Sequenzen	medgen 9 (1997) 487
Chinesisches Gesetz über mütterliche und kindliche Gesundheitsvorsorge	Stellungnahme zum neuen chinesischen Gesetz über mütterliche und kindliche Gesundheitsvorsorge	medgen 7 (1995) 419
§ 218 StGB	Stellungnahme zur Neufassung des § 218 StGB	medgen 7 (1995) 360-361
Präimplantationsdiagnostik	Stellungnahme zur Präimplantationsdiagnostik	medgen 7 (1995) 420
Tumorgenetik	Stellungnahme zur Entdeckung des Brustkrebsgens BRCA1	medgen 7 (1995) 8-10
§ 218 StGB	Stellungnahme zur sogenannten embryopathischen Indikation im Rahmen des § 218 a Absatz 3	medgen 6 (1994) 187
Vorgeburtliche Diagnostik	Stellungnahme zur vorgeburtlichen Diagnostik und zum Schwangerschaftsabbruch	medgen 5 (1993) 176
Pränatale Vaterschaftsdiagnostik	Stellungnahme zur pränatalen Vaterschaftsdiagnostik	medgen 4 (1992) 4/2:12
Nicht-invasive pränatale Diagnostik des Down-Syndrom	Stellungnahme zur nicht-invasiven pränatalen Diagnostik des Down-Syndroms	medgen 2 (1990) 4:9

Anmerkung: Alle Dokumente sind über <http://www.gfhev.de> abrufbar

Aufklärungs- und Einwilligungserklärungen. Die GfH-Kommission für Grundpositionen und ethische Fragestellungen hat darüber hinaus in den vergangenen Jahren eine Reihe von Informationsvordrucken und Einverständniserklärungen verfasst, die ein einheitliches Vorgehen innerhalb des Faches ermöglichen sollen, wenn es darum geht, Patienten und Ratsuchende über die Chancen und Risiken genetischer Diagnostik aufzuklären. Die juristische Überprüfung und anschließende „Freigabe“ durch die humangenetischen Verbände ermöglicht ihre problemlose Übernahme dieser Vordrucke in den klinischen Alltag von Humangenetikern (vgl. GFH-GRUNDPOSITIONENKOMMISSION 2006).

2.1.1.2 Klinische Leitlinien

Im Unterschied zu Empfehlungen und Stellungnahmen beschreiben klinische Leitlinien bzw. Praxisleitlinien „Handlungs- und Entscheidungskorridore“ (AWMF 2001:5), die dem einzelnen Arzt einen gewissen Handlungsspielraum lassen¹. Von diesen kann in begründeten Einzelfällen auch abgewichen werden. „Leitlinien“ sind zunächst für Ärzte rechtlich nicht bindend. Sie haben daher weder haftungsbegründende noch haftungsbefreiende Wirkung².

„Rechtliche Verbindlichkeit – jenseits einer haftungs- oder sozialrechtlichen Rezeption – haben die Normierungen solcher privater Verbände allein verbandsintern, soweit sie den jeweiligen Satzungsregeln entsprechend zustande gekommen sind. Das bedeutet, sie gelten nur für die Organisationsmitglieder, haben also eine Innen-, aber keine Außenwirkung für die gesamte Profession.“ (HART 2001:68)

Klinische Leitlinien humangenetischer Verbände. Als systematisch entwickelte Entscheidungshilfen über angemessene Vorgehensweisen bei speziellen diagnostischen Problemstellungen wurden in den letzten 20 Jahren von der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) gemeinsam mit dem Berufsverband sechs krankheitsbezogene und acht methodenbezogene Leitlinien entwickelt (Tabelle 2).

¹ Davon zu unterscheiden sind die sogenannten *Nationalen Versorgungsleitlinien* (NVL), die seit 2002 in Trägerschaft von BÄK, KBV und AWMF herausgegeben werden.

„Die Empfehlungen Nationaler Versorgungsleitlinien richten sich vorrangig an Ärztinnen und Ärzte aller Versorgungsbereiche; an die Kooperationspartner der Ärzteschaft (z. B. Fachberufe im Gesundheitswesen, Kostenträger); an betroffene Patienten und ihr persönliches Umfeld (z. B. Eltern, Partner), und zwar unter Nutzung von speziellen Patienteninformationen; an die Öffentlichkeit zur Information über gute medizinische Vorgehensweise. NVL richten sich weiterhin explizit an die Herausgeber von ‚Strukturierten Behandlungsprogrammen‘, da sie als deren Grundlage bei der Erstellung von zukünftigen ‚Strukturierten Behandlungsprogrammen‘ dienen sowie an die medizinischen wissenschaftlichen Fachgesellschaften und andere Herausgeber von Leitlinien, deren Leitlinien ihrerseits die Grundlage für die NVL bilden.“ (AEZQ 2007: http://www.versorgungsleitlinien.de/methodik/index_html)

NVL werden gezielt über ärztliche Fortbildung und QM-Projekte wie z.B. QEP[®] bekannt gemacht. Die Auswirkungen der Anwendung von NVL auf die Struktur- und Prozessqualität ärztlicher Versorgung werden zur Zeit untersucht (vgl. OLLENSCHLÄGER/KOPP 2007).

² Eine Gefahr ist haftungsbegründend, wenn sich für einen sachkundig Urteilenden die naheliegende Möglichkeit ergibt, dass Rechtsgüter anderer verletzt werden können.

Tabelle 2: Leitlinien humangenetischer Verbände in Deutschland

(Absteigend sortiert nach Erscheinungsdatum; Stand: März 2008)

Krankheitsbezogene Leitlinien			
Stichworte	Titel	Quelle	Gültig bis*
Hämochromatose	Leitlinien zur molekulargenetischen Diagnostik der hereditären Hämochromatose	medgen 18 (2006) 273-277	Dezember 2008
Cystische Fibrose	Leitlinien zur molekulargenetischen Diagnostik der Cystischen Fibrose	medgen 18 (2006) 266-272	Dezember 2008
Fra(X) Syndrom	Leitlinien zur molekulargenetischen Diagnostik beim fra(X) Syndrom	medgen 16 (2004) 351-357	n.a.
Charcot-Marie-Tooth'sche Erkrankung / tomakulöse Neuropathie	Europäische Leitlinien zur molekulargenetischen Diagnostik der Charcot-Marie-Tooth'schen Erkrankung des Typs 1A sowie der tomakulösen Neuropathie	medgen 13 (2001) 309-314	Juli 2009
Prader-Willi-Syndrom und Angelman-Syndrom	Leitlinien für die molekulare und cytogenetische Diagnostik bei Prader-Willi-Syndrom und Angelman-Syndrom	medgen 13 (2001) 71-73	n.a.
Muskeldystrophie Duchenne und Becker	Leitlinien zur molekulargenetischen Diagnostik der Muskeldystrophien Duchenne und Becker	medgen 11 (1999) 503-506	n.a.

Methodenbezogene Leitlinien			
Stichworte	Titel	Quelle	Gültig bis*
Genetische Beratung	Leitlinien zur Genetischen Beratung	medgen 19 (2007) 452-454	März 2010
Genetische Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen	Leitlinien zur genetischen Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen	medgen 19 (2007) 454-455	März 2010
Molekulargenetik	Leitlinien zur molekulargenetischen Labordiagnostik	medgen 19 (2007) 460-462	März 2010
Zytogenetik	Leitlinien zur zytogenetischen Labordiagnostik	medgen 19 (2007) 465-469	März 2010
Molekularzytogenetik	Leitlinien zur molekularzytogenetischen Diagnostik	medgen 16 (2004) 358-359	n.a.
Pränataler Schnelltest	Leitlinien zum „pränatalen Schnelltest (FISH)“	medgen 10 (1998) 319	n.a.
Chorionzottenbiopsie	Leitlinien zur molekulargenetischen Diagnostik nach CVS	medgen 9 (1997) 132	n.a.
Tumorzytogenetik	Leitlinien zur tumorzytogenetischen Labordiagnostik	medgen 8 (1996) Heft 3, Bl.3-4	n.a.

Anmerkung: Alle Leitlinien sind über <http://www.gfhev.de> abrufbar; *) nach dem AWMF-Regelwerk ist in dieser Spalte das Ende der Gültigkeit vermerkt; n.a. = nicht aktualisiert.

Diese Leitlinien entstanden vor allem auf Initiative des Vorstandes des damaligen Berufsverbandes BVmedgen. Speziell dafür eingesetzte Kommissionen erarbeiteten die einzelnen Leitlinien unter Hinzuziehung weiterer Vertreter des Faches und legten die entsprechenden Entwürfe den Berufsverband-Mitgliedern zur Stellungnahme und Kommentierung vor. Die Endfassungen wurden in den jeweiligen Mitgliederversammlungen verabschiedet, im Nachgang von Seiten der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik übernommen und zur weiteren Verbreitung in der Zeitschrift *medizinische Genetik* veröffentlicht. 2007 ging die Federführung zur Leitlinienentwicklung an die Fachgesellschaft über¹. Eine von beiden humangenetischen Verbänden eingesetzte Leitlinienkommission harmonisiert und überwacht die Aktualisierung bestehender Leitlinien. Sie ist auch verantwortlich für Koordination und Konzeptualisierung neuer Leitlinien.

Alle humangenetischen Leitlinien wurden von der ARBEITSGEMEINSCHAFT DER WISSENSCHAFTLICHEN MEDIZINISCHEN FACHGESELLSCHAFTEN (AWMF) als sogenannte S1-Leitlinien eingestuft. Als die niedrigste von insgesamt drei Entwicklungsstufen verweist S1 darauf, dass eine repräsentativ zusammengesetzte Expertengruppe

¹ Mit diesem Wechsel sollte betont werden, dass bei der Leitlinienentwicklung die wissenschaftlichen Prämissen und Ergebnisse ausschlaggebend sind. Damit folgen sie dem Beispiel anderer Fachgesellschaften. In der Leitliniendatenbank der AWMF sind von insgesamt 152 medizinisch wissenschaftlichen Fachgesellschaften 858 Leitlinien 95 unterschiedlichen Fachgebieten zugeordnet (Stand: 3/2008).

einer wissenschaftlichen medizinischen Fachgesellschaft im informellen Konsens eine Empfehlung erarbeitet hat, die vom Vorstand der jeweiligen Fachgesellschaft verabschiedet worden ist. Eine höhere Einstufung (S2- und S3-Leitlinie) erfolgt nur, wenn eine systematische Evidenzbasierung durchgeführt wurde (vgl. MÜLLER et al. 2004). Humangenetische Leitlinien haben folgende spezifische Charakteristiken:

- selektierte Entwicklergruppe,
- keine systematische Evidenzbasierung und
- semi-strukturierte Konsensfindung.

Nach der Auffassung von SELBMANN und KOPP (2006) besitzen diese Leitlinien der untersten S1-Klasse nicht den Status einer „Leitlinie“, sondern einer „*Handlungsempfehlung von Experten*“ (SELBMANN/KOPP 2006:7). Die Diskussion darüber, wie ein kleines Fach auf der Basis der geforderten Mindestzahlen im Konsensfindungsprozess (beim nominalen Gruppenprozess etwa 12-15 Personen, bei der Delphi-Methode mit ca. 50-60 Personen) eine höhere Einstufung der verabschiedeten Leitlinien (z.B. S2k für konsensbasierte Leitlinien) erreichen kann, ist noch nicht abgeschlossen.

Für das Fach Humangenetik übernehmen Leitlinien unterschiedliche Funktionen: sie gelten als normierendes Regelwerk (BÄK 2007a), sie beschreiben Mindestanforderungen an Qualität humangenetischer Dienstleistungen, sie dokumentieren nach außen die eigene Auseinandersetzung mit spezifischen fachlichen Fragen. Intern schaffen sie gemeinsame Bezugspunkte und ‚zwingen‘ zur regelmäßigen Überarbeitung eigener Standards im Sinne kontinuierlicher Qualitätsverbesserung. Dies kommt zum Ausdruck:

- *erstens* durch den direkten inhaltlichen Bezug der Leitlinien zu qualitätssichernden Maßnahmen. Es wird besonderer Wert gelegt auf
 - die fachliche Qualifikation
 - die Methoden der Befunderstellung
 - die Pflicht zur Einbindung des Ratsuchenden bzw. Patienten in die Untersuchung durch eingehende Beratung und Aufklärung
 - die Pflicht zur Teilnahme an internen und externen qualitätssichernden Maßnahmen
- *zweitens* durch die kontinuierliche Anpassung der Leitlinien an den neuesten Stand des Wissens und der Technik. Unter dem Aspekt der Qualitätssicherung von Leitlinien ist dies ein zentraler Gesichtspunkt¹. Die AWMF als Koordinator und Ansprechpartner für medizinisch wissenschaftliche Fachgesellschaften forciert diesen kontinuierlichen Qualitätsverbesserungsprozess, indem sie in ihrer Leitliniendatenbank zwischen aktuellen und „nicht aktualisierten“ Leitlinien unterscheidet². Bis zum 15.12.2007 befanden sich 7 aktualisierte und 6 nicht aktualisierte humangenetische Leitlinien in der AWMF-Internet-Datenbank (<http://leitlinien.net>).

¹ Um den Prozess der Leitlinien-Entwicklung stärker als bisher transparent zu machen hat die Leitlinien-Kommission der AWMF 2005 beschlossen, die jeweiligen Fachgesellschaften zu bitten, zu ihren Leitlinien einen ‚Leitlinien-Report‘ zu veröffentlichen, aus dem hervorgeht, welche formalen Schritte bei der Entwicklung dieser Leitlinien unternommen wurden. Für jede Leitlinie ist definitiv ein Überarbeitungsdatum anzugeben. Wenn dieses Datum deutlich überschritten worden ist, werden die Leitlinien nicht mehr über die AWMF publiziert. Darüber hinaus sollen zukünftig alle elektronisch publizierten Leitlinien interdisziplinär abgeglichen werden. Zu diesem Zweck müssen Fachgesellschaften, bevor sie beginnen, Leitlinien abzufassen bzw. zu überarbeiten, ihr Vorhaben bei der AWMF anmelden (vgl. AWMF 2007; MÜLLER et al. 2004).

Des Weiteren stehen zur methodischen Beurteilung der Qualität von Leitlinien die *Checkliste zur Qualitätsbeurteilung von Leitlinien (Appraisal of Guidelines for Research & Evaluation)* sowie das deutsche Leitlinien-Bewertungsinstrument (DELBI) zur Verfügung (vgl. AGREE 2002; AWMF/AEZQ 2007).

² Unter „nicht aktualisierten“ Leitlinien werden solche verstanden, die von den zuständigen Fachgesellschaften entweder nicht mehr für aktuell erklärt oder zum angekündigten Datum nicht überprüft oder seit mehr als 5 Jahren nicht mehr aktualisiert worden sind.

Klinische Leitlinien anderer Fachgebiete mit Bezug zur Humangenetik. Neben den explizit von Humangenetikern für Humangenetiker entwickelten Leitlinien gibt es eine Vielzahl von krankheitsbezogenen Leitlinien aus anderen Fachgebieten, die ebenfalls von Humangenetikern berücksichtigt werden sollten. Dazu zählt beispielsweise die Kolonkarzinom-Leitlinie, entwickelt als interdisziplinäre Leitlinie der Deutschen Krebsgesellschaft und ihrer Arbeitsgemeinschaften, der Deutschen Gesellschaft für Chirurgie und der Deutschen Gesellschaft für Verdauungs- und Stoffwechselkrankheiten. Auch die Deutsche Gesellschaft für Neurologie hat sich in ihren Leitlinien mit Myotoner Dystrophie, Mitochondrialen Erkrankungen, Morbus Wilson etc. beschäftigt. Darüber hinaus verweist die Stichwortsuche „Humangenetik“ auf den Webseiten der AWMF auf Leitlinien anderer Fachgesellschaften, die entweder ihre Leitlinien in Zusammenarbeit mit Humangenetikern erstellt haben oder eine interdisziplinäre Kooperation mit dem Fach Humangenetik anstreben. Dazu gehören u.a. folgende Krankheitsbilder/-symptome: Amyotrophe Lateralsklerose (Leitlinie Neurologie), Sprachentwicklungsstörung (Leitlinie Phoniatrie und Pädaudiologie), Lymphknotenvergrößerung (Leitlinie Pädiatrische Onkologie/Hämatologie), Störungen der sexuellen Differenzierung (Leitlinie Urologie), Zerebrale Vaskulitis (Leitlinie Neurologie), Restless Legs Syndrom (RLS) und Periodic Limb Movement Disorder (PLMD) (Leitlinie Neurologie) sowie Kolorektales Karzinom (Leitlinie Gastroenterologie).

2.1.1.3 Richtlinien

Richtlinien sind schriftlich fixierte, veröffentlichte Verfahrensvorschriften, die von einer rechtlich legitimierten Institution, wie beispielsweise der Bundesärztekammer, konsentiert und verabschiedet werden. Es handelt sich dabei um verbindliche Regelungen des Handelns oder Unterlassens¹, deren Nichtbeachtung definierte Sanktionen nach sich ziehen. Von gegenwärtig insgesamt 24 veröffentlichten BÄK-Richtlinien haben 16 einen unmittelbaren Bezug zur Humangenetik, darunter sind 6 Richtlinien, die unter Hinzuziehung von humangenetischen Fachvertretern erarbeitet worden sind (Tabelle 3). Die für die Humangenetik relevanten Richtlinien befassen sich mit einzelnen Krankheiten (z.B. Krebsdisposition), mit bestimmten Verfahren (Gentransfer) und ausgewiesenen Arbeitsgebieten (Qualitätsmanagement, ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft oder Abstammungsgutachten).

Tabelle 3: Richtlinien der Bundesärztekammer und anderer Institutionen der ärztlichen Selbstverwaltung mit direktem Bezug zur Humangenetik

(alphabetisch sortiert nach Thema; Stand: Juni 2007)

Stichworte	Titel	Literatur
Abstammungsgutachten	Richtlinien für die Erstattung von Abstammungsgutachten	BÄK 2002
Assistierte Reproduktion	(Muster-)Richtlinie zur Durchführung der assistierten Reproduktion	BÄK 2006a
Fetale Zellen/Gewebe	Richtlinien zur Verwendung fetaler Zellen und fetaler Gewebe	BÄK 1991
Gentransfer	Richtlinien zum Gentransfer in menschliche Körperzellen	BÄK 1995
Krebsdisposition	Richtlinien zur Diagnostik der genetischen Disposition für Krebserkrankungen	BÄK 1998
Prädiktive genetische Diagnostik	Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik	BÄK 2003b
Präimplantationsdiagnostik	Diskussionsentwurf zu einer Richtlinie zur Präimplantationsdiagnostik und State-ments	BÄK 2000

¹ Mit den Fragen zur Reichweite von Verbindlichkeiten hat sich DIETER HART in seiner Arbeit zur „Normierung ärztlichen Handelns: Von Standards über Leitlinien zu Richtlinien“ eingehend beschäftigt (HART 2001:63ff; vgl. auch HART 2000)

Stichworte	Titel	Literatur
Pränatale Diagnostik	Richtlinien zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen	BÄK 2003a
Qualitätsmanagement	Richtlinie über grundsätzliche Anforderungen an ein einrichtungswirtschaftliches Qualitätsmanagement für die an der vertragsärztlichen Versorgung teilnehmenden Ärzte, Psychotherapeuten und medizinischen Versorgungszentren	G-BA 2006
Schwangerschaft	Richtlinien des Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen über die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung („Mutterschafts-Richtlinien“)	G-BA 2003

Anmerkung: Alle Richtlinien sind über <http://www.baek.de> oder <http://www.g-ba.de> abrufbar.

2.1.2 Internationale Standards

Unabhängig von den nationalen Richtlinien steckt die Europäische Union u.a. durch Erlass von Richtlinien einen quasi ordnungspolitischen Rahmen ab, aus dem heraus nationale Rechtsvorschriften und Normen auf den Weg gebracht werden. Dazu zählen u.a. Richtlinien für Produkte (z.B. die Richtlinie 98/79/EG der europäischen Gemeinschaft über In-vitro-Diagnostika) und soziale Sicherheit (vor allem Arbeitsschutz-Richtlinien), die in nationale Gesetze umgewandelt werden müssen und zwingend anzuwenden sind. Nicht in nationale Gesetze umzuwandeln, also freiwillig anzuwenden, sind sogenannte *harmonisierte Normen*. Sie konkretisieren die Sicherheitsanforderungen der Richtlinien z.B. für das Inverkehrbringen von In-vitro-Diagnostika und werden in Deutschland mit DIN EN-Nummern gekennzeichnet.

Darüber hinaus wurden in den letzten Jahren auf internationaler und europäischer Ebene – z. T. unter Beteiligung deutscher Humangenetiker – einige grundlegende Leitlinien und Empfehlungen ausgearbeitet, die insbesondere für die Qualitätssicherung innerhalb des Faches Humangenetik umfassende und allgemeinverbindliche Standards setzen. Dazu zählen insbesondere die *OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing* (OECD 2007) und die *E.C.A. Cytogenetic Guidelines and Quality Assurance* (E.C.A. 2006) sowie weitere europäische Leitlinien, Direktiven und international anerkannte Nomenklaturen.

2.1.2.1 OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing

2004 wurde von Seiten des *OECD's Committee for Scientific and Technological Policy* gemeinsam mit den Gesundheitsministern der 30 in der OECD zusammengeschlossenen Länder der Plan gefasst, gemeinsam mit Experten und interessierten Gruppierungen aus den einzelnen Ländern grundlegende Empfehlungen (*Principles*) und konkrete Handlungsanweisungen (*Best Practices*) zur **Qualitätssicherung von molekulargenetischer Diagnostik** (zu klinischen Zwecken) aufzustellen. Diese Arbeiten mündeten in Empfehlungen, die von der OECD am 10.5.2007 verabschiedet worden sind. Sie sind gesetzlich zwar nicht bindend, repräsentieren aber – wie in einer Fußnote der Präambel ausgeführt wird – den grundlegenden politischen Konsens der beteiligten Mitgliedsstaaten zu diesem Thema. Auf diesem Hintergrund sind die *Principles* als zentrale politische Empfehlungen für die jeweiligen Regierungen gedacht und für jene, die unmittelbar mit der Regulierung humangenetischer Dienstleistungen beschäftigt sind. Die *Principles* beziehen sich auf folgende Themen:

- Generelle Anforderungen an den Umgang mit molekulargenetischer Diagnostik
- Etablierung von Qualitätssicherungssystemen
- Interne und externe Qualitätskontrolle
- Qualität der Befundberichte
- Aus-, Fort- und Weiterbildung der Beschäftigten

Die konkreten Handlungsanweisungen hingegen wenden sich direkt an die mit der Qualitätssicherung befassten Gremien, Institutionen, Ringversuchsorganisatoren und -assessoren. Genetische Tests rein zu Forschungszwecken oder für nicht-medizinische Anwendungsbereiche sind nicht Gegenstand dieser OECD-Richtlinien.

2.1.2.2 E.C.A. Cytogenetic Guidelines and Quality Assurance

In Zusammenarbeit mit der von der EU finanzierten Arbeitsgruppe *Network of Excellence – Eurogentest-Workpackage 1.4* hat die europäische Vereinigung der Zytogenetiker (E.C.A.) Leitlinien zur zytogenetischen Diagnostik und Qualitätssicherung erarbeitet (E.C.A. 2006). Diese Leitlinien sollen die Basis für gemeinsame, in Europa gültige Standards schaffen und damit zur Harmonisierung allgemein akzeptierter Qualitätsanforderungen an zytogenetische Diagnostik beitragen. Sie nehmen Bezug auf bereits existierende Ringversuchsprozeduren, Gute Laborpraxis (GLP)-Dokumente, Akkreditierungsprozeduren sowie die gesetzlichen und untergesetzlichen Regelungen in den einzelnen europäischen Ländern. Die E.C.A.-Leitlinien beziehen sich auf Routinen im Bereich der prä- und postnatalen zytogenetischen Diagnostik (Chromosomenanalyse, FISH, pränataler Schnelltest). Die Empfehlungen erstrecken sich auf folgende Punkte:

- Durchführung zytogenetischer Diagnostik
 - Genetische Beratung
 - Anforderungen an das Management / Aus-, Fort- und Weiterbildung der Beschäftigten
 - Mindestmengenregelung
 - Allgemeine technische Anforderungen, Laborprozeduren/SOPs/Dokumentenlenkung, Ausstattung, etc.
 - Spezifische Untersuchungsverfahren:
 - Chromosomenanalyse
 - Fluoreszenz-in-situ-Hybridisierung
 - QF-PCR für den pränatalen Schnelltest
 - Befundberichte und Dokumentation/Archivierung
- Qualitätssicherung zytogenetischer Diagnostik
 - Zertifizierung/Akkreditierung
 - Anforderungen an die Labororganisation und das Management
 - QM-Handbuch
 - Datenschutz und Schweigepflicht
 - Dokumentenlenkung
 - Arbeitssicherheit und Gesundheitsschutz
 - Ausstattung, Datenlenkung/-sicherung, Sicherstellung der Qualität der Untersuchungsverfahren
 - Personal: Aus-, Fort- und Weiterbildung
 - Prä- und postanalytische Maßnahmen, Untersuchungsverfahren
 - IQA (interne Qualitätssicherung) und EQA (externe Qualitätssicherung)

E.C.A.-Richtlinien setzen damit einen Mindeststandard, der in Zukunft für alle zytogenetische Laboratorien gelten soll. Eine Zertifizierung bzw. Akkreditierung nach der ISO-EN-DIN 15189 wird empfohlen. Im Anhang dieser Leitlinien sind 53 Indikationen für eine zytogenetische Diagnostik incl. der medizinisch-diagnostischen Methoden und Techniken gelistet.

2.1.2.3 Internationale und europäische Leitlinien, Direktiven und Nomenklaturen, Stellungnahmen und Empfehlungen

Für deutsche Humangenetiker gelten es noch eine Reihe weiterer *official ratified policy papers*, die von europäischen bzw. internationalen Institutionen, wissenschaftlichen und professionellen Fachverbänden, Ethikkommiss-

sionen, Patientenorganisationen und einzelnen Wissenschaftlern herausgegeben werden. QM-Verfahren nach DIN EN ISO 15189 aber auch entsprechende deutsche Leitlinien fordern die Berücksichtigung dieser internationalen Leitlinien, Nomenklaturen, Direktiven und Empfehlungen. Dazu gehören im Wesentlichen:

- ISCN2005 – *An International System for Human Cytogenetic Nomenclature* (SHAFFER/TOMMERUP 2005)
- *Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine*¹
- Internationale krankheits- und methodenbezogene Leitlinien (siehe Tabelle 4)
- Offizielle Stellungnahmen und Arbeitsberichte diverser Organisationen zu genetischen Serviceleistungen insbesondere zur genetischen Beratung.

Die Arbeitsgruppe (WP3.1 von EUROAGENTEST) um HELENA KÄÄRIÄINEN et al. beispielsweise haben 2007 allein 56 Dokumente von internationalen Organisationen zusammengetragen, die sich ausschließlich mit Leitlinien und Direktiven zur Genetischen Beratung befassen. Die Dokumente stammen von folgenden Institutionen:

- Internationale Institutionen (UNESCO, WHO, OECD)
- Europäische Institutionen (Europarat, Europäische Kommission, Europaparlament)
- Internationale Fachorganisationen (WMA, HUGO etc.)
- Europäische Fachorganisationen (ESHG, EuropaBio)
- Fachorganisationen anderer Kontinente (ASHG, NSGC etc.)
- Ethikkommissionen (wie z. Konferenz der europäischen Kirchen)
- Patientendachverbände (EURORDIS, GIG etc.)

Die Autoren konstatieren, dass das Thema „Genetische Beratung“ als eigenständiger Sachverhalt Gegenstand von nur sehr wenigen Stellungnahmen und Verlautbarungen darstellt. In den meisten Fällen wird dieses Thema im Rahmen von Empfehlungen mitbehandelt, die sich generell mit Humangenetik und genetischen Dienstleistungen befassen. Auch dort, wo nicht explizit von genetischer Beratung die Rede ist, wird darauf Bezug genommen, z.B. wenn von informationeller Selbstbestimmung, Qualität der Information, Prozess der Entscheidungsfindung und Patientenrechten die Rede ist.

Auch wenn die von KÄÄRIÄINEN et al. analysierten Dokumente sich untereinander unterscheiden, gibt es wesentliche Punkte, die von den meisten aufgegriffen werden. In der Zusammenschau konnten die Autoren eine Art *mainstream discourse* zur genetischen Beratung feststellen. In den meisten Veröffentlichungen wird genetische Beratung als besonderer Diskurs zur Vermittlung von sehr speziellen Informationen betrachtet. Die Auffassung, dass es sich bei genetischen Informationen um besonders sensible Daten handelt, erfordert gleichsam den entsprechend sensiblen Umgang mit genetischen Daten im genetischen Beratungsgespräch: es wird erwartet, dass Ratsuchende die bestmögliche Beratung erhalten sollen, die es ihnen ermöglicht, kompetent mit den eigenen genetischen Informationen umzugehen. Die Schlüsselkonzepte zur genetischen Beratung in diesen Stellungnahmen und Leitlinien umfassen vor allem Aussagen zu folgenden Personen und Sachverhalten:

- an der Beratung **beteiligte Personen** (auf Seiten der Experten: fachliche Qualifikation der Berater, Fort- und Weiterbildungsprogramme, Einbettung in interdisziplinäre Teamarbeit, allgemeine Aufklärungspflichten, Grundhaltungen bei der Entscheidungsfindung und gegenüber ethischen Problemen; auf Seiten der Ratsuchenden: Berücksichtigung des familiären, des kulturellen Kontextes, der Umgang

¹ Dieses Übereinkommen wurde am 4.4.1997 in Oviedo vom Europarat geschlossen und trat am 1.12.1999 in Kraft.

mit nichteinwilligungsfähigen Patienten, genetische Diagnostik bei Kindern und den damit verbundenen ethischen und sozialmedizinischen Fragestellungen)

- **Praktiken und Ablauf des Genetischen Beratungsgesprächs** (Beratung-Diagnostik-Beratungstrias, *informed consent*, Schweigepflichtentbindung und Kooperation mit anderen Ärzten, datenschutzrechtliche Aspekte, Informationsniveau und Verständnissicherung, psychologische Unterstützung und Weiterverweisung an entsprechende Experten)
- **Informationsvermittlung** (notwendige Bestandteile einer genetischen Beratung, Art und Weise der Informationsvermittlung entsprechend der spezifischen Fragestellungen bei prädiktiven, pränatalen Tests, bei Präimplantationstests und Tests auf Anlageträgerschaft)
- **Werte und berufliche Grundhaltungen** (Nichtdirektivität, Autonomie, Vertraulichkeit, Umgang mit Schweigepflicht und dem Recht auf Nichtwissen, freier Zugang zur genetischen Beratung, Vorrang der individuellen Interessen vor jenen der Gesellschaft)
- **Umgang mit Problemen** (im Hinblick auf die Reichweite und Qualität der Testergebnisse, Risiken und Risikoprüfung, Diskriminierungspotential, Einbeziehung von Angehörigen, gesellschaftliche Rezeption humangenetischer Dienstleistungen, Umgang mit neuen Herausforderungen z.B. *whole genome sequencing* etc.)
- **Interaktion mit anderen Anbietern von Gesundheitsleistungen** (Differenzialdiagnostik, Besonderheit genetischer Informationen, genetischer Exzeptionalismus)
- **Zukünftige Entwicklungen** (z.B. zunehmende Nachfrage nach genetischer Beratung; *direct-to-consumer*-Testangebote, Zunahme an sogenannten gesunden Kranken mit Risikoprofilen für potentielle Anfälligkeiten und evtl. spätausbrechenden Krankheiten etc.)

Darüber hinaus gibt es bereits eine Fülle von humangenetischen Leitlinien, die von europäischen Arbeitsgruppen verfasst oder aus den jeweiligen europäischen Ländern übernommen wurden. Auf diese Weise haben einige deutsche Leitlinien bereits Eingang in europäische Leitlinien gefunden. Zum Teil wurden parallel und unabhängig voneinander auf europäischer und auf jeweils nationaler Ebene Leitlinien zu ein und demselben Krankheitsbild verabschiedet. Eine entsprechende Aufstellung gibt die Liste von EMQN wieder:

Tabelle 4: Ergänzende nationale und internationale humangenetische Leitlinien

(Alphabetisch sortiert nach Krankheitsbildern)

Krankheitsbezogene Leitlinien				
Stichworte	Titel	Hrsg.	Autoren	Jahr*
Cystic Fibrosis	Recommendations for quality improvement in genetic testing for cystic fibrosis European Concerted Action on Cystic Fibrosis	CF- Net- work	DEQUEKER E, CUPPENS H, DODGE J, ESTIVILL X, GOOSSENS M, PIGNATTI PF, SCHEFFER H, SCHWARTZ M, SCHWARZ M, TÜMMLER B, CASSIMAN J-J	2000
dHLPC	Practice Guidelines for the Use of the WAVE System in diagnostic Service	CMGS	HARVEY J, SCHOLLEN E	2004
Faktor V Leiden	Technical Standards and Guidelines: Venous Thromboembolism (Factor V Leiden and Prothrombin 20210G>A Testing): A Disease-Specific Supplement to the Standards and Guidelines for Clinical Genetics Laboratories	ACMG	SPECTOR E, GRODY W, MATTESON C	2006
Fragile X Syndrome	Draft Best Practice Guidelines for Molecular Analysis in Fragile X Syndrome	EMQN	BIANCALANA V, STEINBACH P, STENHOUSE S	2006
Friedreich Ataxia	Best Practice Guidelines for Molecular Analysis of Friedreich Ataxia	EMQN	RYAN F	2000
Haemochromatosis	Best practice guidelines for the molecular genetic diagnosis of Type 1 (HFE-related) hereditary haemochromatosis	CMGS	KING C, BARTON D	2006
Haemoglobinopathies	Best Practice Guidelines for carrier identification and prenatal diagnosis of haemoglobinopathies	EMQN	TRAEGER-SYNODINOS J, OLD JM, PETROU M	2002
Haemophilia A	Best Practice Guidelines of Haemophilia A	CMGS	KEENEY S, MITCHELL M, GOODEVE A	2007
Haemophilia B	Best Practice Guidelines of Haemophilia B	CMGS	MITCHELL M, KEENEY S, GOODEVE A	2007
Hereditary Haemochromatosis	Best Practice Guidelines for the Molecular Genetic Diagnosis of Type 1 (HFE-related) hereditary haemochromatosis	CMGS	KING C, BARTON DE	2006

Krankheitsbezogene Leitlinien				
Stichworte	Titel	Hrsg.	Autoren	Jahr*
Hereditary Breast and Ovarian Cancer	Draft Best Practice Guidelines for Molecular Analysis of Hereditary Breast and Ovarian Cancer	EMQN	MUELLER C, HAWORTH A	2001
Hereditary Motor and Sensory Neuropathies	Draft Best Practice Guidelines for Molecular Analysis of Hereditary Motor and Sensory Neuropathies	EMQN	RAUTENSTRAUSS B, LUPSKI J, TIMMERMAN V	2006
Hereditary Non-Polyposis Colon Cancer	Best Practice Guidelines Molecular Genetics Service Testing for Hereditary Non-Polyposis Colorectal Cancer (HNPCC)	CMGS	BALL S, CHARLTON R, FRAYLING I	2007
Huntington Disease	Technical Standards and Guidelines for Huntington Disease	ACMG	POTTER N, SPECTOR E, PRIOR T	2006
Maturity-Onset Diabetes of the Young (MODY)	Best Practice Guidelines for Molecular Genetic Diagnosis of Maturity-Onset Diabetes of the Young	EMQN	ELLARD S, BELLANNÉ-CHANTELOT C, HETTERSLEY AT	2008
Mitochondrial DNA disease	Best Practice Guidelines for Mitochondrial DNA Diseases	CMGS	SELLAR A, TAYLOR R	2004
Prader-Willi Syndrome Angelman Syndrome	Draft Best Practice Guidelines for Molecular Analysis of Prader Willi and Angelman Syndromes	EMQN	HARVEY J, VOELCKEL M, MALZAC P, MONCLA A, RAMSDEN S, MATTHIJS G	2002
Retinoblastoma	Best Practice Guidelines for Molecular Analysis of Retinoblastoma	EMQN	LOHMANN D, SCHEFFER H, GAILLE B	2002
Spinal Muscular Atrophy	Best Practice Guidelines for Molecular Analysis in Spinal Muscular Atrophy	EMQN	SCHEFFER H, COBBEN JM, MATTHIJS G, WIRTH B	2001
Y Chromosome Micro-deletions	Best Practice Guidelines for Molecular Diagnosis of Y-chromosomal Microdeletions. State of the art 2004	EMQN	SIMONI M, BAKKER E, KRAUSZ C	2004

Methodenbezogene Leitlinien				
Stichworte	Titel	Hrsg.	Autoren	Jahr*
DHPLC	CMGS Best Practice Guidelines Use of the WAVE System in Diagnostic Service	CMGS	HARVEY J, SCHOLLEN E	2004
DNA Sequencing	CMGS Best Practice Guidelines for DNA Sequencing analysis and interpretation	CMGS	CMGS	2007
Informed Consent	Informierte Zustimmung zu genetischen Untersuchungen	SGMG	SGMG	2003
Internal Quality Control	Draft Best Practice Guidelines for Laboratory Internal Quality Control	CMGS	PATTON S, STENHOUSE S	2007
MGT for Ultra-rare Disorders	Technical Standards and Guidelines: Molecular Genetic Testing for Ultra-Rare Disorders	ACMG	MADDALENA A, BALE S, DAS S	2006
QF-PCR	CMGS Best Practice Guidelines for QF-PCR for the diagnosis of aneuploidy	CMGS	MANN K, OGILVIE C, DONAGHUE C	2007
Reporting	Best practice guidelines on reporting in molecular genetic diagnostic laboratories in Switzerland	SGMG	MORRIS, M	2003

*) Jahr der Veröffentlichung. Alle Leitlinien sind über <http://www.emqn.org/emqn/BestPractice.html> abrufbar.; Gesamtübersicht über alle europäischen Leitlinien sind unter http://www.eurogentest.org/web/info/public/unit1/eqa/molecular_genetics/guidelines.xhtml veröffentlicht; (Stand Juni 2007).

Legende: fett gedruckt = Beteiligung deutscher Autoren an der Erstellung der Leitlinien.

ACMG = American College of Medical Genetics (<http://www.acmg.net>);

CMGS = Clinical Molecular Genetics Society, UK (<http://www.cmgs.org>);

EMQN = The European Molecular Genetics Quality Network (<http://www.emqn.org>);

SGMG = Swiss Society of Medical Genetics (<http://www.sgm.ch>);

Am Beispiel der Leitlinien zur molekulargenetischen Diagnostik der Mukoviszidose lässt sich das Nebeneinander aber auch die enge Zusammenarbeit der deutschen Humangenetiker mit den internationalen Dachverbänden (medizinische Fachgesellschaften und Patientenorganisationen) veranschaulichen. Im Vorwort der von der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik verfassten Mukoviszidose-Leitlinie (2006; vgl. Tabelle 2) heißt es dazu:

„Die Leitlinie zur Molekulargenetischen Diagnostik der Cystischen Fibrose (CF, Mukoviszidose) ergänzt die Leitlinie Molekulargenetische Labordiagnostik des Berufsverbands Deutscher Humangenetiker/der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik und die Vorschläge zur Qualitätsverbesserung der genetischen Untersuchung auf Cystische Fibrose der European Concerted Action on Cystic Fibrosis (DEQUEKER et al., 2000).“

Eine Leitlinie mit dem Titel „*Consensus on the Use and Interpretation of Cystic Fibrosis Mutation Analysis in Clinical Practice*“ (CASTELLANI et al. 2008) wurde inzwischen vom *Journal of Cystic Fibrosis* zur Publikation angenommen und eine weitere Veröffentlichung „*Best practice guidelines for molecular genetic diagnosis of Cystic Fibrosis and CFTR-related disorders – an updated European consensus*“ (DEQUEKER et al. im Druck) unter deutscher Beteiligung befindet sich gegenwärtig im Gutachterverfahren¹.

2.1.3 Zusammenfassung: Von Empfehlungen zu Richtlinien

Die von den OECD-Richtlinien geforderten *professional standards* sind von deutschen Humangenetikern für die Kernbereiche zyto-, molekular-, molekularzyto-, tumorzytogenetische Diagnostik und Genetische Beratung ausformuliert und in Form von Leitlinien verbindlich für die Profession festgeschrieben worden. Schon in den 80er Jahren erkannten deutsche Humangenetiker wie wichtig es ist, nicht nur regulatorische Bestimmungen für die Ausübung des Fachs zu etablieren, sondern diese fortlaufend an die rasante Fortentwicklung der Genetik wie der Medizin anzupassen. In der Zwischenzeit gibt es 14 krankheits- und methodenbezogene Leitlinien, 26 Stellungnahmen und eine Reihe von standardisierten Patienteninformationsblättern, die von den deutschen Humangenetikerverbänden herausgegeben werden. Darüber hinaus sind Humangenetiker auch aktiv an fachübergreifenden nationalen Normierungsprozessen beteiligt. So haben sie beispielsweise in Zusammenarbeit mit den Gremien der ärztlichen Selbstverwaltung Richtlinien zur pränatalen, zur prädiktiven und zur Diagnostik der genetischen Disposition für Krebserkrankungen erstellt.

Wird interne und externe Qualitätssicherung als die Gesamtheit aller Maßnahmen verstanden, die der Kontrolle der Einhaltung allgemeiner und spezieller Arbeitsschritte und Standards dienen, dann stellen die konsentierten Leit- und Richtlinien die entscheidende Voraussetzung jeder Qualitätssicherung dar. Sie ermöglichen die Vergleichbarkeit und Reproduzierbarkeit der Ergebnisse aus den verschiedenen humangenetischen Einrichtungen. Einerseits „Dauerbaustelle“ und andererseits „Rückgrat“ bilden die Leit- und Richtlinien einen zentralen Bezugspunkt für das eigene Fach und für die Kooperation mit angrenzenden Fächern wie der Gynäkologie oder Kinderheilkunde.

Die engen Kontakte von deutschen Humangenetikern zu anderen europäischen Dachverbänden (EMQN, EURO-GENTEST, ORPHANET) brachte es mit sich, dass Leitlinien (z.B. zur Charcot Marie Tooth-Diagnostik) aus anderen EU-Ländern aufgegriffen und ins Deutsche übersetzt wurden bzw. unter deutscher Beteiligung europäische Leitlinien entstanden sind: An sieben von zehn EMQN-Leitlinien waren deutsche Humangenetiker beteiligt.

¹ Schriftliche Mitteilung von Manfred Stuhmann-Spangenberg, Sprecher der Leitlinien-Kommission der GfH und deutscher Ringversuchskoordinator für den europäischen CF-Ringversuch.

2.2 Qualifikationsvoraussetzungen zur Ausübung von Tätigkeiten im Bereich humangenetischer Dienstleistungen

Versucht man der Frage auf den Grund zu gehen, wer humangenetische Leistungen anbieten darf, so sagen die einen, nur Ärzte bzw. Fachärzte für Humangenetik. Sie äußern damit eine normative Vorstellung, wie es – insbesondere aus der Sicht der medizinischen Fachvertreter – sein sollte (vgl. BARTRAM et al. 2000a). Andere wiederum sagen, jeder und meinen damit die bundesdeutsche Realität. Es handelt sich hierbei in weiten Teilen um einen in Deutschland ungeregelten Bereich. Wollte man den Zugang zu diesem Bereich auf eine bestimmte Berufsgruppe beschränken, wären all jene davon betroffen, die mit genetischen Untersuchungen ihr Geld verdienen. Allen voran zählen dazu Ärzte, aber auch Pharmakologen, Betriebswirte, Medizintechniker, Biologen, Chemiker und viele andere. GOERDELER (2003) stellt deshalb die Frage, welche verfassungsrechtlichen Anforderungen hier an entsprechende Regelungen zu stellen wären. Seiner Ansicht nach berühren beschränkende Regelungen im Umgang mit genetischen Untersuchungen zunächst das Grundrecht auf Berufsfreiheit dieser Berufsgruppen.

„Wir haben es hier mit Stufe eins und zwei der vom Bundesverfassungsgericht kreierten Drei-Stufen-Theorie zu tun, also mit der schlichten Regelung der Berufstätigkeit sowie der Aufstellung von subjektiven Qualifikationsanforderungen als Voraussetzung für den Zugang zu bestimmten Berufen beziehungsweise Berufstätigkeiten.“¹ (GOERDELER 2003:132)

Fakt ist, dass im **nicht-medizinischen Bereich** jede Person, unabhängig von ihrer Ausbildung, genetische Analysen für Abstammungs- und Identitätstests anbieten kann, unter der Maßgabe, dass bestimmte betriebliche Auflagen (z.B. nach Gewerbeordnung, Arbeitsschutzrechtsbestimmungen etc.) erfüllt werden. Weitere Anforderungen an die spezifische Qualifikation der Laborbetreiber werden nicht gestellt. Für gerichtliche Abstammungsgutachten gilt dies nicht. Hier ist aufgrund der BÄK-Richtlinie für die Erstattung von Abstammungsgutachten präzise geregelt, dass nur ein Arzt das Untersuchungsgut entnehmen darf und die Leitung des Labors in der Obhut eines Sachverständigen – Arzt oder Naturwissenschaftler – liegen muss. Detailliert wird dort auf die wissenschaftliche und praktische Qualifikation, auf Ausbildung und sonstige Pflichten (wie z.B. Verschwiegenheit) des Sachverständigen eingegangen. Für die Durchführung des „genetischen Fingerabdrucks“ zur Aufklärung von

¹ Bei der *Drei-Stufen-Theorie* des Verfassungsgerichts handelt es sich um Stufen der Abwägung und Zulässigkeit bei der Einschränkung des Grundrechts auf freie Berufsausübung (siehe hierzu auch BARTRAM et al. 2000a:120). Gemäß Stufe 1 kann die Berufsausübung eingeschränkt werden, wenn dies zugunsten des Allgemeinwohls gerechtfertigt erscheint. Gemäß Stufe 2 werden zur Einschränkung subjektive Zulassungsvoraussetzungen akzeptiert, d.h. bestimmte Berufe können nur von in bestimmter Weise dafür qualifizierten Personen oder ab einem bestimmten Alter oder nach bestandenen Prüfungen etc. ausgeübt werden. Die Legitimation zur Beschränkung resultiert aus der Einsicht, dass die Mehrzahl der Berufe heutzutage bestimmte Kenntnisse, Fertigkeiten oder persönliche Eigenschaften erfordern. Die 3. Stufe legitimiert die Einschränkung der Berufswahl/-ausübung auf dem Hintergrund objektiver Zulassungsvoraussetzungen, d.h. jener, die von der persönlichen Eignung des Bewerbers unabhängig sind z.B. Niederlassungsfreiheit für Ärzte. Das Bundesverfassungsgericht führt dazu aus:

„Durch die Wahl dieses größten und radikalsten Mittels der Absperrung fachlich und moralisch voll geeigneter Bewerber vom Berufe kann so – abgesehen von dem möglichen Konflikt mit dem Prinzip der Gleichheit – der Freiheitsanspruch des einzelnen in besonders empfindlicher Weise verletzt werden. *Daraus ist abzuleiten, daß an den Nachweis der Notwendigkeit einer solchen Freiheitsbeschränkung besonders strenge Anforderungen zu stellen sind; im allgemeinen wird nur die Abwehr nachweisbarer oder höchstwahrscheinlicher schwerer Gefahren für ein überragend wichtiges Gemeinschaftsgut diesen Eingriff in die freie Berufswahl legitimieren können*; der Zweck der Förderung sonstiger Gemeinschaftsinteressen, die Sorge für das soziale Prestige eines Berufs durch Beschränkung in der Zahl seiner Angehörigen reicht nicht aus, auch wenn solche Ziele im übrigen gesetzgeberische Maßnahmen rechtfertigen würden.“ (BUNDESVERFASSUNGSGERICHT 1958 [VERFG 7, 377:408] Hervorhebung im Original).

Der Gesetzgeber ist daher verpflichtet, nur jene Eingriffe zuzulassen, die das Grundrecht am wenigsten beschneiden.

Straftaten bzw. Einsatz von Genanalysen zum Nachweis von Doping sind ebenfalls nur Sachverständige zugelassen¹.

Für den **medizinischen Bereich** gibt es zum gegenwärtigen Zeitpunkt keine gesetzlichen Regelungen, die vorschreiben, welche Qualifikationen Personen vorweisen müssen, die genetische Analysen durchführen, interpretieren und übermitteln. Der Gesetzgeber hat es bisher den ärztlichen Standesorganisationen und anderen akademischen Berufsgruppen überlassen, humangenetische Dienstleistungen zu organisieren, deren Qualität zu sichern und die Voraussetzungen für einen verantwortungsvollen Umgang zu schaffen. Die Frage, welche Berufsgruppen humangenetische Diagnostik und Beratung anbieten dürfen, hatte insbesondere Anfang der 90er Jahre zu heftigen Auseinandersetzungen innerhalb des Faches Humangenetik geführt (VOGEL/NARR 1990; HARTMER 1992; VOGEL W 1992; CRAMER 1992; SCHROEDER-KURTH 1992).

Im humangenetischen Alltag hat sich heute eine Art Arbeitsteilung zwischen den verschiedenen Facharztgruppen und nichtärztlichen akademischen Berufsbildern herauskristallisiert. Fachärzte für Humangenetik und speziell für die humangenetische Labordiagnostik ausgebildete Naturwissenschaftler, sogenannte Fachhumangenetiker (GfH), beteiligen sich gemeinsam an der humangenetischen Patientenversorgung. Diese beiden Berufsgruppen sind zuständig, wenn es um die umfassende Betreuung von Patienten mit hereditären Krankheitsbildern geht. Dabei steht insbesondere die genetische Beratung und Diagnostik monogener Erkrankungen von (potentiellen) Patienten und die Ermittlung von Wiederholungsrisiken für ihre Angehörigen im Vordergrund. Der gesamte Bereich der pränatalen Diagnostik incl. genetischer Beratung hingegen wird heute im Gegensatz zu früher fast ausschließlich von Gynäkologen angeboten und durchgeführt. Die humangenetische Expertise beschränkt sich in diesen Fällen auf die Erstellung der (zyto-)genetischen Befunde aus Fruchtwasserzellen und Chorionzotten². Die differentialdiagnostische Abklärung von multifaktoriellen/komplexen Erkrankungen – in der Zwischenzeit auch häufig unter Verwendung molekulargenetischer Analysen – wird überwiegend von Ärzten aus anderen Fachgebieten, die „labortechnische“ Durchführung eines Gentests³ in der Regel von Fachärzten für Laboratoriumsmedizin durchgeführt.

Der Verkauf von Test-Kits zur Analyse genetischer SNP-Varianten, die es Betroffenen ermöglichen, körpereigenes Material an Firmen zum Zwecke einer genetischen Analyse einzusenden, wird in zunehmendem Maße von Gentest-Herstellern *direct-to-consumer* bzw. über Ärzte (mit den Arbeitsschwerpunkten im Bereich Anti-Aging, Präventionsmedizin, Regenerative Medizin und Wellness) und andere Berufsgruppen, wie Pharmazeuten und Heilpraktiker als *direct-to-public*-Offerten vertrieben (vgl. HGC 2007, GfH 2007d).

¹ §10 der „Rahmenrichtlinien zur Bekämpfung des Dopings“ des DEUTSCHEN SPORTBUNDES benannte als zugelassene Untersuchungsstellen das Institut für Biochemie der Deutschen Sporthochschule in Köln, das Institut für Dopinganalytik und Sportbiochemie in Dresden sowie alle IOC-akkreditierten Labors (vgl. ADK 2001). Zum aktuellen Regelwerk der Nachfolgeorganisation NADA (Nationale Anti-Doping Agentur) siehe unter <http://www.nada-bonn.de/regelwerke.html>

² Die BÄK hatte in ihren Richtlinien zur Pränataldiagnostik im März 2002 die „laborärztliche Qualifikation als ausreichend für die humangenetische Diagnostik in der pränatalen Medizin“ (GRIMM, SCHULZE 2003:C) bezeichnet. Dies stieß auf heftigen Protest von Seiten der Humangenetiker. Aufgrund des Hinweises, dass hiermit gegen die Fachbereichsgrenzen der Weiterbildungsordnung verstoßen wurde, korrigierte die BÄK ihren Richtlinien text dahingehend, dass die pränatalen humangenetischen Untersuchungen eindeutig zum Aufgabengebiet der Humangenetiker gehören.

³ Der Begriff „Gentest“ wird hier synonym für molekular- und zytogenetische Analyse des menschlichen Genoms oder dessen Teile verwendet. Im Zusammenhang mit der Analyse von DNA-Sequenzen, die keine Gene enthalten und beispielsweise zur Vaterschafts- oder Abstammungsdiagnostik verwendet werden, ist der Begriff „Gentest“ zwar geläufig, korrekt sollte hier von DNA-Analyse die Rede sein.

2.2.1 Facharzt für Humangenetik

2.2.1.1 Ausbildung

Mit der neuen Approbationsordnung¹ wurde ab 2002 das Fach Humangenetik in der studentischen Ausbildung² zum Pflichtfach mit Leistungsnachweis. Humangenetik bzw. Medizinische Genetik können als Wahlfächer in beiden Abschnitten des Studiums belegt werden. Außerdem kann das Praktische Jahr im Fach Humangenetik absolviert werden. Das Fach Humangenetik ist seit WS 2003/2004 verstärkt im Fach Medizin präsent

- in Querschnittsbereichen (Epidemiologie, medizinische Biometrie und medizinische Informatik und Geschichte, Theorie und Ethik der Medizin)
- durch Wahlfächer (genetische Grundlagen der Erkrankungen und integrierte Onkologie),
- sowie durch die deutliche Ausweitung prüfungsrelevanter Lerninhalte aus dem Fach
- Humangenetik im ersten Studienabschnitt.

2.2.1.2 Weiterbildung zum Facharzt für Humangenetik

Bis zur Einführung der **Gebietsbezeichnung „Humangenetik“** im Jahr 1992³ konnten Mediziner ihre besondere Qualifikation im Bereich Humangenetik nur durch den Erwerb der **Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik** dokumentieren. Diese Zusatzbezeichnung war 1978 eingeführt worden, offen für alle Ärzte (mit und ohne Gebietsbezeichnung) und konnte innerhalb von zwei Jahren an einer von den Landesärztekammern (LÄKs) anerkannten Weiterbildungsstätten für klinische Genetik und genetische Beratung absolviert werden (vgl. Anhang 6.1.1). Die Zusatzbezeichnung wurde erst 2003 mit Verabschiedung der neuen (Muster-) Weiterbildungsordnung ersatzlos gestrichen. Zum gleichen Zeitpunkt wurden auch die seit 1992 existierenden Fachkunden in zytogenetischer und in molekulargenetischer Labordiagnostik abgeschafft. Zeitlicher Umfang und Inhalt der Weiterbildung⁴ zum Facharzt für Humangenetik sind der Fachhumangenetiker-Weiterbildung (vgl. Anhang 6.1.1) gegenübergestellt.

¹ Approbationsordnung für Ärzte vom 27. Juni 2002. Bundesgesetzblatt Jahrgang 2002 Teil Nr. 44, ausgegeben zu Bonn am 3.7.2002 (vgl. auch PASSARGE et al. 2002).

² Die ärztliche Ausbildung und der Zugang zum ärztlichen Beruf sind in der Bundesärzteordnung bundeseinheitlich geregelt.

³ Durch Beschluss des 95. Ärztetages wurde der Facharzt für Humangenetik eingeführt. Zwischen 1993 und 1996 wurde dann sukzessive die (Muster-)Weiterbildungsordnung von den einzelnen Landesärztekammern übernommen.

⁴ Die Weiterbildung und die Anerkennung als Facharzt/-ärztin richten sich nach Kammer- bzw. Heilberufsgesetzen der Länder und den Weiterbildungsordnungen der Landesärztekammern, deren Mitglied er/sie ist. Die Weiterbildungsordnungen der Landesärztekammern lehnen sich sehr eng an die (Muster-)Weiterbildungsordnung der Bundesärztekammer (MWBO) an. Der Begriff Weiterbildung ist reserviert für die Spezialisierung des Arztes nach Abschluss der Berufsausbildung und schließt grundsätzlich mit einer Prüfung ab. Ziel der Weiterbildung ist der geregelte Erwerb eingehender Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten für definierte ärztliche Tätigkeiten nach Abschluss der Berufsausbildung. Sie erfolgt im Rahmen mehrjähriger Berufstätigkeit unter Anleitung eines zur Weiterbildung befugten Arztes.

2.2.1.3 Weiterbildungssituation

69 Fachärzte für Humangenetik im universitären und niedergelassenen Bereich verfügten 2007 in Deutschland über eine Weiterbildungsermächtigung¹. Die Zulassung zur Weiterbildung erteilt auf Antrag die jeweilige Landesärztekammer. Für den Umfang der Weiterbildungsbefugnis ist maßgebend, inwieweit die an Inhalt, Ablauf und Zielsetzung der Weiterbildung gestellten Anforderungen durch den befugten Arzt erfüllt werden können. Hierzu zählt insbesondere die personelle und materielle Ausstattung der Weiterbildungsstätte als auch der spezifische Versorgungsauftrag. Zur Entscheidung darüber erlässt die zuständige Ärztekammer allgemeine Verwaltungsvorschriften. Diese bestimmen im Einzelnen Inhalt und Umfang der ordnungsgemäßen Weiterbildung. Die volle Weiterbildungszeit für das Fach Humangenetik beträgt 4 Jahre unter der Maßgabe, dass alle relevanten Weiterbildungsbestandteile (siehe Anlage 6.1.2) mit abgedeckt werden. Die genaue Zahl der vergebenen und offenen Weiterbildungsstellen in Deutschland ist nicht bekannt. Die Schätzungen liegen bei etwa 10 Stellen pro Jahr.

2.2.1.4 Fortbildung

In Ergänzung zu den Kategorien Aus- und Weiterbildung, die den Zugang zum ärztlichen Beruf regeln und eine grundlegende Qualifikation aller Beschäftigten im humangenetischen Arbeitsbereich sicherstellen, dient die ärztliche Fortbildung der fortlaufenden Qualitätssicherung ärztlicher Tätigkeit (vgl. auch Kap. 2.5.1 dieser Arbeit). Seit 2004 ist jeder Vertragsarzt und jeder angestellte Arzt eines medizinischen Versorgungszentrums per Gesetz (§ 95d, 137 SGB V) zur fachliche Fortbildung verpflichtet. Fortbildungszertifikate werden von den zuständigen LÄKs ausgestellt, wenn Ärzte in maximal drei Jahren mindestens 150 Fortbildungspunkte erworben und dokumentiert haben. Tun sie dies nicht, haben sie mit wirtschaftlichen Einbußen zu rechnen, die bis zum Entzug der Zulassung gehen können (vgl. SCHOLZ 2001 und 2004a).

2.2.2 Naturwissenschaftler in der Humangenetik

Die labortechnische Durchführung von Gentests – so einigte man sich fachintern nach jahrelangen berufspolitischen Auseinandersetzungen Anfang der 90er Jahre – werde nicht vom Heilkundebegriff erfasst. Sie unterliege damit nicht den Bestimmungen des Heilkundegesetzes und dürfe deshalb in eigener Regie von Nichtmedizinern vorgenommen werden (VOGEL/NARR 1990, SCHMIDTKE/WOLFF 1991, CRAMER 1992, HARTMER 1992, SCHROEDER-KURTH TRAUTE 1992, HARTMER 1993, VOGEL W 1993, BARTRAM et al. 2000a:112).

2.2.2.1 Naturwissenschaftliche Ausbildung

Das erfolgreiche Absolvieren eines naturwissenschaftlichen Hochschulstudiums, z.B. eines Diplom-/Master-Studiengangs der Biologie, Chemie, Biochemie, Molekularbiologie o.ä. ist die Voraussetzung für eine leitende Tätigkeit von Nichtmedizinern in humangenetischen Laboratorien.

¹ siehe www.gfhd.de und Online-Recherche am 9.8.2007 unter <http://www.aerztekammer-bw.de/30/kammern.html>

2.2.2.2 Weiterbildung zum/r Fachhumangenetiker/in (GfH)

Nicht nur die Tatsache, dass 1991 die Einführung der Fachgebietsbezeichnung für Mediziner unmittelbar bevorstand, sondern auch weil die neu hinzugekommenen Kollegen aus der ehemaligen DDR bereits den Grad eines „Fachwissenschaftler der Medizin“¹ erworben hatten, veranlassten die GfH dazu, eine *Ad hoc-Kommission Naturwissenschaftler und Ärzte in der Humangenetik* einzurichten, die die „größtmögliche Äquivalenz bei klarer Herausstellung der ausbildungsspezifischen Unterschiede“ (GfH 1991:9) für die Grundlagen einer Weiterbildungsordnung für Naturwissenschaftler herausarbeiten sollte. Die GfH verabschiedete daraufhin 1993 eine eigene 5-jährige postgraduale Weiterbildung für den Laborbereich²: Damit hatte man eine den Fachärzten für Humangenetik vergleichbare Weiterbildungsstruktur mit einem vergleichbaren Abschluss etabliert (GfH 1993; GfH-WBO-KOMMISSION 1994). Die Weiterqualifikation von Naturwissenschaftlern mit abgeschlossenem Hochschulstudium zum „Fachhumangenetiker/in (GfH)“ erfordert eine 5-jährige Weiterbildung unter Anleitung eines Humangenetikers, der von der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik zur Weiterbildung befugt wurde (GfH-ZUERKENNUNGSKOMMISSION 2003)³. Das Curriculum ist in vielen Teilen identisch mit den Inhalten der MWBO für Mediziner (Anhang 6.1.2).

2.2.2.3 Weiterbildungssituation

Universitäre humangenetische Einrichtungen sind per se zugelassene Weiterbildungsstätten für die Weiterbildung von Naturwissenschaftlern zum „Fachhumangenetikern (GfH)“. Nichtuniversitäre Einrichtungen (z.B. Humangenetische Praxen und Abteilungen von Krankenhäusern) können auf Antrag von der GfH als Weiterbildungsstätte zugelassen werden. Hierfür muss die verantwortliche Person die Berufsbezeichnung Fachhumangenetiker (GfH), Facharzt für Humangenetik oder eine sonstige von der GfH hierfür anerkannte qualifizierte Berufsbezeichnung führen und entsprechend fachlich und persönlich geeignet sein. Sie muss Mitglied der GfH sein und eine mehrjährige humangenetische Tätigkeit nach Abschluss der entsprechenden eigenen Weiterbildung nachweisen. Die zur Weiterbildung befugte Person muss umfassende Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten auf dem Gebiet der humangenetischen Diagnostik besitzen. Bis zum August 2007 gab es 28 niedergelassene human-

¹ Dieser Abschluss wurde durch die Akademie für Ärztliche Fortbildung der ehemaligen Deutschen Demokratischen Republik vergeben. Die Bezeichnung „Fachwissenschaftler der Medizin“ brauchte in diesem Fall nur um das „Gebiet“ Humangenetik ergänzt werden. (Schriftliche Mitteilung von Simone Heidemann, Sprecherin der Kommission für die Zuerkennung der Berufsbezeichnung Fachhumangenetiker/in (GfH) am 8.10.2007)

² Bereits in den 80er Jahren gab es in der BRD den Titel des „Fachhumangenetiker“. Dafür reichte es damals, bei der GfH sechs eigene wissenschaftliche Arbeiten einzureichen. 26 Naturwissenschaftler wurden bereits vor Inkrafttreten der WBO am 18.3.1993 zum Fachhumangenetiker ernannt.

³ Für die Zulassung zur Weiterqualifikation ist ein abgeschlossenes Hochschulstudium ausreichend. In den USA bietet das American Board of Medical Genetics eine mehrjährige Trainee-Fortbildung im Bereich Klinische Molekulargenetik als Postdoc-Studiengang an, die nach erfolgreichem Abschluss zur Leitung eines molekulargenetischen Labors ermächtigt. Voraussetzung hierfür ist der Erwerb eines MD oder PhD auf der Basis eines 4-jährigen Studiums in Medizin oder den Naturwissenschaften.

Vergleichbare Abschlüsse gibt es in Deutschland auch in anderen medizinischen Fachgebieten für Naturwissenschaftler. Die Deutsche Vereinigte Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin (DKGL) bietet z.B. Biologen und Chemikern eine 5-jährige Weiterbildung zum „Klinischen Chemiker/in“ an. Über die *EC4 European Communities Confederation of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine* – dem europäischen Dachverband der klinisch-chemischen Fachgesellschaften – wird dieses Berufsbild europaweit anerkannt.

genetische Praxen und 35 universitäre Einrichtungen mit einer entsprechenden Weiterbildungsberechtigung. Die anrechenbare Weiterbildungszeit an nichtuniversitären Einrichtungen ist auf maximal zwei Jahre begrenzt.

2.2.2.4 Fortbildung

In Anlehnung an die Vergabemodalitäten für ärztliche Fortbildungspunkte und Kurszertifizierung soll in den nächsten Jahren ein ähnliches System zur verpflichtenden Fortbildung für Fachhumangenetiker aufgebaut werden (näheres dazu in Kap. 2.5.1 dieser Arbeit).

2.2.3 Nichtärztliche/nichtnaturwissenschaftliche Mitarbeiter in humangenetischen Einrichtungen

Neben Naturwissenschaftlern und Medizinern arbeiten in Verwaltung und Patientenbetreuung u.a. Sozialpädagogen und Sozialarbeiter, im Laborbereich vor allem technische Assistenten (MTA, BTA, CTA etc.).

2.2.3.1 Nichtmedizinische Mitarbeiter

Zu den angelsächsischen Berufsbildern *genetic nurse* und *genetic counselor* gibt es in Deutschland keine Entsprechung (siehe Infokasten 1).

Infokasten 1: *Genetic nurse* und *genetic counselor* – Berufsbild und Ausbildung nach dem angelsächsischen System

In den USA beispielsweise können Krankenschwestern durch eine Zusatzausbildung (post-graduate degrees) den speziellen Titel der *genetic clinical nurse* (GCN; mit baccalaureate) bzw. *advanced practice nurse in genetics* (APNG; mit masters degree) erwerben. Darüber hinaus besteht generell in Amerika, Kanada, Australien, England und Südafrika die Möglichkeit, ein zweijähriges Vollzeitstudium zum Erwerb des master's degree in genetic counseling zu absolvieren: Im ersten Jahren müssen, wie das Beispiel an der University of Minnesota (<http://www.cbs.umn.edu/gc/html/curric.html>) zeigt, 240 Stunden Tätigkeit im humangenetischen Labor und in klinischer Genetik nachgewiesen werden, im zweiten Jahr werden 800 Stunden Tätigkeit im Bereich klinischer Genetik verlangt. Zu den Ausbildungsinhalten zählen klinische Genetik, Populationsgenetik, Zytogenetik, Molekulargenetik, psychotherapeutische Grundtechniken und Fertigkeiten, ethische Aspekte, Sozialpsychologie und Beratungstechniken. Nach bestandener mündlicher Prüfung incl. schriftlich eingereicherter Forschungsarbeit kann der Absolvent beim American Board of Genetic Counseling (<http://abgc.iamonline.com>) durch Absolvieren eines weiteren Examens seine offizielle Anerkennung (certification) Certified Genetic Counselor (CGC[®]) beantragen. Die Zulassung zum Studium ist ohne Vorkenntnisse möglich (vgl. http://www.nsgc.org/career/degrees_ex.cfm).

Zu den Aufgaben der *genetic nurse/genetic counselor* gehört im Wesentlichen die humangenetische Beratung einschließlich Risikomitteilung. Diese Berufsgruppe arbeitet in klinischen Spezialzentren, Pränatal- und Reproduktionszentren, Krebsvorsorgeeinrichtungen, Kinderkrankenhäusern, im Bereich der medizinischen Gesundheitsberatung an Schulen, in Betrieben, in der hausärztlichen Patientenversorgung, aber auch in Forschungszentren, Biotech-Unternehmen und Versicherungen (vgl. International Society of Nurses in Genetics Inc., <http://www.isong.org>; www.geneticnurse.org).

Eine genetische Beratung durch nichtärztliche/nichtnaturwissenschaftliche Mitarbeiter wurde bisher mit Hinweis auf das ärztliche Berufsrecht und Kassenarztrecht von Seiten der Ärzteschaft abgelehnt¹. *Genetische Beratung* wird von den Vertretern des Faches explizit dem Kernbereich (fach-)ärztlicher Aufgaben zugeordnet und als nicht delegierbar definiert. Die allgemein anerkannte Zulässigkeit der Delegation ärztlicher Aufgaben auf nicht-ärztliche Mitarbeiterinnen und Mitarbeiter erstreckt sich im Bereich humangenetischer Patientenversorgung in erster Linie auf jene *grundsätzlich delegationsfähigen Leistungen*², die z.B. in Zusammenarbeit mit Psychotherapeuten und Sozialarbeitern zur psychosozialen Betreuung von Patienten erbracht werden.

Es gibt keine speziellen Aus- und Fortbildungsangebote für psychosoziale Mitarbeiter humangenetischer Beratungsstellen. Das von den Humangenetikern WOLFF und JUNG entwickelte Curriculum zur Weiterbildung in ethischen und psychologischen Grundlagen genetischer Beratung wird sowohl für die fachärztliche Weiterbildung als auch für die Fortbildung von Psychotherapeuten und Sozialpädagogen angeboten, die beruflich mit humangenetischen Fragestellungen zu tun haben (vgl. WOLFF/JUNG 1996).

2.2.3.2 Medizinisch-technische Assistenzberufe

Ausbildung und zulässige Tätigkeitsbereiche für nichtärztliche Labormitarbeiter sind im Gesetz über technische Assistenten in der Medizin (MTA-Gesetz) geregelt. Demzufolge dürfen von Personen mit einer abgeschlossenen MTA-Ausbildung folgende Tätigkeiten übernommen werden:

- „a) technische Aufarbeitung des histologischen und zytologischen Untersuchungsmaterials, technische Beurteilung der Präparate auf ihre Brauchbarkeit zur ärztlichen Diagnose,
- b) Durchführung von Untersuchungsgängen in der morphologischen Hämatologie, Immunhämatologie und Hämostaseologie einschließlich Ergebniserstellung, Qualitäts- und Plausibilitätskontrolle,
- c) Durchführung von Untersuchungsgängen in der Klinischen Chemie einschließlich Ergebniserstellung, Qualitäts- und Plausibilitätskontrolle,
- d) Durchführung von Untersuchungsgängen in der Mikrobiologie, Parasitologie und Immunologie einschließlich Ergebniserstellung, Qualitäts- und Plausibilitätskontrolle“ (§9 ABS. 1 MTA-GESETZ).

Da MTA-Schulen nicht speziell für die Arbeitsbereiche Zyto- oder Molekulargenetik ausbilden, erfolgt die eigentliche Spezialisierung erst in den jeweiligen humangenetischen Laboreinrichtungen.

¹ Gemäß ärztlichem Berufsrecht und Kassenarztrecht hat der Arzt die Verpflichtung zur persönlichen Leistungserbringung (§ 17 der Musterberufsordnung, § 32 der Zulassungsordnung für Kassenärzte, § 4 des Bundesmantelvertrages). Diese Vorschriften gelten auch für den Krankenhausarzt, soweit dieser eine eigene Sprechstundenpraxis oder Überweisungspraxis betreibt. Darüber hinaus begrenzt die amtliche Gebührenordnung für Ärzte die Berechnungsfähigkeit ärztlicher Leistungen auf solche, die der Arzt selbst erbringt oder durch Personen erbringen lässt, die seiner Aufsicht und Weisung unterstehen. (vgl. auch BÄK 1988: Kap. I, Abs. 2, Satz 2)

² In der Stellungnahme der BÄK und der KBV von 1988 wird unterschieden zwischen nicht-, im Einzelfall- und grundsätzlich-delegationsfähigen Leistungen. Bei den letzteren

„handelt es sich um Leistungen, bei denen sich die Tätigkeit des Arztes darauf beschränken kann, die insbesondere durch eine entsprechende Ausbildung nachzuweisende spezifische Qualifikation des Personals zur Leistungserbringung festzustellen und in regelmäßigen Zeitabständen zu kontrollieren, die Leistungserbringung beim jeweiligen Patienten anzuordnen und nach deren Durchführung das Ergebnis, soweit es für Diagnostik und Therapie relevant ist, zu beurteilen.“ (BÄK 1988: Kap. II, Abs. 3, Satz 1)

2.2.4 Humangenetische Weiterbildung in anderen medizinische Fachgebieten

Auf dem Hintergrund der fortschreitenden Genetisierung der Medizin (vgl. OPITZ 1997, HÖHN 1997, SCHMIDTKE 2001) und den Möglichkeiten neuer, schnellerer und billigerer Technologien im Bereich der molekularen Diagnostik werden immer mehr Fächer mit genetischen Fragestellungen konfrontiert. Der Humangenetiker HÖHN sieht darin eine Chance, grundlegend das Verständnis der Kliniker für die Komplexität der menschlichen Genetik zu erhöhen. Entscheidend hierfür sind entsprechend gut ausgebildete Mitarbeiter. Fachärzte mit Arbeitsschwerpunkten im Laborbereich müssen deshalb eingehende Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten im Umgang mit den unterschiedlichsten humangenetischen Methoden und Techniken nachweisen. Grundlagen hereditärer Krankheitsbilder einschließlich der Indikationsstellung für eine humangenetische Beratung gehören heute zu den Weiterbildungsinhalten vieler klinischer Fächer. In Tabelle 5 sind alle Fachgebiete gelistet, die humangenetische Wissensbestände in ihre Weiterbildungsordnungen aufgenommen haben (BÄK 2003c).

Tabelle 5: Humangenetische Weiterbildungsinhalte in anderen Fachgebieten

Gemäß der Musterweiterbildungsordnung wird der Erwerb von Kenntnissen, Erfahrungen und Fertigkeiten in folgenden Bereichen verlangt:	für das Gebiet bzw. den Schwerpunkt:
Grundlagen hereditärer Krankheitsbilder einschließlich der Indikationsstellung für eine humangenetische Beratung für:	Gebiet Innere Medizin und Allgemeinmedizin Gebiet Kinder- und Jugendmedizin Gebiet Frauenheilkunde und Geburtshilfe Gebiet Haut- und Geschlechtskrankheiten Gebiet Hals-Nasen-Ohrenheilkunde Gebiet Neurologie Gebiet Arbeitsmedizin Zusatzweiterbildung: Andrologie
Zyto- und Humangenetik	Gebiet Anatomie
Grundlagen der biochemischen Genetik	Gebiet Biochemie
definierte Untersuchungs- und Behandlungsverfahren in Pharmakogenetik	Gebiet Klinische Pharmakologie
molekulargenetische Analytik	Gebiet Laboratoriumsmedizin
spezielle Methoden der Zytogenetik	Gebiet Pathologie
molekulargenetische Analytik	Gebiet Rechtsmedizin
genetisch bedingte Regulations- und Fertilitätsstörungen mit Indikationsstellung zur humangenetischen Beratung	Schwerpunkt Gynäkologische Endokrinologie und Reproduktionsmedizin
molekularbiologische, onkogenetische Verfahren	Schwerpunkt Gynäkologische Onkologie
6 Monate Weiterbildung in der Humangenetik sind anrechenbar	im Schwerpunkt spezielle Geburtshilfe und Perinatalmedizin

Quelle: (Muster-)Weiterbildungsordnung der BÄK von 2003

2.2.5 Zusammenfassung: Qualifikationsvoraussetzungen zur Ausübung von Tätigkeiten im Bereich humangenetischer Dienstleistungen

Innerhalb der ärztlichen Selbstverwaltung hat es das zahlenmäßig kleine Fach in den letzten 25 Jahren geschafft, seine Eigenständigkeit unter den medizinischen Berufsgruppen zu wahren. Es konnte dabei unabhängig die Qualifikationen für die Erbringung humangenetischer Leistungen zu definieren: 1991 wurde der „Facharzt für Humangenetik“ eingeführt und zwei Jahre später eine eigene Postgraduierten-Weiterbildung für Naturwissenschaftler etabliert.

In der allgemeinen medizinischen Ausbildung ist das Fach Humangenetik heute ein Pflichtfach. Hinzu kommt, dass in 13 von insgesamt 32 medizinischen Fachgebieten die Erlangung von Kenntnissen über die „Grundlagen hereditärer Krankheitsbilder einschließlich der Indikationsstellung für eine humangenetische Beratung“ zu den offiziellen Weiterbildungsinhalten gehört.

Demgegenüber ist es bemerkenswert, dass es bisher im labortechnischen Bereich der Humangenetik für medizinisch-technische Hilfsberufe keine speziellen auf die Humangenetik zugeschnittenen Ausbildungslehrpläne gibt. So bleibt es dabei, dass technische Assistenten erst nach Abschluss ihrer beruflichen Ausbildung die grundlegenden Fertigkeiten in Zyto-, Molekular- und molekularer Zytogenetik im humangenetischen Laboralltag erwerben können.

Auch für die psychosoziale Betreuung von Ratsuchenden und Patienten vor und nach genetischer Diagnostik gibt es in Deutschland keine speziellen Weiterbildungslehrgänge für Pflegekräfte, Hebammen, Krankenschwestern oder Sozialpädagogen. Damit unterscheidet sich die deutsche Situation, in der es nur einem medizinisch ausgebildeten Humangenetiker vorbehalten ist, genetisch zu beraten, gänzlich von jener in anderen, vor allem angelsächsischen Ländern. Dort darf genetische Beratung auch von eigens dafür qualifizierten Krankenschwestern (*genetic nurses*) bzw. speziell ausgebildeten nicht-medizinischen Beratern (*genetic counselors*) durchgeführt werden.

2.3 Zulassungs- und Genehmigungsverfahren

Wer ein humangenetisches Labor leiten will oder sich als Facharzt für Humangenetik niederlassen möchte, muss eine Vielzahl von gesetzlichen und untergesetzlichen Auflagen beachten, Vertrags-, Haftungs-, Sicherheits-, Sozial- und berufsrechtliche Aspekte sind zu berücksichtigen. Im Umgang mit genetischen Tests steht dabei nicht nur die Produktsicherheit und -haftung im Vordergrund. Es stellt sich auch die Frage nach der Bewertung der Validität und – im Falle der Verwendung im medizinischen Kontext – des klinischen Nutzens genetischer Diagnostik.

2.3.1 Zulassungsverfahren von Gentests

Die Definition des Begriffs „Gentest“ ist komplex¹ und soll hier – analog zur Begriffsbestimmung im gegenwärtig diskutierten Gendiagnostikgesetzentwurf – aufgefasst werden als genetisches Untersuchungsmittel, mit dessen Hilfe genetische Analysen durchgeführt werden können, die zum Nachweis von genetischen Eigenschaften bzw. deren Veränderungen (Mutationen) dienen. Diese Analysen sind gegenwärtig auf vier Ebenen möglich: auf der Ebene des Phänotyps, der Chromosomen, der Genprodukte und der DNA. Insbesondere bei molekulargenetischen, zytogenetischen und biochemischen Untersuchungen kommen genetische Untersuchungsmittel im Rahmen von Testverfahren/-prozeduren zum Einsatz, die käuflich erworben oder auch *in house* hergestellt werden wie z.B. PCR, MLPA, Diagnostik-Kits, Southern-Blot-Verfahren etc. Diese Untersuchungsmittel können isoliert eingesetzt werden. Zum Teil führen sie nur im Verbund mit anderen Untersuchungsmitteln zum gewünschten Ergebnis: in der Regel zu einer Information über genetische Eigenschaften.

Um die Frage beantworten zu können, inwieweit die verwendeten Untersuchungsmittel oder -verfahren bestimmten Qualitätsanforderungen durch Zulassungs- und Überwachungsvorschriften unterliegen², muss analytisch unterschieden werden zwischen Regularien, die sich a) auf die jeweiligen Gentests (Untersuchungsmittel) beziehen, b) auf ihre unterschiedlichen Einsatzgebiete und c) auf jene Berufsgruppen/Funktionsträger, die damit hantieren.

Bei Gentests handelt es sich um Analyseverfahren, mit deren Hilfe genetische Informationen generell *mit* oder auch *ohne Gesundheitsbezug* gewonnen werden können. Die Auftragserteilung kann aus medizinischen wie auch aus nicht-medizinischen Gründen erfolgen. Die gewonnenen genetischen Informationen können sowohl im medizinischen wie nicht-medizinischen Kontext Verwendung finden. Darauf nehmen auch die entsprechenden gesetzlichen und einige untergesetzliche Vorschriften deutlich Bezug.

¹ JORGE SEQUEIROS and BÁRBARA GUIMARÃES haben 2007 in einer umfangreichen Literaturstudie die Definitionen von 78 Institutionen und Organisationen zur Frage „Was ist ein Gentest?“ zusammengetragen (SEQUEIROS/GUIMARÃES 2007).

² Für eine ausführliche Diskussion vgl. HOGARTH/MELZER 2007

2.3.1.1 Zulassungsverfahren von DNA-Analysen für nicht-medizinische Verwendungszwecke

Die Herstellung und das Inverkehrbringen **nicht-medizinischer DNA-Analysen** fallen nicht unter das Medizinproduktegesetz (MPG) und sind in Abhängigkeit von Verwendungszweck, Anbieter und Nachfrager sehr unterschiedlich bis gar nicht geregelt.

DNA-Profile im Strafverfahren. Am 17.3.1997 verabschiedete der DEUTSCHE BUNDESTAG ein *Strafverfahrensänderungsgesetz – DNA-Analyse („Genetischer Fingerabdruck“)* (StVÄG), das die Abnahme eines genetischen Fingerabdrucks nur bei schweren Straftaten als zulässig erklärt und an einen richterlichen Beschluss bindet. Gemäß der derzeit geltenden Strafprozessordnung (StPO §81 ff) hat der Richter in seiner schriftlichen Anordnung auch den mit der Untersuchung zu beauftragenden Sachverständigen zu bestimmen:

„Mit der Durchführung der Untersuchung nach §81e sind Sachverständige zu beauftragen, die öffentlich bestellt oder nach dem Verpflichtungsgesetz verpflichtet oder Amtsträger sind, die der ermittlungsführenden Behörde nicht angehören oder einer Organisationseinheit dieser Behörde angehören, die von der ermittlungsführenden Dienststelle organisatorisch und sachlich getrennt ist. Diese haben durch technische und organisatorische Maßnahmen zu gewährleisten, dass unzulässige molekulargenetische Untersuchungen und unbefugte Kenntnisnahme Dritter ausgeschlossen sind. Dem Sachverständigen ist das Untersuchungsmaterial ohne Mitteilung des Namens, der Anschrift und des Geburtstages und -monats des Betroffenen zu übergeben. Ist der Sachverständige eine nichtöffentliche Stelle, gilt §38 des Datenschutzgesetzes mit der Maßgabe, dass die Aufsichtsbehörde die Ausführung der Vorschriften über den Datenschutz auch überwacht, wenn ihr keine hinreichenden Anhaltspunkte für eine Verletzung dieser Vorschriften vorliegen und der Sachverständige die personenbezogenen Daten nicht in Dateien verarbeitet“ (StPO §81 Abs. 2).

Gemäß §1 Abs. 4 des Verpflichtungsgesetzes erfolgt die Bestellung der Sachverständigen bei Behörden oder sonstigen Stellen nach Bundesrecht durch die jeweils zuständige oberste Dienstaufsichtsbehörde oder, soweit eine Dienstaufsicht nicht besteht, durch die oberste Fachaufsichtsbehörde, in allen übrigen Fällen durch diejenige Behörde, die von der Landesregierung durch Rechtsverordnung bestimmt wird.

Hinsichtlich der Gewährleistung der Qualität forensischer DNA-Untersuchungen hat das Sektorkomitee Forensische Medizin, Toxikologie, Biologie der Deutschen Akkreditierungsstelle Chemie GmbH Ende 2001, also erst fünf Jahre nach der Zulassung des genetischen Fingerabdrucks im Strafverfahren, die notwendigen Grundlagen zur Akkreditierung von forensischen Laboratorien erstellt. Hierfür wurden spezielle Leitfäden und Fragebögen zur Umsetzung der ISO 17025 für forensische Laboratorien entwickelt (vgl. DACH 2002). Es zeichnet sich bereits jetzt ab, dass auf Landesebene der Gesetzgeber dazu übergehen wird, per Verwaltungsvorschrift die Vergabe von Aufträgen für forensisch-toxikologische Untersuchungen von der Akkreditierung abhängig zu machen¹.

Identifizierung unbekannter und vermisster Toter. Zur Identifizierung unbekannter und vermisster Toter kann ebenfalls auf molekulargenetische Untersuchungen zurückgegriffen werden, wenn die vorhandenen Merkmale für eine zweifelsfreie Identifizierung nicht ausreichen. Die Strafprozessordnung führt hierzu in §88 Abs.1 aus:

„Zur Feststellung der Identität und des Geschlechts sind die Entnahme von Körperzellen und deren molekulargenetische Untersuchung zulässig; für die molekulargenetische Untersuchung gilt §81f Abs. 2 StPO entsprechend.“ (StPO §88 Abs. 1)

¹ So wurde in Baden-Württemberg bereits im April 2005 eine Verwaltungsvorschrift erlassen, nach der ab dem 1.7.2007 nur noch jene Laboreinrichtungen beauftragt werden dürfen, die gemäß ISO 17025 als forensische Laboratorien für die Verfahren forensisch-toxikologischer Untersuchungen und Blutalkoholbestimmung akkreditiert worden sind. (vgl. STEINHORST 2006)

Erstattung von Abstammungsgutachten. Bei gerichtlichen Auseinandersetzungen um die Frage der Abstammung haben Abstammungsgutachten Bestand, die im Rahmen von *Anfechtungsverfahren* von Gerichten angefordert werden. Für diese gelten die in den „Richtlinien für die Erstattung von Abstammungsgutachten“ der Bundesärztekammer festgelegten Qualitätsforderungen bezüglich Probenentnahme, Analyse, Ausstattung des Labors, Qualifikation des Personals (vgl. BÄK 2002).

Geregelt wurde in der Zwischenzeit auch das vom Bundesverfassungsgericht empfohlene *Feststellungsverfahren*, das dem Interesse einer Person Rechnung tragen soll, das

„sich allein oder zunächst einmal nur auf die Klärung der Abstammung eines Kindes richtet, ohne zugleich auf die Beendigung der rechtlichen Vaterschaft zu zielen“ (WAGNER/ALBERS 2007)

Nach dem „Gesetz zur Klärung der Vaterschaft unabhängig vom Anfechtungsverfahren“¹, das der Bundestag am 21.2.2008 verabschiedet hat, hat jeder Betroffene gegenüber den jeweils anderen beiden Betroffenen einen Anspruch auf Klärung der Abstammung. Grundsätzlich müssen die anderen Beteiligten in die Abstammungsuntersuchung einwilligen und die Untersuchung dulden. Heimliche Vaterschaftstests bleiben verboten, denn sie stellen einen nicht gerechtfertigten Eingriff in das Selbstbestimmungsrecht des Betroffenen dar². Trotzdem gewonnene Erkenntnisse unterliegen einem Beweisverwertungsverbot. Stattdessen kann das Familiengericht die nicht erteilte Einwilligung ersetzen. Auch für dieses Feststellungsverfahren nach §1598a BGB³ gilt, dass die „Probe nach den anerkannten Grundsätzen der Wissenschaft entnommen werden“ muss, wozu vorrangig auf die Richtlinien der Bundesärztekammer abzustellen ist. Damit gelten dieselben Anforderungen an Qualifikation der durchführenden Personen, Ergebnisqualität, Verwendung und Vernichtung genetischer Proben gestellt werden, wie sie im Rahmen von Anfechtungsverfahren vom Gericht gefordert werden.

Für frei auf dem Markt angebotene Abstammungstests (Werksspionage-Tests, Gentests zur privaten Nachforschung, „Treuetests“ etc.) hingegen gibt es bisher keine verbindlichen Vorschriften, geschweige denn gesetzliche Auflagen, wer von wem mit welchem Ziel DNA untersuchen darf. Es bleibt damit unreguliert, welche Gentests zu nichtmedizinischen Zwecken angeboten und nachgefragt werden. Die Landesbeauftragten für Datenschutz machen seit Jahren darauf aufmerksam, dass es in Deutschland dem freien Spiel des Marktes überlassen bleibt, ob mit oder ohne Wissen des Betroffenen seine DNA analysiert wird. Es ist auch nicht gesetzlich geregelt, was mit diesen Informationen gemacht werden darf (MENZEL 2003).

Verwendung von Gentests im Zusammenhang mit Lebensversicherungen. Seit 1999 Jahr hat sich die deutsche Versicherungswirtschaft ein Moratorium auferlegt, dem zufolge die Durchführung von Gentests nicht zur Voraussetzung von Lebensversicherungs-Vertragsabschlüssen gemacht werden dürfen (LAUTH/SCHMIDTKE 1999). Auch die Ergebnisse prädiktiver Gentests sollen bei den Kalkulationen unberücksichtigt bleiben, wenn die gewünschte Lebensversicherungssumme von 250.000 Euro unterschritten wird oder die angestrebte Jahresrente in der Berufsunfähigkeits-, Erwerbsunfähigkeits-, Unfall- oder Pflegerentenversicherung unter 30.000 Euro liegt. Diese freiwillige Selbstverpflichtung soll bis 2011 gelten (GDV 2001). Weder für den Versicherungsbereich noch für den **Einsatz und die Verwendung von Gentests am Arbeitsplatz** gibt es spezielle Anforderungen an die

¹ Bundesgesetzblatt Jahrgang 2008, Teil I Nr. 11, ausgegeben zu Bonn am 31.3.2008, Seite 441-443.

² Urteil vom 13.02.2007 AZ 1 BvR 421/05

³ Der § 1598a BGB lautet „Anspruch auf Einwilligung in eine genetische Untersuchung zur Klärung der leiblichen Abstammung“

Durchführung genetischer Tests, an Dokumentation, Datenschutz und Archivierung der in diesem Zusammenhang gewonnenen genetischen Informationen.

2.3.1.2 Zulassung von Gentests für medizinische Verwendungszwecke

Liegt ein medizinischer Verwendungszweck vor und dienen Gentests der In-vitro-Untersuchung von Proben, die dem menschlichen Körper entstammen, dann sind sie Medizinprodukte für die In-vitro-Diagnostik (IVD).

Medizinprodukte-Gesetz (MPG). Medizinprodukte unterliegen damit den technischen und regulatorischen Anforderungen der *Europäischen IVD-Richtlinie über In-Vitro-Diagnostika (98/79/EG)*, die im Jahr 2002 durch die Verabschiedung des Medizinprodukte-Gesetzes (MPG) und den dazugehörigen Verordnungen¹ in nationales Recht umgesetzt wurde. Das MPG beschreibt die grundlegenden Anforderungen, die IVD erfüllen müssen, bevor sie auf den Markt gebracht werden dürfen.

Das damit verbundene *Konformitätsbewertungsverfahren* – CE-Kennzeichnung – gilt auf diese Weise auch für alle in den Verkehr gebrachten humangenetischen Testverfahren, sofern sie

- über physiologische oder pathologische Zustände oder
- über angeborene Fehlbildungen Informationen liefern oder
- zur Prüfung auf Unbedenklichkeit und Verträglichkeit bei den potentiellen Empfängern verwendet werden oder
- der Überwachung therapeutischer Maßnahmen dienen (vgl. auch §3 MPG Nr. 4,5,7 und 9).

Die CE-Kennzeichnung² ist kein Zertifikat. Sie ist eine Konformitätserklärung des Herstellers, grundlegend die Anforderung von einer oder mehreren von derzeit über 20 relevanten EU-Richtlinien zum Schutze der Gesundheit, Sicherheit oder Umwelt zu erfüllen. Die CE-Kennzeichnung wurde 1985 vom EG-Ministerrat im Zuge der Bemühungen um technische Harmonisierung und den Abbau von Handelshemmnissen in der EU beschlossen. Hersteller und Importeure bringen die CE-Kennzeichnung selbst an; (Landes-)Aufsichtsbehörden können die Rechtmäßigkeit stichprobenartig prüfen (vgl. ODENTHAL 2007).

Mit der Änderung des Medizinproduktegesetzes (*Gesetz zur Änderung medizinproduktrechtlicher und anderer Vorschriften*) zum 30.6.2007 wurden neue Bestimmungen über die Herstellung sogenannter *in house*-Tests erlassen und

„die Zuverlässigkeit der Eigenherstellung und Anwendung von Medizinprodukten in Gesundheitseinrichtungen (z.B. von medizinischen Universitätslaboren entwickelte Tests zur Erkennung seltener Krankheiten) auf eine rechtliche Grundlage gestellt. Die Eigenherstellung bleibt grundsätzlich erlaubt („In-Haus-Privileg“). Die Produkte (In-Haus-Tests) müssen aber die gleichen Sicherheits- und Leistungsanforderungen erfüllen wie kommerzielle Tests. Damit sollen die Belange von Patienten, Gesundheitseinrichtungen und Herstellern ausgewogen berücksichtigt werden.“ (DACH 2007)

Eine Akkreditierung enthebt das Labor nicht der Verpflichtung, seine Produkte mit einer CE-Kennzeichnung zu versehen. Durch eine erfolgreiche Akkreditierung darf jedoch unterstellt werden, dass die Verwendung von Test-

¹ MPV (Medizinprodukte-Verordnung: Konformitätsverfahren), MPSicherheitsplanV (Vorkommnisse), MPBetreibV (Betreiberverordnung für professionelle Anwender), MPVerschrV (Verschreibungspflicht), MPVertrV (Vertriebswege), Verordnung über das datenbankgestützte Informationssystem über Medizinprodukte des Deutschen Instituts für Medizinische Dokumentation und Information (DIMDI V; Anzeigen und Datenbanken) und BundeskostenV.

² CE = *Communauté Européenne*

verfahren bzw. die Herstellung von *in house*-Tests¹ den vorgeschriebenen Konformitätserklärungen entspricht und entsprechend dokumentiert worden ist.

In Deutschland liegt die Umsetzung des MPG und die oberste Kontrollaufsicht in der Zuständigkeit der Länder. Im Zuge der Vereinheitlichung, der Kostenersparnis und Nutzung von Synergieeffekten wurde durch einen von den Ministerpräsidenten der Länder unterzeichneten Staatsvertrag die Zentralstelle der Länder für Gesundheitsschutz bei Arzneimitteln und Medizinprodukten (ZLG) mit Sitz in Bonn geschaffen, die im Bereich Medizinprodukte die Aufgabe übernommen hat, „den in Deutschland erreichten Stand an Qualität und Sicherheit von Medizinprodukten zu halten und zu verbessern“ (ZLG 2007).

Eich-Gesetz (EichG)/Eich-Ordnung. Alle medizinischen Messgeräte, die zu IVD-Zwecken verwendet werden, fallen nicht mehr unter das Eich-Gesetz (EichG), sondern ebenfalls unter das MPG, da im Zuge der Überleitung aller Medizinprodukte-Regelungen ins MPG auch das EichG (§1) „verschlankt“ wurde. Im Bereich des Gesundheitsschutzes unterliegen zukünftig nur noch solche Messgeräte dem EichG, die nicht unter das MPG fallen. In der Folge wurde auch die Eich-Ordnung neu gefasst. Diese bezieht sich auf folgende Messgeräte:

„Messkolben, Büretten, Pipetten, Kolbenbüretten, Kolbenhubpipetten, Dispenser und Dilutoren dürfen in medizinischen Laboratorien nur verwendet oder bereitgehalten werden, wenn sie zugelassen sind und die Übereinstimmung der Messgeräte mit der Zulassung bescheinigt ist“ (§1 Abs. 1 EichO).

Anstelle der amtlichen Eichung gilt nun die so genannte *Konformitätserklärung* „H“ im Sinne einer „*Herstellereichung*“². Messgeräte können aber auch IVDs sein, wenn der Hersteller sie entsprechend ihrem Zweck dazu bestimmt. Dann unterliegen sie den Bestimmungen des MPG und müssen CE-gekennzeichnet sein.

Arzneimittelgesetz (AMG). Seit 14.6.2007 fallen Gentests nicht mehr unter die Kategorie „fiktive Arzneimittel“ (gemäß Arzneimittelgesetz/AMG), wenn sie zur Kategorie der Medizinprodukte bzw. Zubehör für Medizinprodukte (§3 MPG) zählen. Sie würden nur dann als Arzneimittel gemäß §2 Abs. 1 Nr. 2 AMG betrachtet werden, wenn sie dazu bestimmt wären, durch Anwendung am oder im menschlichen Körper die Beschaffenheit, den Zustand oder die Funktionen des Körpers oder seelische Zustände erkennen zu lassen. Nur dann würden sie der Betriebsverordnung für pharmazeutische Unternehmer (PharmBetrV) unterliegen, die auf dem Hintergrund der Bestimmungen des AMGs erlassen worden ist. Und auch nur in diesem Fall würden Gentests von der Richtlinie für die Überwachung des Verkehrs mit Labordiagnostik erfasst werden³. Diese Richtlinie enthält Hinweise zur

¹ Strittig ist, was mit einem *in house* Test gemeint ist. HOGARTH und MELZER (2007) unterscheiden zwischen 4 Typen: 1. ein Test, der von Anfang an vom Labor entwickelt worden ist, 2. ein Test, der auf der Basis von zugekauften Komponenten vom Labor entwickelt worden ist, 3. ein Testkit, der durch das Labor modifiziert wurde und 4. Tests, die *off-label*, d.h. nicht nach dem vom Hersteller verwendeten Zweckbestimmungen eingesetzt werden. Es spricht viel dafür, in allen vier Fällen von einer durch das Labor kreierten bzw. modifizierten Handhabung des Tests auszugehen, mit der Auflage zur Teilnahme am Konformitätsbewertungsverfahren.

² „Dabei erklärt der Hersteller die Übereinstimmung seiner Messgeräte mit der von der Physikalisch-Technischen Bundesanstalt (PTB) erteilten Bauartzulassung. Anstelle eines Eichstempels bekommt das Gerät ein Kennzeichen ‚H‘. Die Nach-eichung kann durch Wartung oder Vergleichsmessungen ersetzt werden. Die Konformitätsprüfung ist insbesondere für Volummessgeräte aus Glas, Dosimeter für die Konstanzprüfung und Messbehälter für nichtflüssige Messgüter vorgesehen. Mit der Einführung der Konformitätserklärung ist ein Weg vorgezeichnet, wie er für eichpflichtige Messgeräte nach den künftigen EG-Richtlinien in allen Mitgliedstaaten der EG zu erwarten ist. Somit wird europaweit die Verantwortung für die Richtigkeit der Messgeräte stärker zum Hersteller verlagert.“ (PTB 2007)

³ verabschiedet von der „Arbeitsgruppe Arzneimittel- und Apothekenwesen, Medizinprodukte“ (AAMP) der Arbeitsgemeinschaft der Obersten Landesgesundheitsbehörden (AOLG).

sachgerechten Auslegung des PharmBetrV vor allem im Bereich der Arzneimittelüberwachung und wendet sich damit in erster Linie an die Überwachungsbehörden¹.

Geräte- und Produktsicherheitsgesetz (GPSG). Die EU-Produktsicherheitsrichtlinie von 2001 wurde zum 1.5.2004 in nationales Recht umgesetzt. Insbesondere die technischen Arbeitsmittel im Labor – Maschinen und Geräte – die ausschließlich bei der Arbeit genutzt werden, incl. Zubehörteile und Schutzeinrichtungen, fallen unter das GPSG und gelten damit auch für Gerätschaften, die der genetischen Analyse dienen.

Ärztliche Indikationsstellung. Tragen die (unter-)gesetzlichen Auflagen für eine Gute Laborpraxis im Wesentlichen dazu bei, das „Wie“ zu regeln, ist noch lange nicht das „Was“ und „Wofür“ geklärt. Mit der freien Verfügbarkeit von Gentests zu medizinischen und nicht-medizinischen Zwecken – Serviceleistungen, die heute von großen Unternehmen wie *DeCODE Genetics*, einem biopharmazeutischen Unternehmen in Reykjavik, Island (www.decodeme.com) oder der amerikanischen Firma *23andme Inc.* (www.23andme.com) aus Kalifornien, USA, weltweit angeboten werden – stellt sich die Frage nach der Reglementierung des Zugangs zu genetischen Informationen aus Sicht der Humangenetiker neu (vgl. HUMAN GENETICS COMMISSION 2007, GfH 2008a).

„Es ist zu definieren, welche Mutationen unter welchen Bedingungen für eine Krankheit bzw. ihre Diagnose relevant sind. Wie auch sonst in der Medizin müssen dabei der Kontext im Hinblick auf die Güte einer diagnostischen Aussage, der Nutzen für den Patienten, alternative diagnostische Methoden und letztlich auch die Kosten berücksichtigt werden.“ (PROPPING 2007:274)

Von humangenetischer Seite wird eine strenge Indikationsstellung gefordert (vgl. BARTRAM 2000a). Sie kann nur gefällt werden auf der Basis:

- der Kenntnisse über die Krankheit
- des Wissens um das klinische Management
- der möglichen Gesundheitsrisiken

Von Seiten der Juristen und Datenschützer wird seit Jahren angemahnt, gesetzlich zu regeln, wer zu welchem Zweck menschliche DNA testen und was mit den gewonnenen Informationen geschehen darf.

2.3.2 Genehmigungsverfahren für Laboratorien

Zum gegenwärtigen Zeitpunkt gibt es in Deutschland keine Meldepflicht für öffentliche und private Einrichtungen, die genetische Daten erheben, verarbeiten oder nutzen. Es gibt keine bundeseinheitliche Aufsicht über und Zulassungspflicht für Laboratorien, die von Medizinern geleitet werden, denn die **Gewerbeordnung (GewO)** findet auf die Ausübung der ärztlichen und anderen Heilberufe keine Anwendung (§6 Satz 2 GewO)². Auch die **Betriebsverordnung für pharmazeutische Unternehmer (Pharm-BetrV)** greift hierfür nicht. Diese auf der Basis des Arzneimittelgesetzes (AMG) vom Bundesministerium für Gesundheit erlassene Verordnung erstreckt sich nur dann auf Labordiagnostika, wenn diese am oder im menschlichen Körper zum Einsatz kommen. Für diese Testverfahren enthält sie Vorschriften zur Sicherstellung der erforderliche Qualität und für den ordnungs-

¹ Europäische (EU-Dokumente III/5698/94 EN; Rev.1) und nationale Regelungen (z.B. §64 AMG) dienen als definierter Stand der Wissenschaft und Technik, deren Ausführung in Deutschland in den jeweiligen Zuständigkeitsbereich der Bundesländer fallen.

² Führt hingegen ein Nicht-Heilkundiger, z.B. ein Naturwissenschaftler oder ein Betriebswirt, ein Labor, so gelten die gesetzlichen Regelungen der GewO (z.B. Anzeigepflicht, ggf. Gewerbeuntersagung wegen Unzuverlässigkeit etc.)

gemäßen Betrieb der Einrichtungen, die diese Labordiagnostika entwickeln, herstellen, prüfen, lagern, verpacken und in Verkehr bringen¹.

Durch die Kategorisierung der genetischen Testverfahren als IVDs und ihre Einbindung als Medizinprodukte in das MPG haben deren Anwender und Betreiber auch die gesetzlichen Vorgaben der **Verordnung über das Errichten, Betreiben und Anwenden von Medizinprodukten (Medizinprodukte-Betreiberverordnung – MPBetreibV)** zu berücksichtigen. Die MPBetreibV dient in erster Linie der Sicherheit der Patienten, Anwender, Beschäftigten oder Dritten. Dementsprechend dürfen Medizinprodukte

- nur ihrer Zweckbestimmung entsprechend und nach den Vorschriften dieser Verordnung, den allgemein anerkannten Regeln der Technik sowie den Arbeitsschutz- und Unfallverhütungsvorschriften errichtet, betrieben, angewendet und in Stand gehalten werden;
- von Personen errichtet, betrieben, angewendet und in Stand gehalten werden, die dafür die erforderliche Ausbildung oder Kenntnis und Erfahrung besitzen (vgl. § 2 MPBetreibV).

Das MPG und alle dazugehörigen Verordnungen gelten damit zunächst mal für alle Betreiber von labormedizinischen Einrichtungen, unabhängig davon ob sie Ärzte oder Nicht-Ärzte sind.

Anders verhält es sich mit der seit dem 1.4.2008 geltende **Richtlinie zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen (RiLiBÄK)**. Sie formuliert in enger Anlehnung an die DIN-EN-ISO 15189 allgemeine und spezifische Anforderungen an Rechtsform, Verantwortung, Zuständigkeiten und Qualifikation der Leitung und des Personals medizinischer Laboratorien (vgl. Kap. 2.4.2.2 in dieser Arbeit). Bindend ist diese Richtlinie grundsätzlich nur für Ärzte und andere Ausübende der medizinischen Heilkunde, nicht jedoch für nicht-ärztliche Laborleiter. Es sei denn, sie bieten quantitative labormedizinische Untersuchungen an. Für diesen Fall haben auch sie sich ebenfalls nach den Vorschriften der RiLiBÄK zu richten, da diese über den §4a MPBetreibV gesetzlich verankert wurde. Dort ist jedoch diese Pflicht ausdrücklich auf die Erbringung quantitativer laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen beschränkt². Demzufolge sind nicht-ärztliche Betreiber humangenetischer Einrichtungen nach wie vor nicht an die RiLiBÄK gebunden³.

Neben der GewO und der MPBetreibV gibt es noch eine Vielzahl von Gesetzen und allgemeine Verordnungen, die Betreiber von humangenetischen Laboratorien zu berücksichtigen haben: wie z.B. Chemikaliengesetz, Gefahrstoffverordnung, Strahlenschutzverordnung, MTA-Gesetz, gesetzliche Regelungen für die sonstigen Berufe

¹ nach §54 Abs. 1 S.1 AMG. Die PharmBetrV unterwirft Betriebe und Einrichtungen einem Qualitätssicherungssystem (§1a PharmBetrV); sie enthält Vorschriften, die die erforderliche Qualifikation des Personals betreffen, sowie Anforderungen an die Betriebsräume und die Hygiene. Für die Einhaltung der Vorschriften des Pharm-BetrV ist eine Selbstinspektion vorgesehen, die unabhängig von der offiziellen Kontrolle durch die zuständigen Landesbehörden, durchgeführt werden muss.

² „§ 4a Kontrolluntersuchungen und Vergleichsmessungen in medizinischen Laboratorien

(1) Wer im Bereich der Heilkunde mit Ausnahme der Zahnheilkunde quantitative labormedizinische Untersuchungen durchführt, hat für die in der Anlage 1 der Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung quantitativer labormedizinischer Untersuchungen vom 24. August 2001 (Deutsches Ärzteblatt 98 S. A 2747) aufgeführten Messgrößen die Messergebnisse durch Kontrolluntersuchungen (interne Qualitätssicherung) und durch Teilnahme an einer Vergleichsuntersuchung pro Quartal (Ringversuche - externe Qualitätssicherung) gemäß dieser Richtlinie zu überwachen. Er hat die Unterlagen über die durchgeführten Kontrolluntersuchungen und die Bescheinigungen über die Teilnahme an den Ringversuchen sowie die erteilten Ringversuchszertifikate für die Dauer von fünf Jahren aufzubewahren, sofern auf Grund anderer Vorschriften keine längere Aufbewahrungsfrist vorgeschrieben ist. Die Unterlagen sind der zuständigen Behörde auf Verlangen vorzulegen.“ (§ 4a MPBetreibV)

³ Sind nicht-ärztliche Laborinhaber jedoch darauf angewiesen, bzw. daran interessiert, ihre Leistungen auch innerhalb der GKV zu erbringen, kann dies nur über eine Einstellung eines Mediziners erfolgen. Der Arzt ist damit aber nicht nur das Bindeglied zur KV, sondern auch Träger der Verantwortung für den labormedizinischen Bereich. In dieser Konstellation greifen dann wieder die Vorschriften der RiLiBÄK.

des Gesundheitswesens, Arbeits- und berufsrechtliche Regelungen, Vorschriften hinsichtlich Unfallverhütung, Sozialrecht/Mutterschutz, Arbeitsschutz, Medizingeräteverordnung, Hygienevorschriften, Brandvorsorge sowie Brandbekämpfung, berufsgenossenschaftliche Anforderungen zur Arbeitssicherheit, gesetzliche Aufbewahrungspflichten etc.

2.3.3 Genehmigungsverfahren für Humangenetische Arztpraxen

2.3.3.1 Niederlassung

Jeder approbierte Arzt, der den Facharztstitel „Facharzt für Humangenetik“ erworben hat, kann sich niederlassen. Für das Fach Humangenetik gibt es keine Zulassungsbeschränkung. Es besteht Niederlassungsfreiheit in ganz Deutschland. Voraussetzungen für die Eintragung ins Arztregister (Niederlassung) sind in gesetzlichen und untergesetzlichen Vorschriften festgelegt¹. In den Heilberufs- bzw. Kammergesetzen der Länder sowie in den Berufs- und Weiterbildungsordnungen der Ärztekammern sind Anforderungen an die ärztliche Qualitätssicherung explizit oder in Form von qualitätsrelevanten Bestimmungen festgehalten. Nach den Heilberufsgesetzen der Länder – die die Angelegenheiten der Landesärztekammern regeln – gehören Ärztinnen und Ärzte zu jenen Landesärztekammern in deren Bezirk bzw. Bundesland sie ihren Beruf ausüben. Sie haben sich dort und beim zuständigen Gesundheitsamt nach Aufnahme einer ärztlichen Tätigkeit zu melden.

Zu den vorrangigen Aufgaben der Landesärztekammern gehören die Förderung der ärztlichen Fort- und Weiterbildung und die Qualitätssicherung im Gesundheitswesen. Sie regeln auch die Art und Weise, wie ihre Kammermitglieder zur Sicherung der Qualität ihrer beruflichen Leistungen beitragen können. Folglich ist auch in den Berufsordnungen die kontinuierliche Qualitätsverbesserung als eines der zentralen Ziele ärztlicher Berufsausübung festgehalten: Jeder Arzt ist dazu aufgefordert, diese im Interesse der Patienten sicherzustellen. Er verpflichtet sich grundsätzlich zur beruflichen Fortbildung, zur Teilnahme an qualitätssichernden Maßnahmen der Ärztekammern, zur Etablierung eines einrichtungsinternen Qualitätsmanagements und zur Meldung von unerwünschten therapeutischen Nebenwirkungen.

Den Kassenärztlichen Vereinigungen (KVen)² wurde vom Gesetzgeber die Aufgabe übertragen, nicht nur Maßnahmen zur Förderung der Qualität der vertragsärztlichen Versorgung durchzuführen, sie sind auch zuständig für die Überprüfung der in der vertragsärztlichen Versorgung erbrachten Qualität der Leistungen (vgl. §136 SGB V). Hierzu können sie z.B. Fortbildungsnachweise verlangen, Stichproben durchführen, zu Kolloquien einladen, die apparative Ausstattung eines Labors/Praxis überprüfen und Sanktionen ergreifen (z.B. Entzug der Zulassung),

¹ Hierzu zählen z.B. das Sozialgesetzbuch, die Berufsordnung der Landesärztekammern, die Kammergesetze der Länder für die Heilberufe, das Gesetz über die Berufgerichtsbarkeit der Heilberufe, das Vertragsarztrechtsänderungsgesetz, die Zulassungsverordnung für Vertragsärzte, Bundesmanteltarife.

² Als Körperschaft des öffentlichen Rechts sind die KVen die Vertretung aller Mitglieder, und dies sind alle zugelassenen Vertragsärzte und Vertragspsychotherapeuten, der ermächtigten Krankenhausärzte und der angestellten Ärzte in medizinischen Versorgungszentren (MVZ) in den jeweiligen Bundesländern. Bundesweit gibt es 17 Kassenärztliche Vereinigungen. Die KVen unterliegen hinsichtlich der ordnungsgemäßen Durchführung der übertragenen hoheitlichen Aufgaben (definiert über das SGB V) der Aufsicht der zuständigen Landesministerien; in Bayern ist dies das Staatsministerium für Arbeit und Sozialordnung, Familie und Frauen. Zu ihren grundlegenden Aufgaben gehört die Sicherstellung der ambulanten ärztlichen Versorgung der Bundesbürger. KVen treten damit einerseits gegenüber ihren Mitgliedern als Behörde auf (z.B. Pflicht zur Qualitätssicherung). Andererseits vertreten sie die Rechte und Interessen ihrer Mitglieder gegenüber Krankenkassen und Politik (z.B. Honorarverhandlungen).

falls Ärzte innerhalb vorgegebener Zeiträume ihren Pflichten zur kontinuierlichen Qualitätsverbesserung nicht nachkommen.

2.3.3.2 Stichprobenverfahren

Zum 1.1.2007 hat der G-BA eine „Qualitätsprüfungs-Richtlinie verabschiedet“, die Auswahl, Umfang und Verfahren der Stichprobenprüfungen zur Qualitätsbeurteilung der an der vertragsärztlichen Versorgung teilnehmenden Ärzte regelt. Nach dieser Richtlinie müssen sich pro Jahr 4% der Ärzte einer Stichprobenprüfung unterziehen, wenn sie in Leistungsbereichen abrechnen, für die der G-BA bereits Qualitätskriterien definiert hat¹. Die Qualität der medizinischen Dienstleistung wird dann von den KVen auf der Grundlage schriftlicher und bildlicher Dokumentationen beurteilt². Je nach Schweregrad der festgestellten Mängel können die von der Kassenärztlichen Vereinigungen speziell hierfür gebildeten Qualitätssicherungskommissionen, ein ärztliches Fachgespräch anordnen, eine Praxisbegehung vornehmen und bei Nichtbehebung der Mängel auch die Kassenzulassung entziehen.

2.3.3.3 Qualitätsbeurteilung

Neben dem G-BA, der bis zum Ende des Jahres 2007 sechs Qualitätsbeurteilungs-Richtlinien (u.a. für Kernspintomographie, Radiologie, Dialyse, Qualitätsprüfung) verabschiedet hatte, können auch Kassenärztlichen Vereinigungen Stichprobenprüfungen auf der Grundlage eigener Kriterien zur Qualitätsbeurteilung für Leistungsbereiche durchführen, für die der G-BA noch keine Qualitätsbeurteilungs-Richtlinien beschlossen hat³. Vertragärztlich-tätige Humangenetiker sind insofern bereits von diesen G-BA-Richtlinien betroffen als auch sie bis Ende 2009 ein einrichtungsinternes Qualitätsmanagement eingeführt haben müssen. Auch diese Vorschrift wird stichprobenartig überprüft (mehr dazu unter Kap. 2.4 in dieser Arbeit).

2.3.4 Qualifikationsvorbehalte

Im Rahmen der ärztlichen Selbstverwaltung gibt es diverse untergesetzliche Regelungen, die es ermöglichen, medizinische Leistung an die Qualifikation ihrer Leistungserbringer zu koppeln. Hierunter zählen die Leistungen mit Qualifikationsvorbehalt, der Arzt- bzw. Facharztvorbehalt und die Freigabe von medizinischen Leistungen nach technischer und klinischer Validierung.

¹ Im §92 SGB V sind Leistungsbereiche definiert, für die der G-BA Richtlinien zur Sicherung einer ausreichenden, zweckmäßigen und wirtschaftlichen Patientenversorgung beschließen soll. Hierzu zählen z.B. die für Humangenetiker relevanten Regelungen zu *Maßnahmen zur Früherkennung von Krankheiten* (§92 Abs. 1 Pkt. 3), *Einführung neuer Untersuchungs- und Behandlungsmethoden* (§92 Abs. 1 Pkt. 5), *Qualitätssicherung* (§92 Abs. 1 Pkt. 13).

² „Die Kassenärztlichen Vereinigungen prüfen die Qualität der in der vertragsärztlichen Versorgung erbrachten Leistungen einschließlich der belegärztlichen Leistungen im Einzelfall durch Stichproben; in Ausnahmefällen sind auch Vollerhebungen zulässig. Der Gemeinsame Bundesausschuss entwickelt in Richtlinien nach § 92 SGB V [...] Kriterien zur Qualitätsbeurteilung in der vertragsärztlichen Versorgung sowie [...] Vorgaben zu Auswahl, Umfang und Verfahren der Qualitätsprüfungen.“ (§ 136 Abs. 2 SGB V *Förderung der Qualität durch die Kassenärztlichen Vereinigungen*).

³ So hat die KVB z.B. zum 1.1.2007 eigene Richtlinien zur Qualitätsbeurteilung der Arthroskopie und Mammographien verabschiedet.

2.3.4.1 Leistungen mit Qualifikationsvorbehalt

Leistungen mit Qualifikationsvorbehalt¹ können nur dann durchgeführt und abgerechnet werden, wenn die Qualitätssicherungskommission der KBV die fachliche Befähigung eines Arztes bzw. ermächtigten Fachwissenschaftlers der Medizin auf dem Hintergrund von Zeugnissen und Bescheinigung bzw. eines Kolloquiums überprüft hat. Qualifikationsvorbehalte werden festgelegt durch Facharztrecht, Manteltarifverträge, Richtlinien und Empfehlungen des G-BA nach § 92 Abs. 1 Satz 2 Nr. 5 SGB V.

Für den Bereich Humangenetik fallen die im *Einheitlichen Bewertungsmaßstab* (EBM) unter die Nummer IIIb (Fachärztlicher Versorgungsbereich) des Kapitels 11 aufgeführten humangenetischen Abrechnungsnummern unter den Qualifikationsvorbehalt (Auszug aus EBM 2008 (KBV 2008a)):

- **11.2 Humangenetische Grundleistungen**
 - 11215 Konsultationskomplex
 - 11220 Beratung, Erörterung und/oder Abklärung
 - 11230 Humangenetische Beurteilung
 - 11231 Humangenetische Beurteilung nach Fremdbefunden
 - 11232 Ausführliche humangenetische Beurteilung wegen evidentem genetischen und/oder teratogenem Risiko

- **11.3 Diagnostische Leistungen**
 - 11310 Chromosomenanalyse aus Zellen des hämatopoetischen Systems
 - 11311 Chromosomenanalyse aus Fibroblasten
 - 11312 Zuschlag zu den Leistungen [...] für die spezielle Darstellung der Strukturen einzelner Chromosomen durch Anwendung besonderer Techniken
 - 11320 Nachweis oder Ausschluss krankheitsrelevanter oder krankheitsauslösender genomischer Mutation mittels Hybridisierung menschlicher DNA
 - 11321 mittels Amplifikation menschlicher DNA mittels Polymerase-Kettenreaktion
 - 11322 mittels Sequenzierung menschlicher DNA

Fachärzte für Laboratoriumsmedizin und andere Fachärzte² können diese Leistungen nur dann abrechnen, wenn die entsprechenden Qualifikationsvoraussetzungen vorliegen. Umgekehrt können z.B. Fachärzte für Humangenetik nur Leistungen aus dem Kapitel 32 der *Laboratoriumsmedizin, Molekulargenetik und Molekularpathologie* abrechnen, wenn eine Genehmigung nach den *KBV-Richtlinien für die Durchführung von Laboratoriumsunter-*

¹ Nach §135 Abs. 2 SGB V wird dargelegt, dass für ärztliche Leistungen,

„welche wegen der Anforderungen an ihre Ausführung oder wegen der Neuheit des Verfahrens besonderer Kenntnisse und Erfahrungen (Fachkundenachweis) sowie einer besonderen Praxisausstattung oder weiterer Anforderungen an die Strukturqualität bedürfen, können die Partner der Bundesmantelverträge einheitlich entsprechende Voraussetzungen für die Ausführung und Abrechnung dieser Leistungen vereinbaren. Soweit für die notwendigen Kenntnisse und Erfahrungen, welche als Qualifikation vorausgesetzt werden müssen, in landesrechtlichen Regelungen zur ärztlichen Berufsausübung, insbesondere solchen des Facharztrechts, bundesweit inhaltsgleich und hinsichtlich der Qualitätsvoraussetzungen [...] gleichwertige Qualifikationen eingeführt sind, sind diese notwendige und ausreichende Voraussetzung. Wird die Erbringung ärztlicher Leistungen erstmalig von einer Qualifikation abhängig gemacht, so können die Vertragspartner für Ärzte, welche entsprechende Qualifikationen nicht während einer Weiterbildung erworben haben, übergangsweise Qualifikationen einführen, welche dem Kenntnis- und Erfahrungsstand der facharztrechtlichen Regelungen entsprechen müssen. Abweichend von Satz 2 können die Vertragspartner nach Satz 1 [§135 SGB V] zur Sicherung der Qualität und der Wirtschaftlichkeit der Leistungserbringung Regelungen treffen, nach denen die Erbringung bestimmter medizinisch-technischer Leistungen den Fachärzten vorbehalten ist, für die diese Leistungen zum Kern ihres Fachgebietes gehören.“ (§135 Abs.2 SGB V)

² Hierzu zählen Fachärzte für Mikrobiologie und Infektionsepidemiologie, Fachärzte für Transfusionsmedizin, ermächtigte Fachwissenschaftler der Medizin und Vertragsärzte, die Auftragsleistungen des Kapitels 32 erbringen und ggf. über eine Genehmigung zur Abrechnung von Leistungen des Speziallabors nach der Vereinbarung zu den Laboratoriumsuntersuchungen gemäß § 135 Abs. 2 SGB V verfügen.

suchungen in der kassenärztlichen/vertragsärztlichen Versorgung (vgl. KBV 1994) erteilt wurde. Über den Antrag zur Genehmigung wird aufgrund von vorgelegten Zeugnissen, Bescheinigungen, Zertifikaten, Facharztanerkennung etc. entschieden bzw. auf der Basis von Fachgesprächen und Kolloquien. Um zum Kolloquium zugelassen zu werden, muss der Antragsteller den Erwerb eingehender Kenntnisse, Erfahrungen und Fertigkeiten für die jeweils beantragte laboratoriumsmedizinische Untersuchung dokumentieren. Geprüft werden auch die Ausbildungseinrichtung, die unter Anleitung erbrachten und selbständig durchgeführten Laboratoriumsuntersuchungen sowie die dafür aufgewendete Ausbildungszeit. Wird die Genehmigung erteilt, dann können Laborleistungen nur abgerechnet werden, wenn ihre Durchführung nach Maßgabe der *Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen* erfolgt. Alle Maßnahmen zur Qualitätssicherung sind automatisch Bestandteil der einzelnen Untersuchungen.

Darüber hinaus werden in den methoden- und krankheitsbezogenen fächerspezifischen Leitlinien der humangenetischen Verbände die jeweiligen Anforderungen an die Qualität der beteiligten Personen, der Ausstattung des Labors, der allgemeinen Voraussetzungen für einen genetischen Test wie auch die Fragen des Datenschutzes und der Übermittlung genetischer Informationen genau beschrieben. Diese Leitlinien besitzen jedoch nicht den allgemeinverbindlichen Charakter wie Richtlinien der BÄK. Sie sind vielmehr Ausdruck einer Selbstverpflichtung und Demonstration der hohen Erwartungen des Faches an die eigene Kompetenz.

2.3.4.2 (Fach-)Arztvorbehalt

Spezielle gesetzliche Grundlagen, wonach genetische Analysen ausdrücklich Ärzten oder Fachärzten für Humangenetik vorbehalten wären, gibt es bis heute nicht (vgl. TAUPITZ 2000:104). Von Seiten der humangenetischen Fachvertreter wird seit Jahren für die Einführung eines Arztvorbehalts¹ bei der Veranlassung genetischer Tests und für einen Facharztvorbehalt für die Erstellung der entsprechenden Diagnostik und Durchführung humangenetischer Beratung plädiert. Vorgeschlagen wird, den Facharztvorbehalt unter Beteiligung der speziell für die humangenetische Diagnostik ausgebildeten Fachhumangenetiker, auf die medizinisch relevanten Sachverhalte (*health purposes*) zu beschränken (BARTRAM 2000a). Begründet wird dies vor allem mit der Besonderheit genetischer Informationen im klinisch medizinischen Kontext². Ansatzpunkte für den Arztvorbehalt ergeben sich nach BARTRAM (2000a:153) bei zahlreichen genetischen, insbesondere bei prädiktiven Tests aus

- der Krankheitsrelevanz vieler Gene aus der
 - Indikationsstellung
 - Interpretation des Befundes und
 - Vermittlung des Befundes,
- der unterschiedlichen Penetranz und Expression krankheitsrelevanter Genmutationen und
- den Konsequenzen, die aus Gentests beim Indexpatienten, bei Verwandten, beim Ungeborenen entstehen können.

¹ „Nach Art. 74 Abs. 1 Nr. 19 GG (Konkurrierende Gesetzgebungskompetenz des Bundes) hat der Bund die Kompetenz, die Zulassung zu ärztlichen und anderen Heilberufen gesetzlich festzulegen. Ausgestaltende Regelungen der ärztlichen Berufsausübung fallen nicht darunter. Die bundesgesetzlichen Regelungen über die Erteilung der Approbation schließen deshalb nicht aus, daß der Zugang zu einer speziellen ärztlichen Tätigkeit an weitere Erfordernisse geknüpft wird, solange nicht der Zugang zur ärztlichen Tätigkeit als Ganzes abweichend geregelt wird.“ (BVERFG 1998)

² Zur gegenläufigen „Exzeptionalismus“-Diskussion, in der genetischen Daten keine herausgehobene Rolle, respektive rechtliche und moralische Sonderbehandlung eingeräumt wird, siehe ausführlich BRÄNDLE/RESCHKE/WOLFF 2007.

Genetische Daten werden als besonders sensibel eingestuft, da sie möglicherweise weitreichende Konsequenzen für den Ratsuchenden oder Patienten haben können. Deshalb sind aus der Sicht der Humangenetiker an Ärzte, die genetische Daten anfordern, erheben und übermitteln, besondere Anforderungen zu stellen (vgl. BAYERTZ/SCHMIDTKE 1994, SCHOLZ 1995, MURKEN/GRIMM/HOLINSKI-FEDER 2006; OECD 2007).

Bisher fallen nur jene Tätigkeiten unter den Arztvorbehalt, die aufgrund bereits existierender gesetzlicher Bestimmungen Ärzten vorbehalten bleiben, wie z.B.

- die Indikationsstellung zum Schwangerschaftsabbruch ausschließlich dem Arzt vorbehalten ist (**§218a StGB Strafflosigkeit des Schwangerschaftsabbruchs**), ebenso wie
- präkonzeptionelle genetische Diagnostik im Zusammenhang mit einer künstlichen Befruchtung oder anderen Fertilisationsmaßnahmen (**§9 EschG Arztvorbehalt** und **§11 EschG Verstoß gegen den Arztvorbehalt**).

Große Hoffnungen verbinden sich deshalb mit neuen gesetzlichen Regelungen¹. Im Diskussionsentwurf zum *Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen – Gendiagnostikgesetz (GenDG)* vom 3.11.2006 wird explizit unter §9 der Arztvorbehalt als auch der Facharztvorbehalt ausformuliert:

„Eine diagnostische genetische Untersuchung darf nur durch Ärztinnen oder Ärzte, eine prädiktive genetische Untersuchung nur durch Fachärztinnen oder Fachärzte für Humangenetik und andere Ärztinnen oder Ärzte, die sich im Rahmen des Erwerbs einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen qualifiziert haben, im Rahmen ihres Zuständigkeitsbereichs, vorgenommen werden (verantwortliche ärztliche Person).“ (§9 Abs.1 GenDG 2006)

Im Diskussionsentwurf wird weiter ausgeführt, dass die genetische Diagnostik vom zuständigen Arzt auch an andere dafür qualifizierte Personen oder Einrichtungen delegiert werden darf. Die genetische Beratung hingegen soll ausschließlich Ärztinnen oder Ärzten mit einer Qualifikation zur genetischen Beratung vorbehalten bleiben. Hierzu hatte die DEUTSCHE FORSCHUNGSGEMEINSCHAFT bereits 1999 in ihrer Stellungnahme zur *Humangenomforschung und prädiktive genetische Diagnostik: Möglichkeiten – Grenzen – Konsequenzen* dargelegt, dass sie die Humangenetische Beratung als genuin (fach-)ärztliche Aufgabe betrachtet (vgl. DFG 1999:10).

Auf der untergesetzlichen Regelungsebene gibt es bisher drei BÄK-Richtlinien, die definitive Aussagen zum Facharzt- bzw. Arztvorbehalt bei genetischer Beratung und Diagnostik machen:

Richtlinien zur Diagnostik der genetischen Disposition für Krebserkrankungen

„In die Beratung müssen zumindest ein mit dem jeweiligen Krankheitsbild vertrauter Facharzt sowie ein Facharzt für Humangenetik einbezogen sein. [...] Die genetische Beratung soll von einem Facharzt für Humangenetik durchgeführt werden.“ „Fachärzte mit der Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik“, welche die aufgeführten speziellen Qualifikationen nachweisen, dürfen ebenfalls die genetische Beratung durchführen.“ (BÄK 1998: Kap 1.3)

¹ Sowohl das österreichische *Gentechnikgesetz (GTG)* als auch das schweizerische *Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMG)* sehen einen (Fach-)Arztvorbehalt für genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken vor. In der Schweiz werden darüber hinaus auch die Anforderungen an die Qualifikation derjenigen, die die genetische Diagnostik erstellen, gesetzlich festgelegt. In der *Verordnung über genetische Untersuchungen beim Menschen (GUMV)* heißt es dazu: Die Laborleitung muss dabei einem Spezialisten/einer Spezialistin für medizinisch-genetische Analytik (FAMH) obliegen (vgl. auch FILGES/MORRIS 2006).

Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik

„Tests mit dem Ziel der prädiktiven genetischen Diagnostik am Menschen dürfen nur unter ärztlicher Verantwortung durchgeführt werden. Insbesondere obliegen dem Arzt die Veranlassung, die Interpretation und die Übermittlung der Befundergebnisse.“ (BÄK 2003b)

Richtlinien zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen

Unter Punkt 8 *Qualifikationsnachweise* heißt es dazu:

„Die Qualifikation für verschiedene Bereiche der pränatalen Diagnostik wird wie folgt dokumentiert:

Genetische Beratung und Risikoabschätzung:

Facharzt für Humangenetik, Facharzt mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik

Genetische Labordiagnostik (d. h. molekulargenetische und biochemische Diagnostik hereditärer Erkrankungen und Krankheitsdispositionen sowie die Chromosomendiagnostik):

Facharzt für Humangenetik, Facharzt mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik

Sonstige Laboruntersuchungen zur pränatalen Diagnostik:

Facharzt für Humangenetik, Facharzt für Laboratoriumsmedizin“
(Hervorhebung im Original, BÄK 2003a)¹

2.3.4.3 Befundfreigabe bei genetischen Untersuchungen

In einem akkreditierten humangenetischen Labor muss jede Untersuchung, die in einen Endbefund mündet, technisch und medizinisch validiert werden. Die technische Validierung kann auch von medizinisch-technischen Assistenten durchgeführt werden. Die medizinische Validierung, d.h. die Freigabe von Befunden hat durch einen Humangenetiker zu erfolgen. Dies kann sowohl ein Facharzt für Humangenetik, ein Facharzt mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik als auch ein entsprechend qualifizierter Naturwissenschaftler (Fachhumangenetiker (GfH)) sein.

2.3.5 Zusammenfassung: Zulassungs- und Genehmigungsverfahren

Nur in einigen wenigen Bereichen unterliegen Gentests in Deutschland gesetzlichen Regelungen. Dazu zählen die Verwendung von DNA-Profilen im Strafverfahren und die Anforderungen an Abstammungsgutachten im Rahmen von gerichtlichen Anfechtungs- und Feststellungsverfahren. Für frei auf dem Markt angebotene genetische Abstammungstests gibt es keine verbindlichen Rechtsvorschriften, wer von wem mit welchem Ziel DNA untersuchen darf.

Die Anforderungen an das Qualitätssicherungssystem beim Betreiben und Anwenden von genetischen Analysen zu medizinischen Zwecken regelt das Medizinproduktegesetz. Mit Ausnahme von Gentests, die in einer Gesundheitseinrichtung hergestellt, angewendet und nicht in den Verkehr gebracht werden sowie sogenannten Sonderanfertigungen, die nach schriftlicher Verordnung nach spezifischen Auslegungsmerkmalen eigens angefertigt werden und zur ausschließlichen Anwendung bei einem namentlich benannten Patienten bestimmt sind, müssen alle genetischen Untersuchungsverfahren mit einer CE-Kennzeichnung versehen werden. Damit sind auch Humangenetiker verpflichtet, entsprechende Konformitätsbewertungsverfahren zu durchlaufen, wenn sie humangenetische Tests herstellen und in Verkehr bringen.

¹ Die in der ursprünglichen Richtlinienfassung von 1998 mitaufgelistete Berufsgruppe der Fachhumangenetiker wurde in der revidierten Fassung von 2003 nicht mehr erwähnt.

Bestimmungen darüber, wer in Deutschland genetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken durchführen darf, finden sich in etlichen gesetzlichen und untergesetzlichen Regelungen. Eine allgemeine Meldepflicht besteht bisher nicht. Für Nichtmediziner gelten die gesetzlichen Regelungen der Gewerbeordnung (incl. Anzeigepflicht). Für humangenetische Laboratorien, die von Medizinern geleitet werden, gibt es keine Zulassungspflicht. Der Gesetzgeber hat es in weiten Teilen der ärztlichen Selbstverwaltung überlassen, entsprechende Vorordnungen, Kontrollen und Sanktionen zu erlassen. Ärzte, die humangenetische Einrichtungen leiten, haben sich an entsprechende untergesetzliche Vorschriften zu halten. Dazu zählen in erster Linie die Kammergesetze der Länder, die Zulassungsverordnung für Vertragsärzte und die jeweils aktuell ausgehandelten Bundesmanteltarifverträge, aber auch Berufsordnungen und Richtlinien der Dachverbände der ärztlichen Selbstverwaltung (Gemeinsamer Bundesausschuss, Bundesärztekammer und Kassenärztliche Bundesvereinigung). Seit 1.4.2008 werden auch die von Medizinern geleiteten humangenetischen Laboratorien von der neuen Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen (RiLiBÄK) erfasst. Interessanterweise sind Laboreinrichtungen, die von einem Fachhumangenetiker betrieben werden, nicht an die Auflagen der RiLiBÄK gebunden, da genetische Analytik bisher nicht zu den quantitativ labormedizinischen Untersuchungen zählt. Führt hingegen ein Naturwissenschaftler quantitativ labormedizinische Untersuchungen durch, dann gilt die RiLiBÄK auch für ihn. Denn durch die gesetzliche Verankerung der RiLiBÄK in der Medizinprodukte-Betreiberverordnung müssen Anbieter quantitativ labormedizinischer Untersuchungen die Auflagen dieser Richtlinie in ihrem Laboralltag berücksichtigen und zwar unabhängig davon, ob sie Ärzte sind oder nicht.

Die Kontrolle für die Einhaltung der Vorschriften des Medizinprodukte-Gesetzes regelt das Bundesministerium für Gesundheit. Durch Rechtsverordnungen hat es die Anforderungen an Herstellung und Vertrieb von genetischen Analysen sowie an ein entsprechendes Qualitätssicherungssystem festzulegen. Das Bundesministerium für Gesundheit kann darüber hinaus sogenannte Betriebsordnungen erlassen, um einen ordnungsgemäßen Betrieb einer Laboreinrichtung und die erforderliche Qualität und Sicherheit sicherzustellen. Vollzugsorgane sind die jeweiligen Landesbehörden.

Die Kontrolle hinsichtlich der kompetenten Erbringung gesundheitsbezogener Leistungen durch Mediziner hingegen bleibt weitgehend der ärztlichen Selbstverwaltung überlassen. So sind die Kassenärztlichen Vereinigungen vom Gesetzgeber ermächtigt, mittels diverser Kontrollverfahren (Stichproben, Fortbildungsnachweise, Kolloquien etc.) die Qualität der erbrachten Leistungen in Praxen und Labors zu überprüfen. Grundlage hierfür bildet die neue G-BA-Richtlinie zu Auswahl, Umfang und Verfahren bei Qualitätsprüfungen im Einzelfall nach § 136 Abs. 2 SGB V. Ähnliche „regulatorische Freiräume“ gibt es auch bezüglich der Anforderungen an die Leistungserbringung. So sind bisher Arzt- und Facharztvorbehalte ausschließlich auf untergesetzlicher Ebene festgelegt worden. Nach den Richtlinien der Bundesärztekammer für die Diagnostik der genetischen Disposition für Krebserkrankungen, für eine prädiktive genetische Diagnostik und für die pränatale Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen muss für Veranlassung, Interpretation und Übermittlung der humangenetischen Befundergebnisse ein Arzt bzw. Facharzt für Humangenetik hinzugezogen werden. Diese Regelung ist für alle Ärzte in Deutschland verbindlich.

2.4 Einrichtungsinternes Qualitätsmanagement

Alle an der vertragsärztlichen Versorgung beteiligten Ärzte, Naturwissenschaftler, klinisch-medizinische Einrichtungen sind nach § 135a SGB V verpflichtet, bis Ende 2009 ein einrichtungsinternes Qualitätsmanagement einzuführen. Ausdrücklich wird dabei nicht auf eine bestimmte Norm verwiesen, es wird auch kein bestimmtes Verfahren zur Einführung des Qualitätsmanagements vorgeschrieben. Die Wahl der Mittel und die Art und Weise der Umsetzung bleiben Humangenetikern selbst überlassen. Jedes humangenetische Institut, jede humangenetische Praxis kann daher heute aus der Vielzahl der verfügbaren Verfahren, Systeme, Prüfkataloge und Normen für sich die passenden Elemente auswählen, um ein QM-System aufzubauen.

Im Folgenden werden die wichtigsten methodischen Ansätze zur Etablierung eines QM in ärztlicher Praxis erörtert (Kap. 2.4.1). Darauf basieren die vom Gesetzgeber an das Selbstverwaltungssystem der Ärzteschaft übertragenen Auflagen (Kap. 2.4.2), innerhalb der nächsten Jahre in vertragsärztlichen Einrichtungen ein QM einzuführen. Grundelemente und Instrumente sowie die gängigsten Verfahren (Kap. 2.4.3), die neuesten Entwicklungen im Bereich Qualitätsindikatoren (Kap. 2.4.4) und bereits etablierte Methoden zur Evaluation (Kap. 2.4.5) werden vorgestellt.

2.4.1 Konzepte und Rezepte zur Etablierung eines einrichtungsinternen QM

In Wissenschaft und Praxis wurde der Begriff Qualitätsmanagement (QM) sehr unterschiedlich gefasst.

„Die Entwicklung des Qualitätsmanagements lässt sich bis in die Anfänge des 20. Jahrhunderts zurückverfolgen und hat, ebenso wie die Entwicklung des Managementverständnisses generell, unterschiedliche Phasen durchlaufen. Während in der frühen Phase um 1905 Verfahren der Qualitätskontrolle z.B. von F. W. TAYLOR diskutiert wurden, gewannen ab 1930 die statistischen Methoden von A. SHEWHART (1891-1967) im Sinne einer Qualitätssicherung an Bedeutung. Nach dem zweiten Weltkrieg setzten sich zunächst in Japan Ansätze der Qualitätsverbesserung unter Einfluss von W. EDWARDS DEMING (1900-1993) und JOSEPH M. JURAN (geb. 1904) durch, deren Grundgedanken zum Total-Quality-Management (TQM) sich bis heute in nahezu allen aktuellen Ansätzen des Qualitätsmanagements wiederfinden.“ (KÜHL/SCHMIDT 2004:70)

Nachfolgend soll lediglich auf die in der Medizin am häufigsten diskutierten QM-Konzepte eingegangen werden. Dazu zählen

- die Qualitätsdimensionen nach DONABEDIAN,
- der PDCA-Zyklus von DEMING,
- und das ISO-QM-Prozessmodell.

Nach DIN EN ISO 9000:2005 umfasst QM alle Absichten, Zielsetzungen und Maßnahmen, die dazu dienen, eine gewünschte Qualität zu erreichen und zu verbessern. Insbesondere jene Tätigkeiten, die darauf ausgerichtet sind, eine Organisation zu leiten und zu lenken, müssen nach dieser Definition am Primat der Qualitätsverbesserung ausgerichtet sein (vgl. GMDS 2007:44). Als Unternehmensführungsprinzip ist QM den Grundsätzen der Organisationsentwicklung verpflichtet, die den Wandel von und in Organisationen zum Ziel hat. Veränderungen können nach EBEL (2003) nur durch einen „*Top-down-Ansatz*“ erreicht werden, indem die Unternehmensführung zunächst den Willen zur Veränderung demonstriert. In einem geplanten, gelenkten und systematischen Prozess soll QM als Teilaspekt unternehmerischen Managements zur Veränderung der Kultur, der Systeme und des Verhaltens einer Organisation beitragen.

Zur Erläuterung der einzelnen für die Etablierung und Aufrechterhaltung eines QM notwendigen Schritte werden folgende Operationalisierungsstufen unterschieden:

Qualitätspolitik	Gilt als Leitbild und Vision dessen, was erreicht werden soll, z.B. Patientenorientierung, Diagnostik- und Befunderstellung auf höchstem Niveau, Mitarbeiterorientierung im Zusammenspiel zwischen Labor- und Praxisanforderungen.
Qualitätsziele	Mittels analytischer Trennung in Struktur-, Prozess- und Ergebnisqualität (vgl. <i>Qualitätsdimensionen von DONABEDIAN</i> – Kap. 2.4.1.1) wird Qualitätspolitik auf konkret bearbeitbare „Meilensteine“ herunter gebrochen. Dabei sollen die Zielvorgaben bestimmten Grundanforderungen genügen: sie sollen <i>SMART sein</i> , d.h. spezifisch, messbar, aktionsorientiert, realistisch und terminierbar sein.
Qualitätsplanung	Vorab definierte Qualitätsziele werden auf dem Hintergrund der Bereitstellung von Ressourcen akzentuiert, in einzelne Prozessschritte zerlegt und ihre Umsetzung durch Qualitätsplanung überwacht. Sie umfasst Ist-Soll-Vergleiche und die detaillierte Beschreibung, wie mittelfristig durch Prozesskreisläufe (vgl. <i>Deming-Zyklus</i> – Kap. 2.4.1.2) Veränderungen herbeigeführt werden können, im Sinne einer „lernenden Organisation“.
Qualitätslenkung	Umfasst Arbeitstechniken und Tätigkeiten wie z.B. Verlaufskontrollen, Ringversuche, Beschwerde- und Fehlermanagement, die der Steuerung, Überwachung und ggf. Korrektur von Maßnahmen dienen, die zur Erfüllung der Qualitätsanforderungen etabliert worden sind.

In einer „Kaskade abhängiger Operationalisierungsstufen“ (GMDS 2007:44) wird Qualitätspolitik durch Qualitätsplanung in messbare und transparente Qualitätsziele transformiert. Um den Grad der erreichten Ziele zu prüfen, wird das Instrument der Qualitätslenkung eingesetzt. Die aus der Systematisierung dieser Tätigkeiten resultierende Etablierung eines QM kann durch Dritte im Rahmen einer Zertifizierung oder Akkreditierung bestätigt werden. Mit dieser Form der **Qualitäts(zu)sicherung**¹ wird nach innen und außen dokumentiert, dass bestimmte Qualitätsanforderungen, die der eigenen Qualitätspolitik entsprechen und sich z.B. an bestimmten QM-Modellen oder -Verfahren orientieren, erfüllt werden. Das eigentliche Ziel² eines QM wird in der **kontinuierlichen Qualitätsverbesserung** (siehe Kap. 2.4.1.3) gesehen. Durch Bereitstellung notwendiger Ressourcen und Beherrschung der Prozesse soll durch die Struktur- und Prozessqualität die gewünschte Ergebnisqualität realisiert und ggf. verbessert werden. Geeignete Überwachungs-, Mess- und Analyseprozesse kontrollieren Produkte und Dienstleistungen.

„Um Qualität im Sinne von Qualitätsmanagement beeinflussen zu können, ist es einerseits erforderlich, **die unterschiedlichen Anforderungen genau zu definieren** und andererseits die tatsächlich **erbrachte Qualität** möglichst exakt zu **messen**. Diese ist eine zwingende Voraussetzung, um Verbesserungspotenziale zu identifizieren und die Qualität nachweislich zu verbessern.“ (ÄZQ 2004:9; Hervorhebung laut Quellenangabe)

Controlling, verstanden als Regulierung und Steuerung von Abläufen, gehört zum notwendigen Feedback. Abweichungen werden durch Rückkopplung und Vergleiche zwischen Zielsetzung und erreichtem Ergebnis festgestellt. Mit Hilfe der Erkenntnisse aus Abläufen, Fehlerquellen und dafür notwendigen Ressourcen soll QM auf einer höheren Stufe der Qualitätsentwicklung fortgesetzt werden.

¹ Davon zu unterscheiden ist die bisher geläufige Verwendung des Begriffes „Qualitätssicherung“ als Sammelbegriff für interne und externe qualitätssichernde Maßnahmen.

² Darüber hinaus gibt es eine Vielzahl von strategischen, taktischen und operativen Zielen, die sich mit einem QM verfolgen lassen; genannt seien hier nur einige: Qualitätsführerschaft, Produktplatzierung, Preispolitik, Rationalisierung, Einflussnahme und Kontrolle.

2.4.1.1 Qualitätsdimensionen nach DONABEDIAN zur Erfassung und Beurteilung der Qualität

Zur Beurteilung der Qualität personenbezogener Dienstleistungen im Bereich des Gesundheitswesens stellte der amerikanische Wissenschaftler AVEDIS DONABEDIAN¹ bereits 1966 ein viel beachtetes Modell vor, das erlaubt, Qualität zu operationalisieren und damit für ein QM einsetzbar zu machen. Sein Verdienst ist es, mit der Unterscheidung von strukturellen Rahmenbedingungen, Arbeitsabläufen und Ergebnissen,

„erste konzeptionelle Grundlagen der empirischen Qualitätsforschung erarbeitet zu haben.“
(BADURA/STRODTHOLZ 2003:718)

DONABEDIAN unterscheidet zur Erfassung und Beurteilung qualitativer Standards drei Qualitätsdimensionen²:

Strukturqualität

bezogen auf die Qualität der Infrastruktur, Methoden und Techniken, der Qualifikation der Mitarbeiter

- Organisationsform, z.B. universitäre (klinisch/theoretische) Einrichtung, Gemeinschafts-/Einzelpraxen, MVZ, Praxis-/Laborverbände etc.
- Organisationsstrukturen: Hierarchien, Rolle und Funktion der Mitarbeiter
- Personelle Ressourcen: Anzahl, Qualifikation
- Aus-, Weiter- und Fortbildung von Leitung und Personal
- Infrastruktur: Apparative Ausstattung, Dokumentation (Arztinformationssysteme), Arbeitsumgebung, Arbeitssicherheit, Einkauf, Lager, Archiv etc.
- Erreichbarkeit der Praxis bzw. der Klinik, Internetauftritt

Prozessqualität

bezogen auf die Qualität der Abläufe, der Kontroll- und Korrekturmaßnahmen

- Untersuchungsverfahren, Prä- und Postanalytik
- Genetische Beratung (Gesprächsführung, Anamnese- und Untersuchungstechniken)
- Prozeduren der Patientenlenkung (Weiterverweisung, Kooperation in Netzwerken, MVZ-Workflows)
- Zusammenarbeit mit Kollegen, Praxis- bzw. Klinikmitarbeitern
- Beschwerde- und Fehlermanagement

Ergebnisqualität

bezogen auf Gesundheitsverbesserung, Zufriedenheit der Patienten und Ratsuchenden, Funktionalität des QM-Systems

- Diagnostik, Befunde, Interpretation, Gutachten, Arztbriefe etc.
- Patienten- und Mitarbeiterzufriedenheit
- QM-System (Funktionalität, Rentabilität, Kommunikation, Verantwortung und Delegation)
- Fehlerquote

Die **Strukturqualität** bezieht sich auf alle strukturellen Merkmale einer Einrichtung / eines Versorgungssystems und der darin arbeitenden Personen. Die **Prozessqualität** gilt als wichtigster Bereich der Qualitätserfassung und -bewertung. Sie erstreckt sich in erster Linie auf jene Routinehandlungen, die sich messbar erfassen lassen unter Zuhilfenahme von Input-Out-Relationen, Ist-Soll- oder auch Vorher-Nachher-Vergleichen. Prozessqualität lässt sich nur definieren, wenn ein ausführliches Arbeitskonzept der Einrichtung vorliegt, das die notwendigen Prozesse messbar beschreibt (z.B. in Form von Ablaufplänen, Verfahrensanweisungen etc.). Es wird dabei unterschieden zwischen Kernprozessen, die direkt der medizinischen Patientenversorgung dienen (z.B. humangenetische Beratung/Diagnostik) und Hilfsprozessen, die diese Kernprozesse unterstützen (z.B. Verwaltung, Controlling, Praxisorganisation). Da Veränderungen in der Strukturqualität in der Realität meist nur mit erheblichem

¹ AVEDIS DONABEDIAN (1919-2000) lehrte Gesundheitswesen, Sozialmedizin and Epidemiologie an der Universität von Michigan, USA.

² DONABEDIAN 1966,1980,1982 UND 1985

Aufwand zu erreichen sind, wird der Prozessgestaltung eine zentrale Bedeutung im Umgang mit der Hervorbringung von Qualität beigemessen. Die **Ergebnisqualität** dient der Erfassung des objektiven Beratungs-/Diagnostikergebnisses und der subjektiven Zufriedenheit der Patienten/Ratsuchenden. Sie wird als die wichtigste Kategorie im Raster der empirischen Qualitätsforschung betrachtet (vgl. SCHOLZ 2004b).

Hauptanliegen aller QM-Systeme heute ist es, die passenden Instrumente, Kriterien und Messgrößen zu finden, mit deren Hilfe beobachtbare Ereignisse valide gemessen werden können. Dies scheint relativ einfach bei „zählbaren“ Variablen wie z.B. Fehlerquoten, Betriebsumsätzen, Patientenzahlen, Wartezeiten oder Anzahl der Banden in der Chromosomendarstellung. Bei nicht-quantifizierbaren Variablen wie die Erfassung von Patienten- oder Mitarbeiterzufriedenheit, Bewertung von Befunden oder Erfüllung von QM-Aufgaben wird in der Regel auf Punktesysteme zurückgegriffen.

DONABEDIANS Trias Struktur/Prozess/Ergebnis fand nicht zuletzt aufgrund seiner Schlichtheit und Einfachheit Eingang in viele QM-Ansätze. Der von ihm unterstellte Schluss, von Struktur (z.B. über die Ausstattung von humangenetischen Laboreinrichtungen) über Prozess (z.B. DNA-Sequenzierung) zu Ergebnissen (z.B. Ermittlung eines erblichen Brustkrebsrisikos) zu kommen, ist zwar plausibel, aber keinesfalls zwingend. Zu viele intervenierende Variablen können die Ergebnisqualität beeinflussen, eine kausale Beziehung zwischen den Dimensionen ist nur selten nachweisbar (vgl. POWELL 1995).

2.4.1.2 DEMING-Zyklus der ständigen Verbesserung des Qualitätsmanagements

Geplanter Wandel durch QM setzt aktive Entscheidungen zur Veränderung von Arbeitsweisen voraus. Die Managementaufgaben in einem solchen Veränderungsprozeß sind nach Ansicht von STAEHLE

„allerdings äußerst komplex und mit einem linearen Planungsverständnis kaum adäquat zu beschreiben; vielmehr kommt es darauf an, dass das Managementsystem auch die grundsätzlich beschränkte Planbarkeit des sozialen Systems Organisation mitbedenkt“. (STAEHLE 1999:899)

Die organisationspolitische Kunst besteht seiner Ansicht darin, in einem nicht beherrschbaren Feld kalkulierbare Wirkungen zu erreichen. Sowohl die zeitliche Komplexität von Wandel als auch die kausalen Beziehungen von Einflussfaktoren sind bislang kaum erforscht.

Der vom amerikanischen Experten für statistische Qualitätskontrolle, W. EDWARDS DEMING, entwickelte Zyklus (vgl. DEMING 1986) ist deshalb eher als *Regieanweisung* zur kontinuierlichen Verbesserung zu betrachten und weniger als ein Modell für geplanten Wandel. Das wiederholte Durchlaufen des P-D-C-A-Zyklus nach den Anweisungen plan-do-check-act, dargestellt in Abbildung 1, bietet den Vorteil, dass sich Probleme in komplexen Handlungsketten leichter fassen lassen.

Der PDCA-Zyklus beginnt mit der Ist-Analyse (act), um einen Plan zur Verbesserung zu entwickeln (plan). Nach Ausarbeitung wird dieser umgesetzt (do) und überprüft, ob die gewünschte Verbesserung erzielt wurde (check). In regelmäßigen Abständen werden Workflows, Verfahrensanweisungen, Routinen und auch das QM selbst dieser Controlling-Prozedur unterzogen.

„Dies führt im kybernetischen Sinne von der Problemidentifikation über die Problemanalyse und den Meßvorgang zur Intervention in das System mit nachfolgender Richtigkeits- und Präzisionskontrolle. In jedem dieser Schritte werden die Methoden der Statistik, der Ingenieurwissenschaften, der Betriebswirtschaft und der Psycho-/Soziometrie eingesetzt. Viel Erfahrung ist notwendig, um aus diesem Spektrum

effizientes Qualitätsmanagement für konkrete Fälle ableiten zu können.“ (RIENHOFF/KLEINOEDER 2003:727)

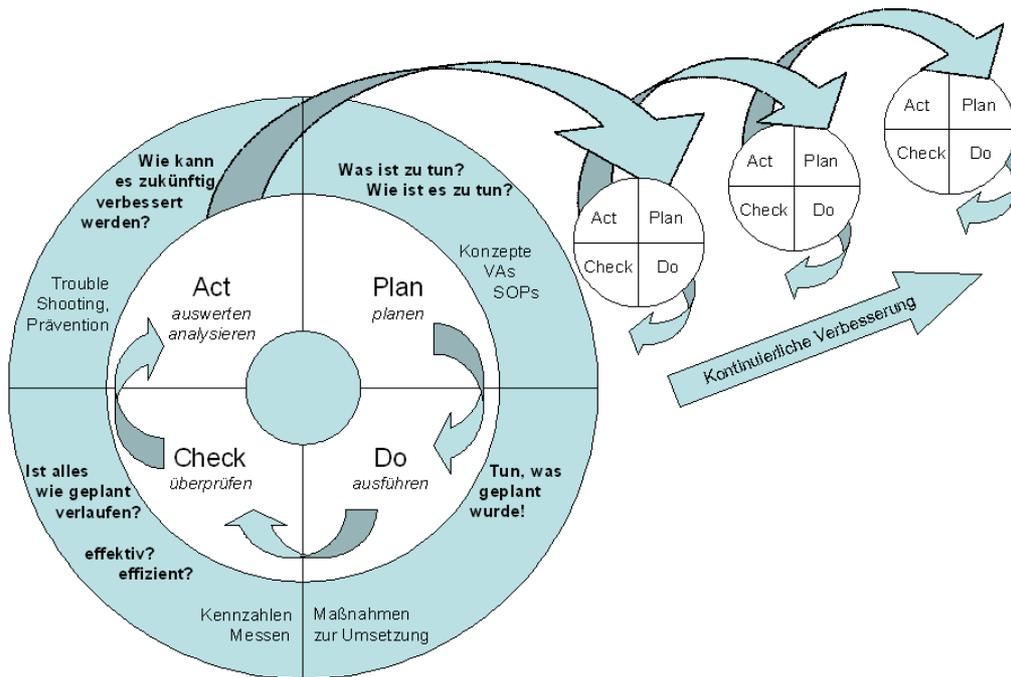


Abbildung 1: Der PDCA-Zyklus der kontinuierlichen Verbesserung
(© C Scholz)

Das PDCA-Modell von DEMING ist so allgemein gehalten, dass es sowohl zur Prüfung einzelner Verfahrensabläufe und spezifischer Leistungen als auch zur fortlaufenden Steuerung/Regulierung des QM selbst herangezogen werden kann. Vorausgesetzt die Beteiligten richten ihr Handeln an den Prinzipien der Leistungsverbesserung aus, kann dieses Modell zur kontinuierlichen Messung, Analyse und Verbesserung herangezogen werden¹. Ziel ist eine Niveausteigerung durch wiederholtes Anwenden des DEMING-Zyklus.

2.4.1.3 Prozessorientiertes Qualitätsmanagement – das QM-Prozessmodell der ISO 9000: 2000

Zur Charakterisierung des QM-Ansatzes nach DIN EN ISO 9000-Normenfamilie und aller darauf basierenden QM-Verfahren (siehe Kap. 2.4.3 in dieser Arbeit) wird in der Literatur häufig das in Abbildung 2 dargestellte QM-Prozessmodell herangezogen. Die einzelnen Elemente dieses Kreislaufmodells spiegeln die *Qualitätsdimensionen* nach DONABEDIAN wider:

- Management der Mittel (Strukturqualität)
- Produktrealisierung (Prozessqualität)
- Messung, Analyse, Verbesserung (Ergebnisqualität)

¹ „Dazu gehört u.a. eine hohe Identifikation und Motivation der Mitarbeiter. Nur wer einen intrinsisch motivierten Qualitätsanspruch hat, wird wirklich fehlerfreie Arbeit leisten. Um dieses Ziel zu erreichen, ist das Management in besonderem Maße gefordert, eine „qualitätsfreundliche“ Unternehmenskultur zu schaffen und zu erhalten. Der Mangel an Einsicht und Selbstkritik der obersten Geschäftsführung steht dieser Entwicklung häufig im Wege.“ (KÜHL/SCHMIDT 2004: 115)

Sowohl die einzelnen Elemente als auch der gesamte Regelkreis werden nach dem Prinzip des DEMING-Zyklus einer kontinuierlichen Überprüfung unterzogen. Vorbild für dieses QM-Prozessmodell bildet das TQM mit seinen klassischen Bausteinen: Führen durch Zielvereinbarungen (Management by Objectives), Kunden-, Mitarbeiter- und Prozessorientierung, Null-Fehlerprinzip, kontinuierliche Verbesserung anhand von Messgrößen, kontinuierliche Schulung und Weiterbildung sowie regelmäßige Management-Selbst-/Fremdbewertungen.



Abbildung 2: Modell eines prozessorientierten Qualitätsmanagementsystems

(Abbildung entnommen aus <http://www.ag-chemieschulen.de>, modifiziert nach CEN 2000:13)

Dieses Modell eines prozessorientierten Qualitätsmanagementsystems kann einerseits verwendet werden, um kontinuierlich an der Verbesserung von Produkten (z.B. humangenetische Diagnostik) und Dienstleistungen (z.B. Befundung und humangenetische Beratung) zu arbeiten. Es kann auch der Einrichtung, Aufrechterhaltung und Verbesserung des QM-Systems selbst dienen. Um diese Ziele zu erreichen, muss die oberste Leitung sicherstellen, dass die Bedürfnisse der interessierten Parteien (Kunden, Patienten) in bearbeitbare Fragestellungen umgesetzt werden. Alle Teilprozesse werden durch messende und überwachende Tätigkeiten unterstützt, d.h. um Qualität beurteilen zu können, müssen Indikatoren festgelegt und ihre Veränderung in der Zeit messbar erfasst werden. Aus den so gewonnenen Daten sollen sich sowohl Möglichkeiten zur Verbesserungen für die einzelnen Teilprozesse als auch verdichtete Informationen für das Management zur Lenkung der gesamten Kernprozesse und zur Verbesserung des QM-Systems ableiten lassen.

Oberstes Ziel dabei bleibt, Kundenansprüche zu erfüllen, denn der wichtigste Regelkreis dieses QM-Prozessmodells geht über das Unternehmen hinaus und schließt den Kunden/Patienten bzw. alle „interessierten Parteien“ mit ein. Zu unterscheiden sind hierbei interne und externe Bezugsgruppen. Wie aus Abbildung 3 deutlich wird, gehören beispielsweise bei einer humangenetischen Einrichtung nicht nur Patienten und Ratsuchende zu den „Kunden“. Es gibt weitere Share- und Stakeholder, die eine strategisch wichtige Rolle im QM einer humangenetischen Einrichtung einnehmen können.

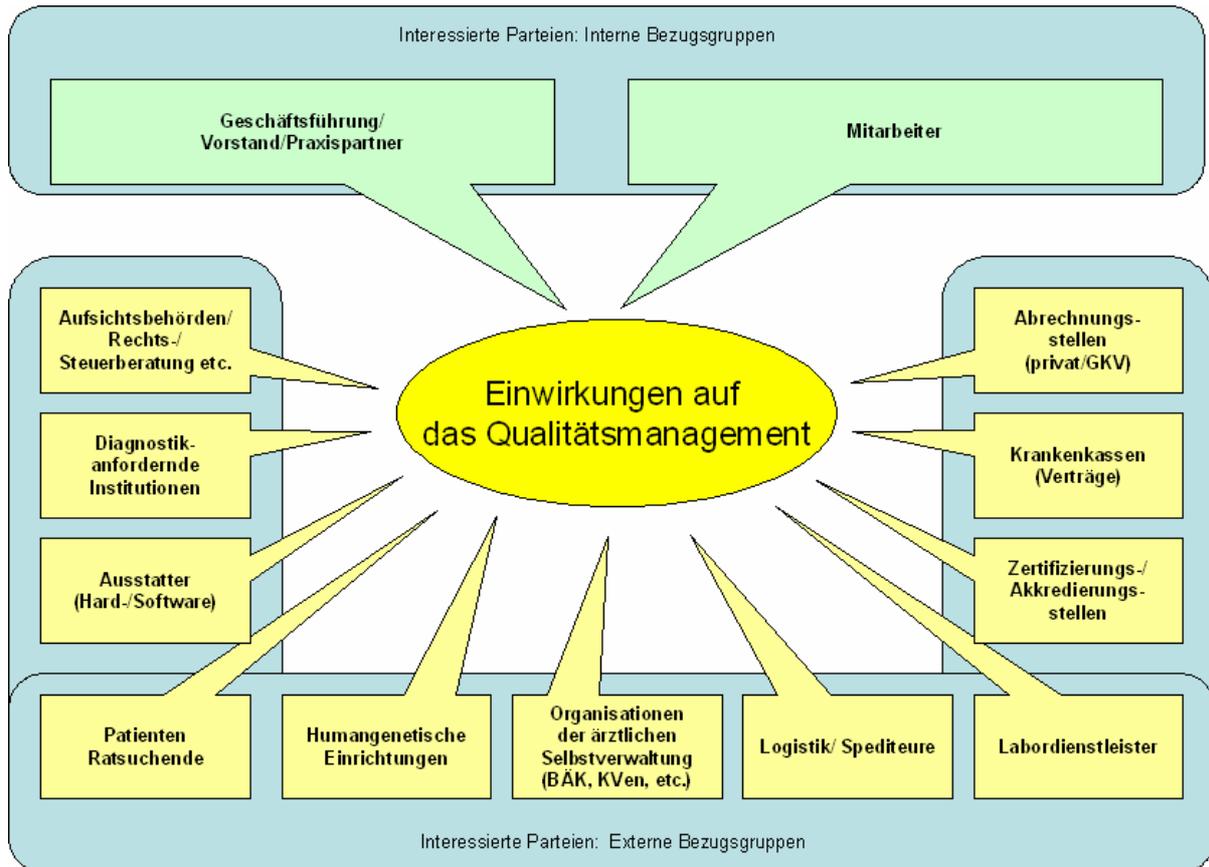


Abbildung 3: Qualität im Anspruchsfeld der internen und externen Bezugsgruppen von Humangenetikern
(modifiziert nach EBEL 2003:78)

Die Güte der Kernprozesse bestimmt in essentieller Weise die Zufriedenheit dieser Anspruchsgruppen. Demzufolge wird davon ausgegangen, dass *Gute Labordiagnostische Praxis (GLP)*, daraus resultierend fehlerfreie Diagnostik und klienten-/patientenzentrierte Beratung (in einem hervorragenden Preis-Leistungsverhältnis), zur Erhöhung der Zufriedenheit der beteiligten Interessenspartner beitragen. Im Idealfall soll dieser Zusammenhang auf der Basis von Maßzahlen überprüft werden. Zufriedenheit soll durch die Analyseprozesse des QM-Systems kontinuierlich und systematisch erfasst und an der Praxisleitung berichtet werden. Die Analyse der Unterschiede zwischen Ist- und Sollwerten definierter Qualitätsindikatoren soll Anreize schaffen, die gesteckten QM-Ziele zu erreichen. In der Annahme, dass all diese Prozeduren in einem (un-)mittelbaren Zusammenhang mit der Zufriedenheit der Patienten/Ratsuchenden stehen, erhofft man sich durch eine Verbesserung der jeweils analysierten Strukturen, Prozesse und Ergebnisse eine kontinuierliche Steigerung der Qualität. Werden Ziele oder Teilziele erreicht, nehmen dies die Beteiligten als Bestätigung für die Wirksamkeit des QM-Systems, verbunden damit ist der Wille zur kontinuierlichen Verbesserung¹.

¹ Zu den Wirkungen und sogenannte Nebenwirkungen eines QM-Systems liefert Powell am Beispiel von TQM einige wichtige Beobachtungen: „The findings suggest that most features generally associated with TQM – such as quality training, process improvement, and benchmarking do not generally produce advantage, but that certain tacit, behavioral, imperfectly imitable features such as open culture, employee empowerment, and executive commitment can produce advantage. The author concludes that these tacit resources, and not TQM tools and techniques, drive TQM success, and that organizations that acquire them can outperform competitors with or without the accompanying TQM ideology.“ POWELL 1995:15)

2.4.2 Gesetzliche und untergesetzliche Bestimmungen des SGB V

Nachdem bereits 2000 auf Basis des GKV-Gesundheitsreformgesetzes (vor allem §§ 137 und 137d SGB V; Drucksache 14/2369) zugelassene Krankenhäuser, stationäre Vorsorgeeinrichtungen und stationäre Rehabilitationseinrichtungen verpflichtet worden waren, qualitätssichernde Maßnahmen einrichtungsintern einzuführen, gilt seit 2004 mit der Verabschiedung des Gesundheitsmodernisierungsgesetzes dies auch für den Bereich der Primärversorgung. Die Regelungszuständigkeit wurde für beide Bereiche dem G-BA übertragen¹ (siehe Kap. 2.4.2.1). Darüber hinaus hat die Bundesärztekammer als Arbeitsgemeinschaft der Deutschen Ärztekammern und eine der Einrichtungen der ärztlichen Selbstverwaltung über die Verabschiedung der Richtlinie zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen die grundlegenden Anforderungen an ein einrichtungsinternes Qualitätsmanagement für medizinische Laboratorien definiert (siehe Kap. 2.4.2.2).

2.4.2.1 Qualitätsmanagement-Richtlinie vertragsärztliche Versorgung des Gemeinsamen Bundesausschusses

Dem Gemeinsamen Bundesausschuss² war als oberstem Beschlussgremium der gemeinsamen Selbstverwaltung der Ärzte, Zahnärzte, Psychotherapeuten, Krankenhäuser und Krankenkassen in Deutschland vom Gesetzgeber 2004 (via SGB V) die Aufgabe übertragen worden, durch Richtlinien die grundsätzlichen Anforderungen an ein einrichtungsinternes Qualitätsmanagement in der vertragsärztlichen Patientenversorgung festzulegen.

Am 18.10.2005 verabschiedete der G-BA die „Qualitätsmanagement-Richtlinie vertragsärztliche Versorgung“, die durch ihre Veröffentlichung im Bundesanzeiger ab dem 1.1.2006 Gültigkeit erlangte³. Darin wurde festgelegt, dass alle Vertragsärzte, also auch alle Humangenetiker, die an der vertragsärztlichen Versorgung teilnehmen, verpflichtet sind, bis Ende 2009 bzw. 4 Jahre nach der Erstzulassung einer Praxis/einer klinischen Einrichtung ein einrichtungsinternes Qualitätsmanagement einzuführen.

Diese Qualitätsmanagement-Richtlinie erstreckt sich ausschließlich auf Bereiche „Patientenversorgung“ und „Praxisführung/Personalmanagement/Organisation“ (siehe Abbildung 4). In diesen Bereichen werden sogenannte *Grundelemente* des Qualitätsmanagement festgeschrieben. Für die Patientenversorgung gilt beispielsweise die Ausrichtung an den fachlichen Standards und Leitlinien. Patientenorientierung, -sicherheit, -information, -beratung und -mitwirkung sollen im Hinblick auf ihre Qualität geprüft werden, ebenso wie Behandlungsabläufe. Im Bereich der „Praxisführung/Personalmanagement/Organisation“ geht es um die klare Regelung von Verantwortlichkeiten, die Gestaltung von Kommunikationsprozessen, um die Festschreibung von Mitarbeiterfort- und -wei-

Zur Kritik an Ursache-Wirkungs-Zusammenhängen von TQM-Modellen siehe auch STAEHLE (1999) und RIENHOFF, KLEINNOEDER (2003).

¹ nach §92 SGB V (Thema: Richtlinien des Gemeinsamen Bundesausschusses) im Verbindung mit dem §136a SGB V (Thema: Qualitätssicherung in der vertragsärztlichen Versorgung).

² Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) bestimmt in Form von Richtlinien den Leistungskatalog der Gesetzlichen Krankenversicherung (GKV) für mehr als 70 Millionen Versicherte. Er legt damit fest, welche Leistungen der medizinischen Versorgung von der GKV erstattet werden. Darüber hinaus beschließt der G-BA Maßnahmen zur Qualitätssicherung für den ambulanten und stationären Bereich des Gesundheitswesens (vgl. www.g-ba.de). Der G-BA setzt sich zusammen aus 3 unparteiischen Mitgliedern (davon einer der Vorsitzende), 9 Vertretern der Krankenkassen (benannt von deren Spitzenverbänden) und 9 Vertretern der Leistungserbringer (davon 4 Vertreter der Kassenärztlichen Bundesvereinigung, 1 Vertreter der Kassenzahnärztlichen Bundesvereinigung und 4 Vertreter der Deutschen Krankenhausgesellschaft).

³ G-BA-QUALITÄTSMANAGEMENT-RICHTLINIE 2006, online am 13.10.2007 unter http://www.g-ba.de/downloads/62-492-3/RL_QM-Vertragsarzt-2005-10-18.pdf

terbildung, um Strukturen und Abläufe im Praxisalltag und Schnittstellenmanagement oder auch um Einhaltung von allgemeinen Sicherheitsvorschriften. Des Weiteren muss der Arzt Wege finden, bereits bestehende Qualitätssicherungsmaßnahmen in sein Qualitätsmanagement zu integrieren. In dieser Richtlinie wird ein ganzes Spektrum an *Instrumenten* aufgezählt, die dazu dienen sollen, einrichtungsernen Qualität messbar zu machen. Die Evaluation der gesammelten Daten soll dokumentieren, ob die gesteckten Ziele erreicht worden sind.



Abbildung 4: Grundelemente und Instrumente des einrichtungsernen QM

Auch wenn es dem Vertragsarzt letztendlich überlassen bleibt, ob er sein QM nach bestimmten Modellen, Verfahren oder Normen aufbaut, er hat die vorgeschriebenen *Grundelemente* und *Instrumente* zu berücksichtigen und innerhalb des vom G-BA vorgegebenen Zeitrahmens einzuführen (siehe Abbildung 5).



Abbildung 5: Zeitliche Vorgaben zur Einführung des einrichtungsinternen QM in der ambulanten Patientenversorgung

Zur Einführung der bundesweiten internen Qualitätssicherung musste der Arzt bis spätestens Ende 2007 mit der Planung seines Qualitätsmanagements begonnen haben, d.h. bis dahin sollte er den Ist-Zustand seiner Praxis in Form einer schriftlichen *Selbstbewertung* beschreiben. Darüber hinaus war er aufgefordert, konkrete Ziele für den Aufbau seines einrichtungsinternen Qualitätsmanagements zu formulieren und ggf. einen Qualitätsmanagement-Beauftragten zu benennen. In den nun folgenden zwei Jahren ist er verpflichtet, die von ihm festgelegten Qualitätsmanagement-Maßnahmen umzusetzen. Spätestens in dieser Phase hat der Arzt alle Grundelemente unter Verwendung aller in der Richtlinie genannten Instrumente einzuführen. Ab 2010 bzw. im 4. Jahr nach Einführung seines internen Qualitätsmanagements hat er ein Jahr Zeit, sein QM-Maßnahmen zu evaluieren und die erreichten Ziele zu dokumentieren. Dies, so die Planung des G-BA, soll vor allem auf der Grundlage von sogenannten *Qualitätsindikatoren(-sets)* geschehen (siehe auch Kap. 2.4.4 dieser Arbeit).

Unabhängig von der Geschwindigkeit, mit welcher derzeit Indikatorensets entwickelt werden, wird in der G-BA-Richtlinie von den Einrichtungen der ärztlichen Selbstverwaltung die Überprüfung der QM-Implementierung im ambulanten Bereich verlangt: Dazu werden von den Kassenärztlichen Vereinigungen jährlich ca. 2,5% zufällig ausgewählte Vertragsärzte aufgefordert, ihre Selbstbewertungsdaten an eine von der jeweiligen Landes-KV zusammengesetzte Qualitätsmanagement-Kommission zur externen Evaluation weiterzuleiten. Dort sollen diese Daten dann bewertet, standardisiert und zusammengefasst werden (Abbildung 6).

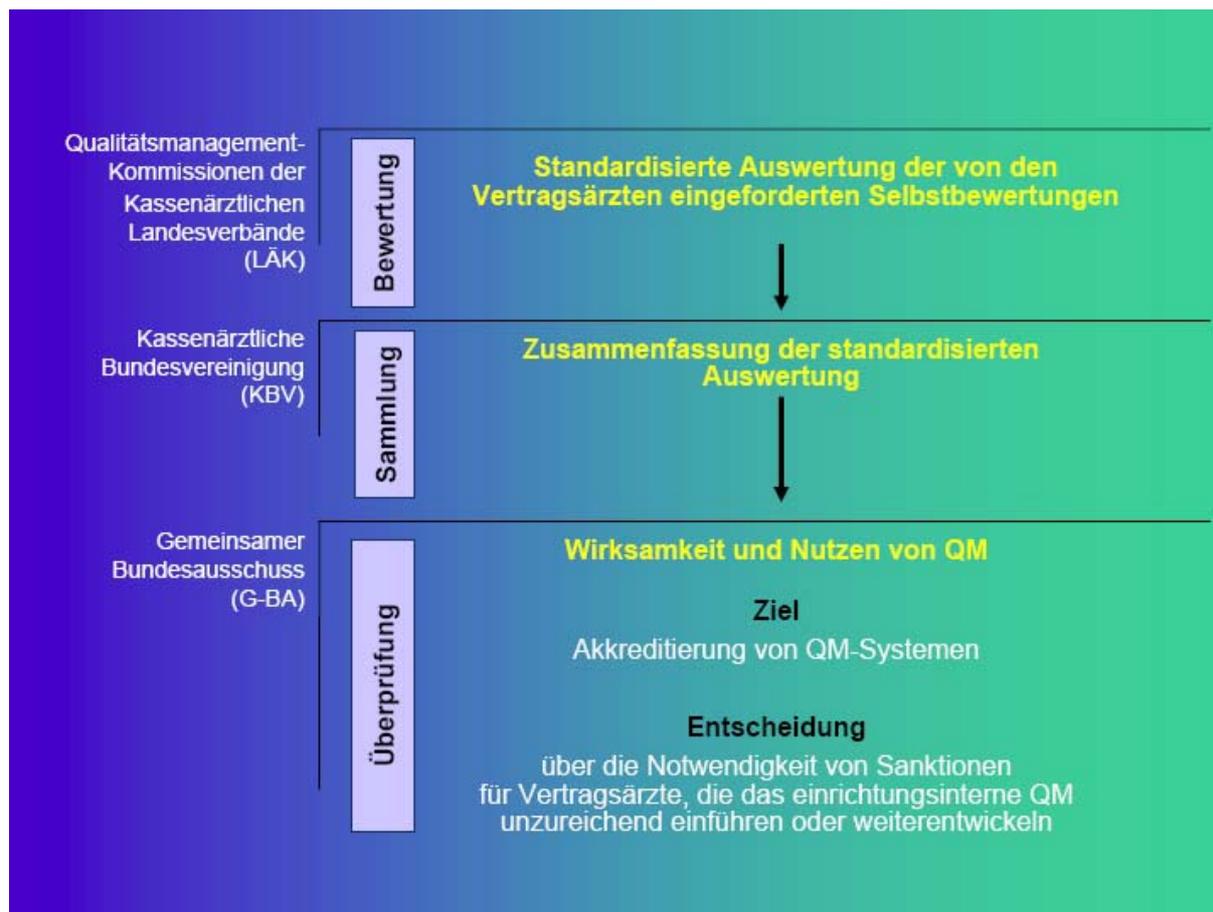


Abbildung 6: Überprüfung der Wirksamkeit von einrichtungsinternen QM

Die Landes-KVen übermitteln diese Daten an die Bundes-KV. Diese wiederum fasst die Ergebnisse der Landes-KVen in einem Bericht zusammen, gegliedert nach Fachgebieten und KV-Bezirken und stellt diesen Bericht dann dem G-BA zur weiteren Evaluation zur Verfügung.

„Anschließend entscheidet der Gemeinsame Bundesausschuss auf der Grundlage der Bewertung der bis dahin vorhandenen Wirksamkeits- und Nutznachweise [...] über die Akkreditierung von Qualitätsmanagement-Systemen und über die Notwendigkeit von Sanktionen für Vertragsärzte, die das einrichtungsinterne Qualitätsmanagement unzureichend einführen oder weiterentwickeln.“ (§9 Satz 4 G-BA-Qualitätsmanagement-Richtlinie)

Der G-BA ist vom Gesetzgeber angewiesen, entsprechende Prozeduren und Werkzeuge zur Evaluation der Prozess- und Ergebnisqualität spätestens bis 2011 zu entwickeln (vgl. §6 Abs. 2 der G-BA-Qualitätsrichtlinie). In dem am 26.3.2007 verabschiedeten *Gesetz zur Stärkung des Wettbewerbs in der gesetzlichen Krankenversicherung (GKV-Wettbewerbsstärkungsgesetz – GKV-WSG)* werden die verpflichtenden Maßnahmen zum einrichtungsinternen Qualitätsmanagement weiter konkretisiert. Sowohl in §87 SGB V (zum Thema: Bundesmantelvertrag, einheitlicher Bewertungsmaßstab (EBM), bundeseinheitliche Orientierungswerte) als auch in § 137 SGB V (Thema: Richtlinien und Beschlüsse zur Qualitätssicherung) wird vorgeschrieben, Qualität an die Vergütung ärztlicher Leistungen zu koppeln:

- Im Rahmen der Pauschalen für erbrachte hausärztliche Leistungen sollen in Zukunft neben Morbiditätskriterien wie Alter und Geschlecht auch die in besonderen Behandlungsfällen erforderliche Qualität be-

rücksichtigt werden. Der Sonderaufwand soll durch entsprechende „Qualitätszuschläge“ vergütet werden (vgl. §87 Abs. 2b SGB V).

- Zusatzpauschalen sind auch für Fachärzte vorgesehen: Der besondere Leistungsaufwand, der sich u.a. aus den Leistungs-, Struktur- und Qualitätsmerkmalen ergibt, soll sich auszahlen (vgl. §87 Abs. 2c SGB V).
- Das SGB V sieht weiterhin vor, dass im *Einheitlichen Bewertungsmaßstab* (EBM) Prüfkriterien vorgesehen werden müssen, die sicherstellen, dass die notwendigen Qualitätsstandards sowie Mindestanforderungen an die institutionelle Ausgestaltung der Kooperation der beteiligten Ärzte eingehalten werden. Die Abrechenbarkeit der Leistungen soll in Zukunft an die „Einhaltung der vom G-BA und in den Bundesmantelverträgen beschlossenen Qualifikations- und Qualitätssicherungsanforderungen sowie an die Einhaltung der gegenüber der Kassenärztlichen Vereinigung zu erbringenden Dokumentationsverpflichtungen“ (§87 Abs. 2d SGB V) geknüpft werden.
- In dem völlig neu gestalteten Paragraphen §137 überträgt der Gesetzgeber dem G-BA die Aufgabe, Grundsätze für die Konsequenzen insbesondere für Vergütungsabschlüsse von Leistungserbringern zu erlassen, die ihrer Verpflichtung zur Qualitätssicherung nicht nachkommen (vgl. §137 Abs. 1, Satz 3 SGB V).

Im neuen § 299 SGB V ist darüber hinaus festgehalten, wie in Zukunft mit Daten umzugehen ist, die zum Zwecke der Qualitätssicherung erhoben worden sind. Zum Schutze der Patienten und Ärzte gibt es nun datenschutz- und verwertungsrelevante Auflagen: Datenerhebungen sollen auf Stichproben begrenzt bleiben. Versichertenbezogene Daten müssen pseudonymisiert werden:

„Daten, die für Zwecke der Qualitätssicherung [...] für ein Qualitätssicherungsverfahren verarbeitet werden, dürfen nicht mit für andere Zwecke als die Qualitätssicherung erhobenen Datenbeständen zusammengeführt und ausgewertet werden.“ (§299 Abs. 3, Satz 3 SGB V)

2.4.2.2 Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen

Die von der Bundesärztekammer neu überarbeitete Richtlinie zur „Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen“ (RiLiBÄK) unterscheidet sich von der Vorgängerversion insofern, als sie nicht mehr ausschließlich auf die quantitativen laboratoriumsmedizinischen Untersuchungen beschränkt bleibt, sondern für die gesamte Heilkunde gilt. Die im Teil A der Richtlinie beschriebenen Anforderungen gelten ab sofort auch für alle humangenetischen Untersuchungen. Dazu zählen insbesondere die Dokumentation eines Qualitätsmanagement-Systems in einem QM-Handbuch, allgemeine Anforderungen an die Dokumentenlenkung, der Umgang mit fehlerhaften Untersuchungsergebnissen und die Etablierung von internen und externen Qualitätssicherungsmaßnahmen. Gemäß RiLiBÄK müssen Einrichtungen, in denen laboratoriumsmedizinische Untersuchungen durchgeführt werden, rechtlich identifizierbar sein. Verantwortung und Zuständigkeiten müssen eindeutig festgelegt und nachvollziehbar sein. Nur Personen, die nach den gesetzlichen Vorschriften (z.B. MTA-Gesetz; Verantwortlichkeiten und Grundlagen des Arbeits- und Gesundheitsschutzes) dafür qualifiziert sind, dürfen laboratoriumsmedizinische Untersuchungen durchführen und medizinische Laboratorien leiten. Zur Erfüllung der Aufgaben müssen genügend Mitarbeiter vorhanden sein. Sie müssen regelmäßig geschult und fortgebildet werden. Diese Aktivitäten sind zu dokumentieren, ebenso die Einarbeitung von neuen Mitarbeitern und die Einführung neuer Analysensysteme. Ferner ist zu regeln, durch wen und wie die Einweisung zu erfolgen hat. Des Weiteren finden sich in der RiLiBÄK Vorschriften zu den allgemeinen Anforderungen an Räume, Umgebungsbedingungen, Ausrüstungen und laboratoriumsmedizinische Untersuchungen (BÄK 2008).

2.4.3 Verfahren zur Implementierung eines einrichtungsinternen QM-Systems für Humangenetiker

Als Hilfestellung zur Etablierung eines einrichtungsinternen QM stehen Humangenetikern in der Zwischenzeit viele Verfahren, Systeme, Modelle und Normen zur Verfügung. Sie unterscheiden sich z. T. deutlich hinsichtlich Umfang, Kernelemente, Methoden, Einsatzmöglichkeiten, Kosten und Folgekosten.

Neben modellfreien QM-Lösungen, die Ärzte alleine oder mit Hilfe z.B. von Unternehmensberatern umsetzen können, bieten u.a. Dachorganisationen der ärztlichen Selbstverwaltung (KBV, KVen, BÄK) geeignete QM-Tools an, die speziell auf die von ihnen (mit-)verfassten Anforderungen der G-BA-Richtlinie zugeschnitten sind¹. Andere Dienstleister wie z.B. Privatärztliche Verrechnungsstellen (z.B. PVS²) oder Anbieter von Arztinformationssystemen³ integrieren die vom G-BA geforderten QM-Grundelemente und Instrumentarien in ihre Produkte oder bieten dies als zusätzlichen Service an. Auch Zertifizierungs- und Akkreditierungsstellen wie DACH, DAP, TÜV oder LGA treten als Anbieter von QM-Dienstleistungen auf. Die derzeit insbesondere im ärztlichen Bereich favorisierten QM-Konzepte und -Verfahren lassen sich wie folgt kategorisieren⁴:

Branchenübergreifende QM-Konzepte

- „EFQM-Modell für Excellence“ der European Foundation for Quality Management (www.efqm.org; www.deutsche-efqm.de)
- DIN EN ISO-9000-Normenfamilie⁵ (www.iso.org)

Branchenspezifische QM-Angebote

- **QM-Prüfkataloge**
 - QEP[®] – „Qualität und Entwicklung in Praxen“ der KBV (www.kbv.de)
 - KPQM2006 – Praxis Qualitätsmanagement der KVWL (www.kvwl.de)
 - qu.no – Qualitätsmanagement für die Praxis der KVNord (<http://www.kvno.de>)
 - KTQ[®] – „Kooperation für Transparenz und Qualität im Gesundheitswesen“ der KTQ-GmbH⁶ (www.ktq.de)
- **QM-Bewertungsverfahren**
 - EPA – „European Practice Assessment“ – das QM-Verfahren des AQUA-Instituts (www.aqua-institut.de)

Fachspezifische QM-Verfahren

- DIN EN ISO 15189:2007 Medizinische Laboratorien – Spezielle Anforderungen an Qualität und Kompetenz.

¹ Vice versa empfiehlt der G-BA in seiner Richtlinie explizit die Teilnahme an QM-Fortbildungskursen (§6 Abs. 2 Punkt 1 Satz 3 der G-BA-QUALITÄTSMANAGEMENT-RICHTLINIE 2006).

² Privatärztliche Verrechnungsstelle Rhein-Ruhr/Berlin-Brandenburg (PVS)

³ Seit April 2006 bietet z.B. das Softwareunternehmen MCS - MODULARE COMPUTER UND SOFTWARE SYSTEME AG das QM-Modul „MCS-ISYNET QM“ auf der Basis der G-BA-QUALITÄTSMANAGEMENT-RICHTLINIE an mit der Option zur Zertifizierung durch den TÜV NORD CERT GmbH (Broschüre „QM geprüft“ für Ihre Praxis“ online am 15.11.2007 unter www.mcs-ag.com).

⁴ Bei dieser Aufstellung handelt es sich nur um eine Auswahl von besonders häufig genannten bzw. diskutierten QM-Verfahren.

⁵ Die *International Organization for Standardization* (ISO) ist ein Netzwerk von nationalen Standardisierungs-Organisationen mit Vertretern aus dem öffentlichen und dem privatwirtschaftlichen Bereich aus insgesamt 157 Ländern, mit Hauptsitz in Genf, Schweiz. Die ISO hat bisher mehr als 16.500 internationale Normen für die unterschiedlichsten Anwendungsbereiche herausgebracht; pro Jahr erscheinen ca. 1.250 neue ISO-Normen. Online am 5.11.2007 unter www.iso.org.

⁶ KOOPERATION FÜR TRANSPARENZ UND QUALITÄT IM GESUNDHEITSWESEN GMBH (KTQ[®]); Gesellschafter ist die Bundesärztekammer gemeinsam mit zahlreichen Krankenhaus- und Krankenkassen-Dachverbänden sowie dem Hartmannbund.

2.4.3.1 Modellcharakter branchenübergreifender QM-Konzepte

EFQM und ISO-Normen. Zentral für das Verständnis der branchen- und fachspezifischen QM-Verfahren sind branchenübergreifende Konzepte wie das *EFQM-Modell für Excellence* oder die von der *International Organization for Standardization* herausgegebenen ISO-Normen¹. Beide Konzepte orientieren sich an den Grundprinzipien des **Total Quality Management-(TQM-)Ansatzes**: Diesem zufolge ist QM ein vom Top-Management getragenes und durch die Einbindung aller Mitarbeiter aufrechterhaltenes System zur kontinuierlichen Qualitätsverbesserung auf der Basis der kleinen Schritte². TQM macht ein grundsätzlich neues Selbstverständnis in der Führungsfunktion und im Managementverhalten erforderlich (vgl. SCHAAR 1994:87). Teamarbeit steht im Mittelpunkt der Qualitätsentwicklung: nur wenn Führungskräfte und Mitarbeiter auf allen Unternehmensebenen gemeinsam die Verantwortung für das Qualitätsmanagement übernehmen, kann nach dieser QM-Philosophie die Qualität von Produkten und Leistungen effektiv gesichert und verbessert werden (BRUHN 2004:52). Der TQM-Ansatz des EFQM unterscheidet sich in zentralen Punkten von den ISO-Normen:

- **Anforderungen an die Ergebnisqualität**
EFQM verlangt den Nachweis hervorragender Ergebnisse und eine Rückkopplung zwischen den nachgewiesenen Ergebnissen und den gesteckten Zielen. Eine Zertifizierung nach ISO 9001 bescheinigt die Eignung der Prozesse zur Erreichung der Produktqualität, der Kundenanforderungen und weiterer Anforderungen. Es wird nicht geprüft, ob die gewünschte Qualität erreicht wurde oder beispielsweise die Kunden zufrieden sind.
- **Wettbewerb und Umweltverträglichkeit**
EFQM bezieht auch die Interessen Dritter, insbesondere die Interessen der Gesellschaft (z.B. Umweltschutz) mit ein. Dieses TQM-Modell setzt auf den Vergleich mit anderen und damit auf Wettbewerb.
- **Qualitätskontrolle des Qualitätsmanagements**
Das EFQM-Modell arbeitet mit einem langen Zeithorizont, d.h. um bei einer Bewertung gut abzuschneiden, müssen mindestens über einen Zeitraum von 3 Jahren „hervorragende Ergebnisse“ geliefert worden sein. Im Gegensatz dazu müssen diese Qualitätsanforderungen im Rahmen der ISO-Zertifizierung nur alle 3 Jahre und zwar zum Zeitpunkt der Zertifizierung vorliegen.
- **Qualitätsziele**
QM nach dem EFQM-Modell ist schwerpunktmäßig am Unternehmenserfolg ausgerichtet und setzt dabei (neben harten Faktoren) vor allem auf „weiche Faktoren“ wie Mitarbeiter-, Prozess- und Kundenorientierung (gemessen an Motivation, Zufriedenheit von Patienten oder Mitarbeitern oder Führungsqualifikationen). QM nach ISO-9000-Normen orientiert sich ebenfalls an vorab von der Leitung definierten Qualitätszielen. Es geht hierbei in erster Linie um die Etablierung, Kontrolle und Verbesserung „harter Faktoren“ wie Prozessabläufe, Zuständigkeiten und Verantwortlichkeiten.
- **Nutzen und Aufwand**
Die Vorteile der Anwendung branchenübergreifender QM-Verfahren liegen eindeutig in ihrer internationalen Anerkennung und in ihrem universellen Einsatz in allen Branchen und allen Organisations-, Ein-

¹ vgl. auch Kap. 6.2.1.1 und 6.2.1.2 dieser Arbeit.

² Nach dem 2. Weltkrieg wurde in deutschen und angelsächsischen Modellen der Qualitätskontrolle versucht, die Ziele der Produktionseffizienz und Qualitätssicherung getrennt zu optimieren mittels Kontrolle durch externe Inspektoren und Verbesserung durch Nacharbeit. Im 2. Weltkrieg zerstörten Japan hingegen wurde das Total Quality Management schnell zu einer viel beachteten Management-Philosophie, mit deren Hilfe Produktivität und Qualität zeitgleich durch Selbstkontrolle der Mitarbeiter und dem Null-Fehler-Prinzip in jedem Fertigungsschritt optimiert werden konnte (Vgl. STAEHLE 1999). Prominente amerikanische Unternehmensberater wie W EDWARDS DEMING und JOSEPH M. JURAN hatten in den 80er Jahren diese QM-Philosophie für westliche Produktionskonzepte wieder entdeckt, nachdem zuvor die Umsetzung der ursprünglich in Amerika entwickelten Idee einer *Company Wide Quality Control* an den hoch arbeitsteiligen Fertigungsstrukturen gescheitert war, in Japan jedoch sehr große Erfolge (vor allem in der Automobilindustrie) feierte. Dieser aus Japan reimportierte QM-Ansatz wurde in den 90er Jahren auch von Vertretern im deutschen Gesundheitssystem aufgegriffen und als Modell bekannt gemacht.

richtungs- und Unternehmensgrößen. Das EFQM-Modell wie auch andere TQM-Modelle (zum Überblick vgl. BRUHN 2004:52 ff.) bieten insbesondere für große und mittlere Unternehmen einen flexiblen Rahmen zur Qualitätsverbesserung. Sie sind aber, aufgrund der kompletten Ausrichtung einer Einrichtung auf QM, mit einem erheblichen Aufwand an Eigeninitiative verbunden. Im Gegensatz dazu erhält der Anwender durch die relativ strikten Vorgaben der ISO-Normen etwas mehr Orientierung und konkretere Hilfestellung.

Beiden – ISO-Normen und EFQM – gemeinsam ist der normative Charakter, d.h.

„es werden überwiegend Forderungen an ein Qualitätsmanagement bzw. an die Unternehmensführung gestellt (z.B. DEMING: 14 Punkte-Programm; CROSBY: 4 Gebote), sich der Qualitätsorientierung zu verschreiben. Theoretisch sind dies Konzepte wenig fundiert; sie eignen sich in erster Linie zur Verwendung als ‚Rezeptwissen‘ für die Unternehmenspraxis.“ (BRUHN 2004:53)¹

Da weder EFQM noch die ISO-Norm vorgeben, wie das QM-System einer einzelnen Einrichtung/Praxis aussehen muss, stehen Humangenetiker vor der Aufgabe, ein auf die spezifischen Belange ihrer ärztlichen Praxis/Einrichtung zugeschnittenes QM-System zu entwickeln.

2.4.3.2 Branchenspezifische QM-Angebote: Prüfkataloge und Bewertungsverfahren

An diesem Punkt setzen die von den kassenärztlichen Vereinigungen und diversen anderen QM-Anbietern entwickelten Verfahren zur Etablierung eines einrichtungsinternen QM in der vertragsärztlichen Patientenversorgung an. Sie übersetzen für den Arzt die generellen Anforderungen an ein QM und bieten hierfür zahlreiche QM-Produkte² an, die sich auch für den klinisch tätigen Humangenetiker bzw. genetischen Berater eignen. Hierzu zählen die von der KBV und den KVen entwickelten Marken QEF[®], KPQM2006, qu.no und das von der KTQ-GmbH entwickelte KTQ[®]-Verfahren. Zu den wesentlichen Charakteristiken dieser QM-Darlegungsverfahren zählen unisono die Gültigkeitsdauer eines Zertifikates von 3 Jahren, die Freiwilligkeit der Teilnahme, die Vorortbegehungen durch selbst beruflich aktive Visitoren, die strukturierte Selbstbewertungen als Grundlage für die nachfolgende Fremdbewertung und die Schaffung eines nach außen darstellbaren Zertifikats. Zu den klassischen Serviceleistungen zählt die Bereitstellung von Fragebögen und Checklisten (in Anlehnung an die Vorgaben der ISO-Norm und der G-BA-Richtlinien). Anhand von Prüfkatalogen können sowohl Ärzte als auch Visitoren (bei der Zertifizierung) abklären, welche Aufgaben im Rahmen der Einführung eines einrichtungsinternen QM zu erfüllen sind bzw. bereits erfüllt worden sind. Schulungen und Software ergänzen die Palette der QM-Angebote. Einen anderen Ansatz wählt das AQUA-Institut mit seinem Produkt EPA: die Serviceleistung besteht in erster Linie in einer edukativen QM-Implementierung durch speziell ausgebildete Trainer und der Bereitstellung einer internetbasierten Datenbank.

¹ DEMING (1900-1993) als einer der wichtigsten Pioniere des Qualitätswesens, hatte versucht, im Rahmen eines so genannten 14-Punkte-Programms die Zielsetzung der Verbesserung von Qualität und Produktivität zu dokumentieren, darunter: – permanente Verbesserung – Fort- und Weiterbildung – deutliche Verpflichtung der Führungskräfte zur Qualität – Null-Fehler-Prinzip etc. Siehe DEMING 1982; vgl. CROSBY 1986.

² Seit der Verabschiedung der G-BA-QM-Richtlinie herrscht unter den QM-Anbietern starker Wettbewerb: Ca. 120.000 Ärzte, die in der ambulanten vertragsärztlichen Versorgung tätig sind (BÄK 2007c), müssen bis Ende 2009 ein QM-System eingeführt haben. Bei vorsichtiger Schätzung dürfte es sich dabei um einen Markt in der Größenordnung von geschätzten 100 Mio. Euro für Dienstleistungen in Form von QM-Schulungen und sonstigen QM-Produkten handeln (Stand: 28.11.2007). Unter der Annahme, dass sich ca. 20% der Praxen zertifizieren lassen – bei durchschnittlich 3.000 Euro Zertifizierungsgebühr pro Praxis – bedeutet dies einen Zuwachs um weitere 72 Mio. Euro.

QEP[®]. Die Kassenärztliche Bundesvereinigung (KBV) forciert auf unterschiedlichen Wegen die Verbreitung ihres eigenen QM-Tools „Qualität und Entwicklung in Praxen“ (QEP[®])¹. Dabei kommt der KBV zur Hilfe a) die ihr vom Gesetzgeber in allen Bereichen der Qualitätssicherung zugestandene Kontrollfunktion (vgl. §77 ff. SGB V), b) die Einflussnahme auf und Umsetzungsmöglichkeiten von untergesetzlichen Maßnahmen z.B. durch ihr Mitwirken im G-BA sowie c) der unmittelbare Kontakt zu Ärzten über die Zwangsmitgliedschaft bei den Landes-KVen. Die QEP[®]-Marketingstrategien der KBV setzen an verschiedenen Punkten an:

- die Direktvermarktung durch Ärzte: QEP[®]-Trainings erhalten Ärzte im Rahmen ihrer Ausbildung zu QEP[®]-Tutoren nach dem Prinzip „train the trainer“. QEP[®]-Trainingsprogramme sind ebenfalls zentraler Bestandteil der Qualitätszirkel-Moderatorenausbildung. Mittels speziell entwickelter Qualitätszirkel-„Dramaturgien“ werden Ärzte mit den Prinzipien von QEP[®] vertraut gemacht.
- ausgewählte Berichterstattung im Deutschen Ärzteblatt: seit Januar 2005 erschienen 28 Artikel zu QEP[®], 24 Artikel zu KTQ[®], 9 Berichte über ISO-Zertifizierung, 6 zu KPQM2006, 2 zu qu.no und 2 Artikel zum EPA. Drittens werben 15 von insgesamt 17 existierenden KVen auf ihren Internetseiten für QEP[®].
- Die Kooperationen mit 25 Berufsverbänden sorgen dafür, dass die QEP[®]-Informationen direkt in die Fachgebiete hineingetragen werden, häufig verbunden mit besonderen Serviceleistungen (wie z.B. Sonderkonditionen für Schulungs- und Zertifizierungsgebühren, speziell auf die Fachgruppe zugeschnittenen QM-Seminare etc.).

Laut KVB-Qualitätsbericht wurden in knapp zweieinhalb Jahren 17.000 Ärzte, Psychotherapeuten und Praxismitarbeiter geschult, 90 Trainer ausgebildet und 50 Praxen nach QEP[®] zertifiziert (KBV 2007a).

qu.no, KPQM2006 und MAK/SAMA. Parallel und unabhängig zu den umfangreichen QEP[®]-Aktivitäten der KBV hatten einzelne Landes-KVen bereits in den 90er Jahren begonnen, eigenständige QM-Verfahren für ihre Mitglieder zu entwickeln². Für die beiden Verfahren „Qualitätsmanagement für die Praxis“ (qu.no) und „Praxis Qualitätsmanagement“ (KPQM2006) wurden von der Kassenärztlichen Vereinigung Nordrhein (KVNO) und der Kassenärztlichen Vereinigung Westfalen-Lippe (KVWL) entsprechende Schulungs- und Zertifizierungssysteme aufgebaut³. Die Kassenärztliche Vereinigung Baden-Württemberg entwickelte gemeinsam mit der Landesärztekammer und der Arbeitsmedizinischen Akademie Baden-Württemberg e.V. das QM-Verfahren MAK/ SAMA. Auf dem Hintergrund der Marktexpansion von QEP[®] werden die Marken „qu.no“ und „KPQM2006“ zurückgedrängt und nur noch als „Einstiegermodelle für QEP[®]“ gehandelt (SCHLICK 2004). MAK/SAMA wird nicht mehr beworben.

KTQ[®]. Das Verfahren „Kooperation für Transparenz und Qualität im Gesundheitswesen“ (KTQ[®]), zunächst für den stationären Bereich entwickelt, wird seit Oktober 2004 auch für den ambulanten Bereich angeboten⁴. KTQ[®] orientiert sich an der Arbeit internationaler Vorbilder⁵. Durch die Veröffentlichung der KTQ[®]-Qualitätsberichte sind externe Leistungsvergleiche im Sinne eines Benchmarkings gewollt. Als fester Bestandteil jeder KTQ[®]-

¹ Zur Charakteristik siehe Anhang Kap 6.2.2.1 dieser Arbeit.

² siehe Anhang Kap. 6.2.2.2 dieser Arbeit.

³ Bei der KV Nordrhein existiert bereits eine Zertifizierung für den Bereich Qualitätssicherung nach ISO 9001:2000 http://www.kvno.de/mitglieder/kvnoaktu/07_09/qualimanagement.html

⁴ siehe Anhang Kap. 6.2.2.3 dieser Arbeit.

⁵ Dazu zählen die US-amerikanische JOINT COMMISSION ON ACCREDITATION OF HEALTHCARE ORGANIZATIONS, der CANADIAN COUNCIL ON HEALTH SERVICES ACCREDITATION sowie das AUSTRALIAN COUNCIL ON HEALTHCARE STANDARDS.

Zertifizierung geben sie detailliert Auskunft über Leistungsspektrum und QM der jeweiligen Einrichtung. Sie dienen damit auch Patienten zur Orientierung bei der Auswahl von Ärzten und Kliniken.

EPA. Eine andere Strategie verfolgt die Firma AQUA mit dem *European Practice Assessment*-Verfahren (EPA)¹. Nach der Auftragserteilung beginnen EPA-Trainer gemeinsam mit Ärzten vor Ort mit der Etablierung qualitätssichernder Maßnahmen: EPA-Trainer moderieren Mitarbeitersitzungen, stellen Patientenfragebögen zur Verfügung, erheben Daten aus Inhaber- und Mitarbeiterbefragungen, werten diese nach einem einheitlichen Schema auf der Basis einer speziell dafür programmierten Datenbank aus und zeigen dem Praxisteam nach Auswertung der Ergebnisse mögliche Wege zur Veränderung. Ärzte haben jederzeit Zugriff auf diese Datenbank, können kontinuierlich ihre Daten selbst einpflegen und sich mit anderen, die nach demselben System beurteilt werden, vergleichen (Benchmark). Dieser QM-Ansatz wurde zunächst nach dem Visitation-Modell in Holland nur für Hausärzte entwickelt. In der Zwischenzeit gibt es von AQUA Datenportale, die auch auf Facharztgruppen zugeschnitten sind.

Der Unterschied zwischen diesen diversen branchenspezifischen QM-Verfahren liegt weitgehend in der Höhe der Anforderungen an die dokumentierte QM-Darlegung: möchte sich ein Arzt nach QEP[®] zertifizieren lassen, muss er alle QEP[®]-Kernelemente in seinem einrichtungsinternen QM umgesetzt haben – also 228 Fragen aus 5 Themenbereichen beantwortet können. Lässt er sich nach qu.no oder KPQM zertifizieren, muss er mindestens 10 Prozesse aus den Kernbereichen „Patienten“, „Mitarbeiter“ und „Administration“ in seiner Praxis etablieren. Entscheidet sich der Arzt hingegen für KTQ[®] oder EPA, hat er Verfahren gewählt, die

„im Unterschied zu den anderen Modellen keine mehr oder minder umfangreiche Implementierung eines QM-Systems voraussetzen, sondern mit einer Auditierung (Bewertung) des Ist-Zustandes beginnen und auf dieser Basis eine Weiterentwicklung in der jeweiligen Praxis anregen“ (KLINGENBERG 2007).

Hilfestellung erhält die Praxis hierbei durch geschulte KTQ[®]- oder EPA-Berater, die die notwendigen Instrumente zur Etablierung eines QM-Systems erläutern und dabei helfen, die Daten zu aggregieren, die der ständigen kontinuierlichen Qualitätsverbesserung dienen sollen.

2.4.3.3 Fachspezifische QM-Verfahren

DIN EN ISO 15189:2007. Für medizinische Laboratorien ist die spezielle DIN EN ISO 15189:2007² entwickelt worden. Diese Norm enthält Anforderungen an die Qualität und Kompetenz medizinischer Laboratorien und basiert auf der ISO 9001 und der ISO 17025. Diese Norm ist umfassend ausgelegt. Auch wenn nach den Intentionen des *European Committee for Standardization* (CEN) die Möglichkeit besteht, die Genetische Beratung in die Akkreditierung mit einzuschließen, liegt der Schwerpunkt der DIN EN ISO 15189 auf den besonderen Anforderungen an die Qualität der Dienstleistungen und Kompetenz medizinischer Laboratorien:

„Zu diesen Dienstleistungen zählen die Vorkehrungen für die Untersuchungsanforderung, die Vorbereitung der Patienten, die eindeutige Identifizierung der Patienten, die Entnahme von Proben sowie Transport, Aufbewahrung, Aufbereitung und Untersuchung klinischer Proben mit der darauf folgenden Validierung, Auswertung, Berichtsabfassung und Beratung; dazu gehört auch die Berücksichtigung der Sicherheit und der ethischen Gesichtspunkte der Arbeit im medizinischen Laboratorium. Wenn es nach den nationalen Bestimmungen zulässig ist, sollten die Leistungen des medizinischen Laboratoriums auch die

¹ siehe Anhang Kap. 6.2.3.1 dieser Arbeit.

² siehe Anhang Kap. 6.2.4.1 dieser Arbeit.

Untersuchung von Patienten im Falle einer Konsultation einschließen. Zur Tätigkeit des Laboratoriums sollte auch die aktive Beteiligung an der Krankheitsprävention zusammen mit der Diagnostik und Führung der Patienten gehören. Jedes Laboratorium sollte auch geeignete Aus-/Fort- und Weiterbildung und wissenschaftliche Möglichkeiten für seine Beschäftigten zur Verfügung stellen.“ (DIN EN ISO 15189:2003:4)¹

In dieser Norm werden explizit die „Beratungsleistungen“ des Labors hervorgehoben, die gegenüber den Kunden² erbracht werden sollen (vgl. ISO 15189:2007:Kap 4.7). Dort heißt es:

„Geeignete und beruflich kompetente Mitarbeiter des Laboratoriums müssen über die Auswahl der Untersuchungen einschließlich der Häufigkeit ihrer Wiederholung und die erforderliche Art der Probe beratend tätig sein. Im gegebenen Fall muss eine Interpretation der Untersuchungsergebnisse zur Verfügung gestellt werden. Zu Fragen der Inanspruchnahme der Laborleistungen zur Beratung über wissenschaftliche Themen sollten regelmäßige Treffen des Laborfachpersonals mit dem klinischen Personal stattfinden und dokumentiert werden. Das Laborfachpersonal sollte an klinischen Visiten teilnehmen, um eine Beratung über die Wirksamkeit im Allgemeinen und in Einzelfällen zu ermöglichen.“³

Der Begriff „Beratung“ ist nicht definiert und damit auch nicht eingeeengt. Insofern können Humangenetiker, die nicht über ein eigenes Labor verfügen und in erster Linie im Bereich der klinischen Genetik und der genetischen Beratung tätig sind ebenfalls ihr QM an der ISO DIN EN ISO 15189:2007 ausrichten⁴.

CAP-System. Eine interessante Alternative bzw. Ergänzung für humangenetische Laboreinrichtungen bietet das College of American Pathologists (CAP) mit seinen „Standards for Laboratory Accreditation“ (2000) und „Laboratory Accreditation Manual“ (2007). Es bietet humangenetischen Laboreinrichtungen öffentlich zugänglich umfangreiche Checklisten und Prüfkataloge zur Akkreditierung nach dem CAP-System⁵. Die Erweiterung des eigenen QM nach CAP ist zweckmäßig, wenn das humangenetische Labor internationale Geschäftsbeziehungen pflegt, insbesondere im Zusammenhang mit U.S. amerikanischen Behörden und Militär. Plant eine humangenetische Einrichtung in Deutschland Proben von U.S.-Bürgern zu analysieren, die sich außerhalb der Vereinigten Staaten aufhalten, ist darüber hinaus eine Zertifizierung nach dem „Clinical Laboratories Improvement Act“ (CLIA) notwendig.

2.4.4 Entwicklung von Qualitätsindikatoren und Referenzbereichen zur Messung von Struktur-, Prozess- und Ergebnisqualität

Um die Vergleichbarkeit zwischen den verschiedenen Klinikeinrichtungen sowie zwischen Arztpraxen zu ermöglichen soll die Messung und Bewertung der Struktur-, Prozess- und Ergebnisqualität zukünftig in erster Linie anhand von sogenannten Qualitätsindikatoren und Referenzbereichen erfolgen. Nach der Definition der U.S. JOINT COMMISSION ON ACCREDITATION OF HEALTHCARE ORGANIZATIONS (JCAHO 1990) ist ein Indikator

„ein quantitatives Maß, welches zum Monitoring und zur Bewertung der Qualität wichtiger Leitungs-, Management-, klinischer und unterstützender Funktionen genutzt werden kann, die sich auf das Behand-

¹ vgl. auch DIN EN ISO 15189:2007.

² Kunden können andere Laboreinrichtungen, Ärzte, Patienten oder auch Angehörige sein.

³ Kap. 4.7 DIN EN ISO 15189:2003 S. 13.

⁴ In Deutschland sind dies etwas mehr als ein Drittel aller humangenetischen Einrichtungen (39%). In vielen Fällen handelt es sich hierbei um genetische Beratungsleistungen, die von Fachärzten für Humangenetik in einer Gemeinschaftspraxis oder von Fachärzten für Kinderheilkunde oder Gynäkologie mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik angeboten werden.

⁵ vgl. auch Anhang Kap.6.2.4.2.

lungsergebnis beim Patienten auswirken. Ein Indikator ist kein direktes Maß der Qualität. Es ist mehr ein Werkzeug, das zur Leistungsbewertung benutzt werden kann, das Aufmerksamkeit auf potentielle Problembereiche lenken kann, die einer intensiven Überprüfung innerhalb einer Organisation bedürfen könnten¹.

Wie die Autoren der GMDS-Arbeitsgruppe „Qualitätsmanagement in der Medizin“ betonen, hat ihre Bedeutung in den letzten Jahren erheblich zugenommen (GMDS 2007). Insbesondere von gesetzlicher Seite werden in Zukunft Qualitätsberichte von ambulanten Einrichtungen eingefordert, die nicht nur geeignete Qualitätsindikatoren voraussetzen, sondern auch – als Basis zu Beurteilung und Vergleich – einen Katalog von Gütekriterien notwendig machen. Im Anhang der G-BA-Qualitätsmanagement-Richtlinie heißt es dazu:

- „Ein Qualitätsindikator muss eine messbare Größe zur aussagekräftigen Abbildung der Gesundheitsversorgung sein. Für den Indikator muss belegt sein oder zumindest ein fachlicher Konsens bestehen, dass er dazu geeignet ist, medizinische oder psychotherapeutische Versorgungsqualität im zeitlichen Verlauf darstellbar zu machen.
- Qualitätsindikatoren müssen zuverlässig und valide sein und sollen im Regelfall aus bereits angewandten Indikatorensystemen für die Gesundheitsversorgung ausgewählt werden. Um ein umfassendes Versorgungsabbild zu erhalten, sollen sich die Indikatoren auf verschiedene Bereiche wie die Praxisorganisation, Prävention, Diagnostik und Therapie häufiger Erkrankungen sowie die Patientenorientierung in der Versorgung beziehen.
- Zur Aufwandsbegrenzung empfiehlt sich insbesondere die Nutzung ohnehin dokumentierter, weil vorgeschriebener oder empfohlener Indikatoren der vertragsärztlichen Versorgungsqualität [...]“ (G-BA 2006, Anlage 1, Abs. 2-4)

Mit Hilfe von so genannten *Referenzbereichen* – innerhalb derer die Ausprägung eines Qualitätsindikators als „gut oder unauffällig“ bewertet wird – sollen *klinische Messgrößen* skaliert werden und in den klassischen Bereichen Struktur, Prozess und Ergebnis medizinischer Versorgung zum Einsatz kommen². Bereits 2005 beklagte der „Expertenkreis Qualitätsindikatoren beim ÄZQ“ die kaum überschaubare und kaum zu bewältigende Dokumentationsflut unterschiedlichster Qualitätsindikatoren zu gleichen Krankheitsentitäten. Darüber hinaus kritisierte er den Mangel an einer evidenzbasierten Überprüfung dieser Indikatoren³. Nicht nur, aber auch als Reaktion darauf, wurde in den unterschiedlichsten Gremien der ärztlichen Selbstverwaltung dieses Thema aktiv aufgegriffen:

Das **Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWiG)** hat einen detaillierten Kriterienkatalog zur Nutzen- und Schadenbewertung medizinischer Intervention (incl. diagnostischer Verfahren), zur Leitlinienbewertung und evidenzbasierten Entscheidungsfindung erstellt (vgl. IQWiG 2008).

Die **Bundesgeschäftsstelle Qualitätssicherung (BQS)** – vorrangig zuständig für Qualitätssicherung im stationären Bereich – veröffentlichte Mitte 2007 erste Ansätze zur strukturierten Bewertung von Qualitätsindikatoren, die sich auch für den ambulanten Bereich eignen⁴.

¹ Übersetzung: GMDS-Arbeitsgruppe Qualitätsmanagement in der Medizin (GMDS 2007)

² Zur ausführlichen Diskussion insbesondere der Steuerungsfunktion von Qualitätsindikatoren im Hinblick auf Benchmarking, best practice, Wettbewerb und Honorarzuteilungen siehe GERAEDTS et al. (2005).

³ Als methodische Basis zur Entwicklung und Implementierung evidenzbasierter Qualitätsindikatoren empfahlen die Autoren des Expertenkreises Qualitätsindikatoren beim ÄZQ die Neubearbeitung der *Checkliste zur Überprüfung der methodischen Qualität von Qualitätsindikatoren* (AEZQ 2001).

⁴ Hierfür soll das von der Bundesgeschäftsstelle Qualitätssicherung gGmbH (BQS) konzipierte Bewertungsinstrument „QUALIFY“ eingesetzt werden (www.bqs-online.com/public/leistungen/qualify). BQS ist eine per Vertrag vom G-BA beauftragte Einrichtung zur Entwicklung und Umsetzung von Qualitätssicherungsmaßnahmen im Krankenhaus.

Zum 20.7.2007 stellte die KBV ihr neues Projekt **AQUIK zur Entwicklung von Qualitätsindikatoren und Kennzahlen für die ambulante Versorgung** vor: bis Mitte 2009 soll ein abgestimmtes und definiertes Set von validen Qualitätsindikatoren entwickelt werden. Ausgangspunkt hierfür liefern die im Rahmen einer KBV-Befragung (April 2007) von rund 200 medizinischen Fachgesellschaften, Berufsverbänden und Patientenorganisationen erhobenen Daten zur Akzeptanz, Verwendung und Einstufung von diagnoseabhängigen/-unabhängigen Qualitätsindikatoren, zu praxisorganisatorischen und befragungsbasierten Parametern sowie Benchmarking-Aktivitäten der jeweiligen Fachgebiete. Auf der Basis der Ergebnisse dieser Befragung und der Analyse nationaler und international erprobter Indikatorensets soll ein „*Starterset*“ entwickelt und in einer Pilotstudie an einigen Praxen erprobt werden¹.

Seit Juni 2007 veröffentlicht die **Ad hoc-Kommission "Indikationskriterien für genetische Diagnostik" der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH)** auf den Internetseiten der www.gfhev.de *Indikationskriterien für genetisch bedingte Krankheiten* mit dem Ziel, die Validität und den klinischen Nutzen genetischer Diagnostik zu bewerten (vgl. PROPPING 2007; SCHMIDTKE et al. 2007a)². Ab 2008 soll gemeinsam mit EUROGEN-TEST und der European Society of Human Genetics (ESHG) diese Initiative auf europäischer Ebene fortgesetzt werden (vgl. CASSIMAN 2008). Zweck dieses Unterfangens ist es, zukünftig medizinische Gentests entsprechend ihrer **analytischen Validität** (im Sinne der Fähigkeit eines genetischen Tests, den Genotyp zu bestimmen) und **klinischen Validität** (im Sinne der Fähigkeit eines genetischen Tests, eine Gesundheitsstörung zu erkennen oder vorauszusagen), ihrem **klinischem Nutzen** und im Hinblick auf die **ethischen, rechtlichen und sozialen Implikationen** zu beurteilen.

Analytische wie auch klinische Validität³ genetischer Tests sollen analog der bereits bestehenden allgemeingültigen Anforderungen an medizinische Testverfahren definiert und überprüft werden. Darüber hinaus gelten die besonderen auf die jeweilige Indikation und die verwendeten Methoden und Technologien abgestimmten Kontrollanforderungen⁴. Um den klinischen Nutzen genetischer Diagnostik beurteilen zu können, muss die spezifische klinische Fragestellung ebenso berücksichtigt werden wie das jeweilige diagnostische/prädiktive Setting:

¹ Unter anderem ist beabsichtigt, auf der Basis von AQUIK den erreichten Grad der Versorgungsqualität abzubilden und Möglichkeiten zu schaffen, die ärztliche Vergütung an Qualität zu koppeln. Dazu wurde von der KBV das *Deutsche Gesundheitsiegel* geschaffen. Nachdem aus wettbewerbsrechtlichen Gründen das *Deutsche Gesundheitsiegel* nicht nur an QEP[®]-Teilnehmer vergeben werden darf, wie ursprünglich geplant, sondern auch an niedergelassene Ärzte, die andere QM-Verfahren gewählt haben (wie z.B. KTQ[®], qu.no, DIN EN ISO-Normen etc.), plant die KBV diese Auszeichnung an weitere Bedingungen zu knüpfen:

„Die Zertifizierung allein wird aber nicht ausreichen. Die KBV will die Siegelvergabe an den Nachweis weiterer Qualitätsanforderungen binden. Zu dieser könnten in einer späteren Phase auch Qualitätsindikatoren gehören. Dazu hat sie das Projekt ‚AQUIK‘ gestartet.“ (RIESER 2007:A-2843)

Weitere Informationen zum Projekt AQUIK unter <http://www.kbv.de/aquik.html#psjeczwxik> online am 25.11.2007.

² Online am 15.12.2007 unter http://www.gfhev.de/de/leitlinien/Diagnostik_LL.htm.

³ Der direkte Zusammenhang zwischen der klinischen, der analytischen Validität und der Indikationsstellung im Hinblick auf die nachfolgende Befundung lässt sich am Beispiel der pränatalen Diagnostik kurz darstellen: Bei der sogenannten Altersindikation (erhöhtes mütterliches Alter >34) steht vorrangig der Ausschluss von numerischen Chromosomenanomalien im Vordergrund der Analyse. Zusätzliche Chromosomen können bei einer 300-Banden-Qualität gefunden werden. Liegt darüber hinaus ein auffälliger Ultraschallbefund vor, lassen sich kleinere strukturelle Veränderungen nur erfassen, wenn eine Analyse auf einem Niveau von mindestens 400- bis 500-Banden durchgeführt wird.

⁴ Bei der Fra(X)-Diagnostik mittels Southern-Blot-Hybridisierung müssen beispielsweise bei jeder Analyse zwei Positivkontrollen und eine Negativkontrolle (weiblich) mitgeführt werden. Unabhängig davon sollte eine PCR-Analyse durchgeführt werden (Gläser 2005:152). Bei der hereditären Hämochromatose sollten die eingesetzte Methoden im Befundbericht deutlich

„Im Idealfall kann der klinische Nutzen genetischer Diagnostik unter den folgenden Gesichtspunkten bewertet werden.

(a) **Kenntnisse über die Krankheit:** Ätiologie und Pathogenese einer Krankheit sind so weit erforscht, dass Arten und Zeitpunkte der Diagnostik und der daraus folgenden medizinischen und sozialen Konsequenzen begründbar bestimmt werden können.

(b) **Folgen der Diagnostik:** Aus einer genetischen Diagnostik ergeben sich Konsequenzen für das klinische Management der Ratsuchenden. Die daran eventuell geknüpften medizinischen Maßnahmen sind erwiesenermaßen effektiv und im aktuellen Kontext tatsächlich verfügbar.

(c) **Flankierende Maßnahmen:** Die eine genetische Diagnostik flankierenden Maßnahmen, nämlich spezifische Informationsvermittlung, persönliche Aufklärung, persönliche Zustimmung nach Aufklärung und gegebenenfalls Humangenetische Beratung sind verfügbar.

(d) **Risikoabwägung:** Gesundheitsrisiken, die sich aus der Anwendung oder aus der Nichtanwendung einer genetischen Diagnostik ergeben können, werden vor ihrer Durchführung in Betracht gezogen. Dabei ist zu klären, ob eine genetische Diagnostik medizinisch notwendig, angemessen und ausreichend ist.

(e) **Wirtschaftlichkeit:** Kosten und Nutzen der genetischen Diagnostik sind evaluiert.“ (SCHMIDTKE 2007a:274-275)

Die zukünftigen Evaluationskonzepte zur Beurteilung der Struktur-, Prozess- und Ergebnisqualität humangenetischer Dienstleistungen werden – wie oben ausgeführt – aus einer Mischung von bereits im Krankenhausbereich etablierten Qualitätsindikatoren, den von den kassenärztlichen Vereinigungen entwickelten Qualitätsindikatoren für den niedergelassenen Humangenetiker und den spezifischen Validierungsmodellen zur Beurteilung von genetischen Diagnostikverfahren und -methoden bestehen. Um die Systeme mess- und vergleichbar zu machen, wird zusätzlich auf bekannte in der Wirtschaft verwendete Kennzahlen- und Evaluationssysteme wie z.B. *Balanced Scorecard* (KAPLAN und NORTON 1997) zurückgegriffen werden, die neben den finanzwirtschaftlichen Daten auch sogenannte „weiche Faktoren“ berücksichtigen.

2.4.5 Evaluation von Qualitätsmanagement-Systemen

Die vom G-BA geforderte Evaluation wie auch die von unterschiedlichen Organisationen angebotenen Audits (Visitationen) beziehen sich ausschließlich auf die Bewertung der erfolgreichen Umsetzung und steten Verbesserung des eigenen QM. Implizit ist damit die Annahme bzw. der Wille verbunden, durch QM als „Form des geplanten Wandels in Organisationen“ auch die Ergebnisqualität zu erfassen und zu beeinflussen.

Hierzu kommen drei unterschiedliche Bewertungs- bzw. Evaluationsverfahren zum Einsatz:

- Selbstbewertung
- Zertifizierung
- Akkreditierung

Selbstbewertung heißt zunächst nichts anderes, als dass der verantwortliche Leiter einer Einrichtung den Ist-Zustand seiner Praxis beurteilt und abschätzt, inwieweit seine QM-Aktivitäten bereits mit den Anforderungen

hervorgehoben werden, da in Abhängigkeit vom Einsatz unterschiedlicher kommerzieller Nachweisverfahren bestimmte Mutationen entdeckt bzw. nicht unterschieden werden können (BVDH/GfH 2006b). In den krankheitsbezogenen humangenetischen Leitlinien heben die Autoren explizit die Probleme, Störquellen und Kriterien zur analytischen Freigabe der Ergebnisse hervor. So wird dort z.B. immer wieder darauf hingewiesen, dass Analysen wiederholt werden müssen oder unbrauchbar sind, wenn das PCR-Produkt nicht vollständig verdaut worden ist.

bestimmter Normen und Richtlinien (z.B. G-BA-Richtlinien) übereinstimmen¹. **Zertifizierung** meint hingegen bereits das Ergebnis einer externen Überprüfung, mittels derer ein unparteiischer Dritter attestiert, dass bestimmte QM-Prozeduren in Übereinstimmung mit einer QM-Norm bzw. anhand bestimmter QM-Vorschriften, -Grundelemente und -Instrumente durchgeführt bzw. erbracht worden sind.

„Die Zertifizierung eines QM-Systems schließt weder die Zertifizierung von Produkten und Dienstleistungen noch die von Prozessen und Verfahren oder die von Personal mit ein. Dort, wo Produktzertifizierung gefordert wird, gesetzliche Auflagen bestehen oder Konformitätsbewertungsverfahren zur Erlangung von Kennzeichnungen erforderlich sind, wird als Basis zunehmend das QM-System-Zertifikat vorausgesetzt.“ (EBEL 2003:145)

Mit einer Zertifizierung wird nicht bescheinigt, dass die Kompetenz zur Durchführung bestimmter Prüfungen bzw. Untersuchungen vorhanden ist. Im Unterschied dazu wird durch die **Akkreditierung** nicht nur die Erbringung bestimmter Leistungen unter der Berücksichtigung der Struktur-, Prozess- und Ergebnisqualität attestiert, sondern auch die formelle Anerkennung der Kompetenz einer jeweiligen Organisation oder Person. Die formelle Anerkennung erfolgt durch hierzu legitimierte Institutionen, deren ausgebildete und von den Fachgesellschaften empfohlene Fachgutachter neben ihren Kenntnissen über Qualitätsmanagement-Prozesse ihre dezidierten Fachkenntnisse in die Prüfung mit einbringen.

Die genannten Bewertungsverfahren bauen zum Teil hierarchisch aufeinander auf, wobei Zertifizierung in der Regel auf einer Selbst- und/oder Fremdbewertung basiert und Akkreditierung die Zertifizierung beinhaltet. Sie unterscheiden sich deutlich hinsichtlich:

- Tiefe (Umfang der Bewertung)
- Güte (Bewertungskriterien)
- Reichweite (nationale/internationale Anerkennung)
- Methodenwahl
- Datenhoheit und -verwertung

Die für die Humangenetik relevanten Selbst- und Fremdbewertungsverfahren lassen sich danach kategorisieren, wer die erhobenen Daten verwertet und wer die Methoden zur Evaluation festlegt. In dieses Schema (Tabelle 6) lassen sich alle auf dem Markt angebotenen QM-Verfahren einordnen. Dabei kann der Übergang zwischen interner und externer Evaluation fließend sein. Manche Verfahren verlangen vom Arzt sehr viel Eigeninitiative, in anderen Fällen kann er QM-Aktivitäten zur Arbeitserleichterung an Externe delegieren, ggf. um den Preis, praxisinterne Daten gegenüber Dritten zugänglich zu machen.

¹ Besonderheiten wie Praxen ohne Mitarbeiter oder ohne Patientenkontakt finden entsprechende Berücksichtigung. Der KBV-Fragebogen zur Selbstbewertung wurde 1:1 in die Mustervordrucke der Landes-KVen übernommen. Ausführlich dazu beispielsweise die Informationen der Kassenärztlichen Vereinigung Bayerns (vgl. KVB 2007).

Tabelle 6: Zusammenhang zwischen einrichtungsinternen QM-Verfahren, Evaluationsmethoden und Datenverwendung

	Wer bestimmt die Methode?	
Wer verwendet die gewonnenen Daten?	Selbstbewertung	Fremdbewertung
Evaluation intern	<p>Die Einrichtung* evaluiert sich selbst</p> <p>Beispiel 1: Einrichtungsinterne Selbstbewertung unter der Berücksichtigung der Grundelemente und Instrumentarien nach G-BA-, Qualitätsmanagement-Richtlinie Vertragsärztliche Versorgung“</p> <p>Beispiel 2: Einrichtungsinterne Prüfungen z.B. Kalibrierung, mitlaufende Kontrollen, Überprüfung der Einhaltung von VA, AA, SOPs, Leitlinienkonformes Vorgehen etc.</p> <p>Beispiel 3: EFQM</p> <p>Datenhoheit: liegt bei der Einrichtung Methoden: selbstbestimmt</p>	<p>Externe Personen (Auditoren) evaluieren im Auftrag der Einrichtung</p> <p>Beispiele 1: Zertifizierung nach ISO oder auf der Basis von QEP, KPQN, KTQ, qu.no, z.B. durch TÜV, LGA</p> <p>Beispiel 2: Akkreditierung auf der Basis der ISO 15189:2007 z.B. durch DACH, DAP, ZLG</p> <p>Beispiel 3: EPA: Methodenauswahl und Datensammlung liegen bei EPA; über eine zentrale Datenbank erhält der jeweilige Arzt Zugang zu seinen Daten und zu Vergleichszahlen anderer Praxen</p> <p>Datenhoheit: liegt bei der Einrichtung** Methoden: fremdbestimmt</p>
Evaluation extern	<p>Die Einrichtung evaluiert sich selbst und gibt Auskunft an externe Personen</p> <p>Beispiel 1: jährliche Überprüfung des einrichtungsinternes Qualitätsmanagements bei 2,5% zufällig ausgewählter Vertragsärzte gemäß der G-BA-, Qualitätsmanagement-Richtlinie Vertragsärztliche Versorgung“</p> <p>Beispiel 2: Qualitätsprüfungen im Einzelfall (Stichproben***) bei 4% der den betreffenden Leistungsbereich abrechnenden Ärzte gemäß der G-BA-, Qualitätsprüfungs-Richtlinie Vertragsärztliche Versorgung“</p> <p>Beispiel 3: Qualitätszirkel, mit regelmäßiger Berichterstattung an die KVen</p> <p>Datenhoheit: Datengewinnung und -auswertung obliegen der prüfenden Institution; Auskunftspflicht Methoden: selbstbestimmt</p>	<p>Externe Personen evaluieren im Auftrag externer Einrichtungen (z.B. KV, G-BA)</p> <p>Beispiel 1: z.B. Kolloquien bei vertragsärztlichen Leistungen mit Qualifikationsvorbehalt;</p> <p>Beispiel 2: Begleitforschung zu Disease-Management-Programmen</p> <p>Beispiel 3: z.B. QEP (Qualität und Entwicklung in Praxen®) in der Pilotphase mit Begleitforschung</p> <p>Datenhoheit: Datengewinnung und -auswertung liegen obliegen der prüfenden Institution Methoden: fremdbestimmt</p>

*) mit Einrichtung ist hier z.B. eine Genetische Beratungsstelle bzw. ein medizinisches Laboratorium mit humangenetischem Leistungsangebot gemeint;

**) Bei manchen Verfahren erhalten Dritte Zugang zu den einrichtungsinternen Qualitätsdaten: die KBV beispielsweise kann zur Überwachung der Zertifizierungsstellen die Evaluationsbögen der zertifizierten Praxen auswerten. Bei der QM-Implementierung nach EPA werden die praxisinternen QM-Daten auf dem zentralen Server von AQUA verwaltet.

***) bei Stichprobenprüfungen ist die Methodenwahl teilweise eingeschränkt.

2.4.5.1 Selbstbewertung

Gesetzlich vorgeschrieben ist seit 1.1.2006 ausschließlich die **schriftliche Selbstbewertung** auf der Basis verwendeter QM-Grundelemente und -Instrumente nach § 135a SGB und der G-BA-Qualitätsmanagement-Richtlinie. Die Selbstbewertung kann auf der Grundlage von Nachweisen und Messungen der Prozess- und Ergebnisqualität erfolgen z.B. in Form von Patientenbefragungen sowie Auswertungen dokumentierter Beschwerden und erfasster Fehler¹. Kostenlos und im Internet frei zugänglich sind entsprechende Selbstbewertungsbögen, in der die geforderten Grundelemente (§3) und Instrumente (§4) der G-BA-Richtlinie praxisnah in Checklisten

¹ §6 Abs.2 Pkt.3 Satz 2 der G-BA-Qualitätsmanagement-Richtlinie 2006

übersetzt und mit Erläuterungen oder konkreten Beispielen aus dem Praxisalltag ergänzt worden sind. In regelmäßigen Abständen durchgeführt, sollen mittels Selbstbewertung – im Sinne eines *Controlling* – die Aktivitäten zur kontinuierlichen Qualitätsverbesserung analysiert werden. Selbstbewertung wird, im Gegensatz zu einem Audit nach ISO 9001 oder anderen QM-Verfahren, nicht durch ein Zertifikat bestätigt.

„Die Ergebnisse einer Selbstbewertung haben, außer bei Bewerbungen um Qualitätspreise, fast keine Außenwirkung, sie sind für die interne Nutzung zur Weiterentwicklung des Unternehmens gedacht.“ (BURKHARD 2007:9)

Im Wettbewerb um Qualitätspreise wie z. B. den „*EFQM Excellence Award*“ der European Foundation for Quality Management (EFQM) oder den *Ludwig-Erhard-Preis*, dem deutschen Äquivalent, vergeben durch die Deutsche Gesellschaft für Qualität (DGQ), spielen Selbstbewertungen eine essentielle Rolle. Es handelt sich dabei um Unternehmensbewertungen auf der Basis von Referenzmodellen, die beispielsweise dem EFQM-Modell oder dem Selbstbewertungsmodell für den *Malcolm Baldrige National Quality Award (MBNQA)* entlehnt sind. Der Selbstbewertungsprozess dient hierbei nicht nur zur Stärken-Schwächen-Analyse und zum Erkennen von Verbesserungspotentialen, explizit sollen die Ergebnisse daraus mit anderen Managementprozessen, wie Strategieentwicklung und Geschäftsplanung verknüpft werden (vgl. BURKHARD 2007). Regelmäßig und systematisch werden mit Hilfe dieser Selbstbewertungsmodelle alle Bereiche der Organisation untersucht. Ziel ist **TQM** bzw. die übergeordnete Kategorie der „*Business Excellence*“. Bewerber durchlaufen hierfür einen mehrstufigen Prozess: Stufe 1 „*Levels of Excellence*“, Stufe 2 „*Committed to Excellence*“ und Stufe 3 „*Recognised for Excellence*“. Die Bewerbung um Qualitätspreise dient Unternehmen u.a. dazu, für sich zu werben und Wettbewerbsvorteile zu erzielen.

2.4.5.2 Zertifizierung von humangenetischen Einrichtungen

Das Thema „Zertifizierung medizinischer Einrichtungen“ hat in den letzten Jahren eine große Dynamik entwickelt. Obwohl von Seiten des Gesetzgebers nicht vorgeschrieben, gehen immer mehr medizinische Einrichtungen und Arztpraxen dazu über, ihr QM-System zertifizieren zu lassen. Nach Auffassung der Vertreter der Kassenärztlichen Vereinigungen sollen in Zukunft Zertifizierungen im Rahmen von Versorgungsvereinbarungen Vertragsbestandteil werden (vgl. KÖHLER 2007).¹ Im Bemühen um sichtbare Anerkennung der eigenen QM-Verfahren und, um die Akzeptanz und Attraktivität von QM-Verfahren bei den Ärzten zu erhöhen, bieten inzwischen alle oben genannten QM-Anbieter die Möglichkeit zur Zertifizierung eines QM-Systems nach ihren QM-Verfahren an.

Das Zertifizierungsverfahren. Für die organisatorische Abwicklung der Zertifizierung sind in der Regel Zertifizierungsgesellschaften wie z.B. TÜV, DEKRA, LGA etc. zuständig. Da es sich bei der Zertifizierung von humangenetischen Einrichtungen um den gesetzlich nicht geregelten Bereich handelt, ist die Akkreditierung von Zertifizierungsgesellschaften nicht verpflichtend. Der Verein Stiftung Praxissiegel e.V. beispielsweise zertifiziert

¹ Ende 2007 wandte sich der KBV-Vorsitzende KÖHLER mit den Qualitätssicherungsaktivitäten der KBV in einer Beilage der Süddeutschen Zeitung erstmals an eine breite Öffentlichkeit. In seinen Ausführungen erläuterte er ausführlich QEP[®], das Deutsche Gesundheitssiegel (DGS) und AQUIK als Mittel zur Steuerung des Wettbewerbs unter Ärzten: „Ein Gesundheitssiegel soll die Qualität einer Arztpraxis anzeigen können“ (KÖHLER 2007:32). Patienten als Endverbraucher werden damit aufgefordert, einerseits den von der Ärzteschaft vergebenen Qualitätszertifikaten zu vertrauen, andererseits selbst an der kritischen Begutachtung ärztlicher Tätigkeit mitzuwirken und zu überprüfen, was einen guten Arzt „auszeichnet“ (vgl. BMG 2008).

Arztpraxen und Anbieter von QM-Systemen ohne selbst akkreditiert zu sein. Generell wird jedoch gefordert, dass auch Zertifizierungsstellen akkreditiert sein sollten, um sicher zu stellen, dass sie nach der geltenden Norm DIN EN ISO 45012¹ selbst über ein Qualitätsmanagement verfügen (vgl. EBEL 2003)². Sowohl die DIN EN ISO 19011 („Leitfaden für das Auditieren von Qualitätsmanagement- und Umweltmanagement-Systemen“)³ als auch die DIN EN ISO 9001 regeln hierbei die grundsätzlichen Anforderungen an eine Auditierung. Aus der Anwendung dieser Normen auf den Zertifizierungsprozess ergeben sich – unabhängig von den zu prüfenden Inhalten – weitgehend ähnliche Organisationsstrukturen und einheitliche zeitliche Abläufe (vgl. Tabelle 7).

Tabelle 7: Zeitlicher Ablauf des Zertifizierungsverfahrens

Phase	Begutachtungsverfahren	Zeitlicher Ablauf (Durchschnittswerte)
Erstzertifizierung	Antrag	
	Vorgespräch (optional)	
	Einreichung und formale / inhaltliche Prüfung der Dokumente	10 Wochen vor Visitation
	Bericht zur formalen Prüfung	9 Wochen vor Visitation
	Bericht zur inhaltlichen Prüfung	4 Wochen vor Visitation
	Aushändigung des Visitationsplans	3 Wochen vor Visitation
	Visitation	Tag X
	Visitationsbericht	3 Wochen nach Visitation
	Evtl. Nachbesserung / Stellungnahme von Seiten des Labors	
	Beurteilung der Nachbesserung	
	Entscheidung der Zertifizierungsstelle	
	Ausstellung der Zertifizierungsurkunde	
Überwachung	keine	
Rezertifizierung	Visitation	spätestens 3 Jahre nach Erstzertifizierung

Bei **Zertifizierungen nach der ISO-Norm** kann sich der Humangenetiker direkt an die jeweiligen Zertifizierungsstellen wenden und dort das Zertifizierungsverfahren beantragen. Unter den gegenwärtig 172 deutschen Zertifizierungsstellen für Managementsysteme bieten etwa 80 Stellen die Zertifizierung nach der ISO 9000-Familie an. Entscheidet sich der Humangenetiker für eine **branchenspezifische Lösung**, erhält er von den QM-Anbietern Informationen darüber, welche Stellen eine Zertifizierung nach ihren Prüfkatalogen vornehmen⁴.

¹ Bei der DIN EN ISO 45012 handelt es sich um eine Norm, die allgemeine Anforderungen an Stellen definiert, die Qualitätsmanagementsysteme begutachten und zertifizieren:

„Die Konformitätszertifizierung ist eine Maßnahme durch einen unparteiischen Dritten, die aufzeigt, dass angemessenes Vertrauen besteht, dass ein ordnungsgemäß bezeichnetes Erzeugnis, Verfahren oder eine ordnungsgemäß bezeichnete Dienstleistung in Übereinstimmung mit einer bestimmten Norm oder einem bestimmten anderen normativen Dokument ist.“ (DIN EN 45012)

² Die Zertifizierungsgesellschaften werden von der Trägeregemeinschaft für Akkreditierung GmbH (TGA) auf Einhaltung und wirksame Umsetzung überwacht.

³ Diese Norm beschreibt die Durchführung von internen und externen Audits von Qualitätsmanagement- und Umweltmanagement-Systemen. Sie dient damit zur Festlegung eines einheitlichen Auditierungsablaufs durch Kunden und Dritte (z.B. Zertifizierungsgesellschaften) gibt aber auch Hinweise für die Durchführung interner Audits zur kontinuierlichen Bewertung der Wirksamkeit des QM-Systems. (vgl. www.qm-infocenter.de)

⁴ Die KVNO weist gegenwärtig drei qu.no-Zertifizierer aus: 3CERT GmbH, LGA InterCert GmbH und i-med-cert GmbH; die KVWL nennt neben diesen noch zwei weitere Zertifizierungsstellen TÜV NORD CERT GmbH und TÜV Rheinland; die KBV listet inzwischen 10 Zertifizierungsstellen auf. Online am 2.12.2007 unter <http://www.kbv.de/themen/9042.html>.

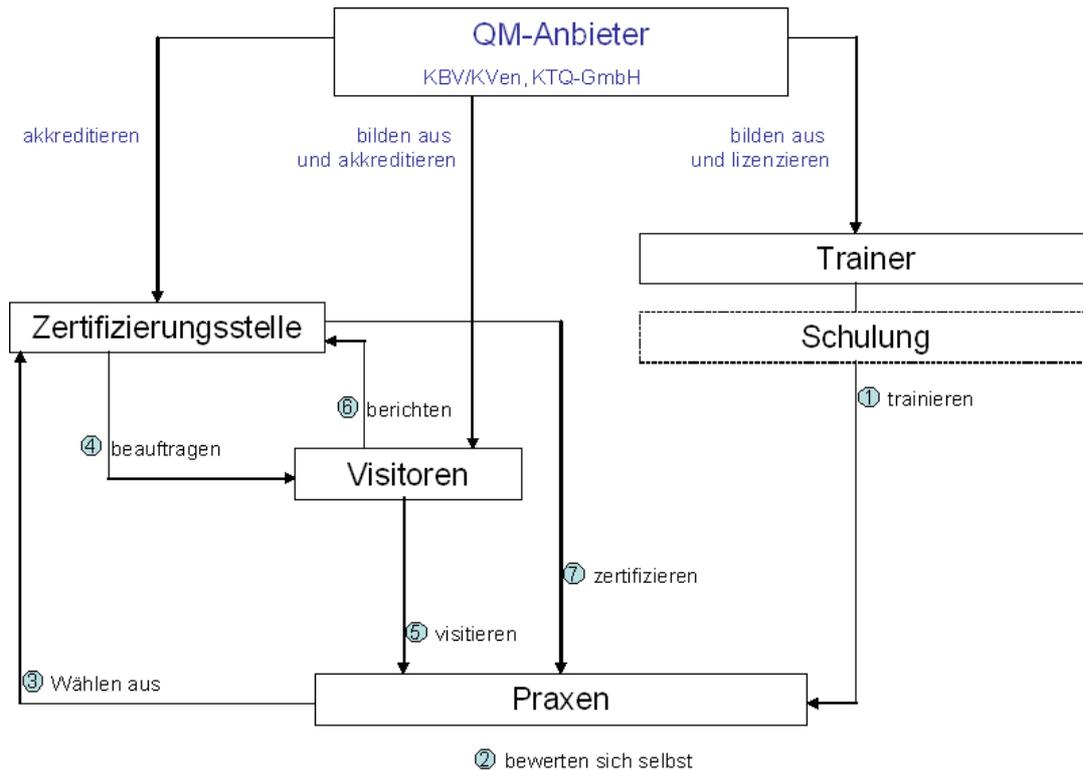


Abbildung 7: Organisationsschema zur Zertifizierung von Einrichtungen nach QM-Verfahren der KBV/KVen und KTQ-GmbH

(modifiziert nach QEP®-Zertifizierungsverfahren (KBV 2007b:3))

Die Kassenärztliche Bundesvereinigung, die Landes-KVen und KTQ-GmbH werden hierbei selbst als „Akkreditierer“ aktiv: Wie in der Abbildung 7 dargestellt, akkreditieren sie Dritte (Visatoren¹, Trainer, Zertifizierungsstellen) für das eigene System. Zur Überwachung des Zertifizierungsverfahrens führen sie entsprechende Kontrollen durch. Die KBV beispielsweise visitiert jährlich die Geschäftsstellen der von ihr akkreditierten Zertifizierungsstellen und wertet die dort gesammelten Evaluationsbögen der zertifizierten Praxen aus². Entsprechend dem „Ehrenkodex der Zertifizierer“ (EBEL 2003:147) wird in diesem Organisationsschema (Abbildung 7) darauf geachtet, dass Beratung und Schulung vom eigentlichen Prozess des Zertifizierens getrennt sind³. Insofern sind bei diesen QM-Verfahren ausschließlich die Zertifizierungsstellen für die gesamte Zertifizierungsorganisation zuständig. Sie schließen die Verträge mit den Praxen (3). Sie beauftragen Visatoren (4) und sie entscheiden auf Basis ihrer Berichte (6), ob ein Zertifikat vergeben wird (7). Diese Visatoren wiederum dürfen nur dann die Praxis visitieren (5), wenn sie vorab von dem jeweiligen QM-Anbieter dafür geschult und akkreditiert worden sind. Bei erfolgreicher Visitation sind die Zertifikate in der Regel 3 Jahre gültig.

¹ In diesen branchenspezifischen Zertifizierungsverfahren werden die von der ISO-Norm geprägten Begriffe *Audit* zur *Visitation* und der *Auditor* zum *Visitor*.

² Im Jahr 2006 legte die KBV erstmals die Anforderungen für eine Zertifizierung nach QEP® fest und ernannte einen Akkreditierungsbeirat. Bis September 2007 wurden von der KBV 10 Zertifizierungsstellen akkreditiert. Die Akkreditierung der Zertifizierungsstellen erfolgen mittels Handbuchüberprüfung, Geschäftsstellenbegehung und Bewertung des resultierenden Berichtes durch den Akkreditierungsbeirat der KBV. (KBV 2007a:23 vgl. auch KBV2006a:56).

³ Dies soll verhindern, dass die Ergebnisse einer bezahlten Beratungsleistung wiederum gegen Bezahlung der Zertifizierungsdienstleistung von demselben Unternehmen bewertet werden.

Ein anderes Zertifizierungssystem hat die Firma AQUA – Institut für angewandte Qualitätsförderung und Forschung im Gesundheitswesen GmbH¹ gemeinsam mit den Vereinen TOPAS e.V.² und der Stiftung Praxissiegel e.V.³ für das QM-Verfahren des Europäischen Praxis Assessment (EPA) aufgebaut:

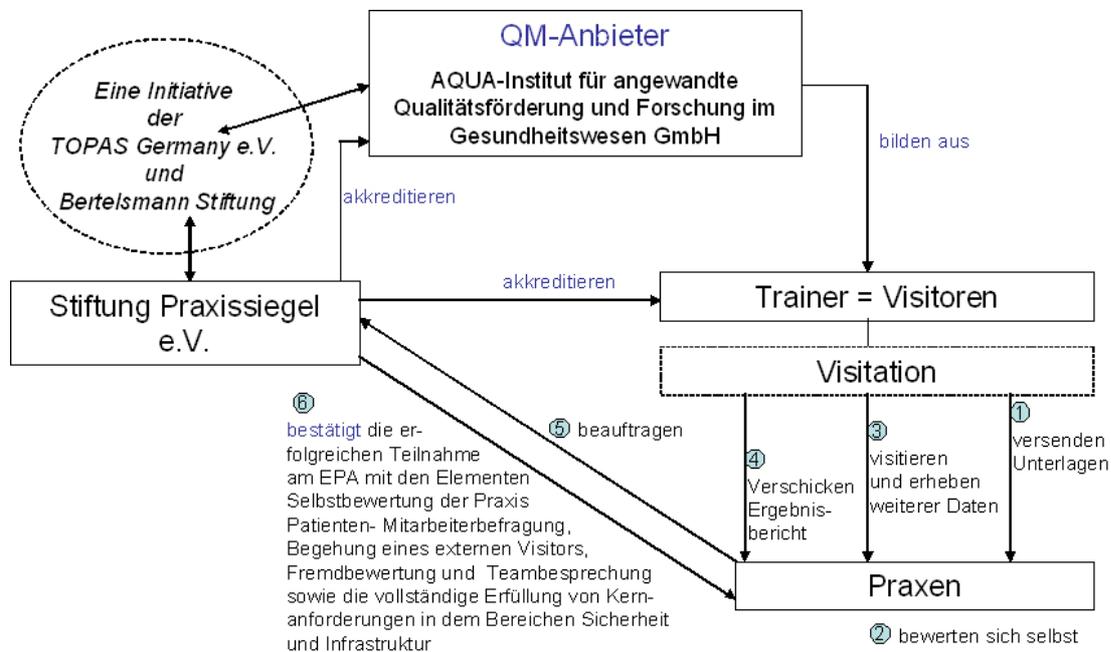


Abbildung 8: Organisationsschema zur Zertifizierung von Einrichtungen nach dem QM-Verfahren der AQUA-GmbH

Die Stiftung Praxissiegel e.V. akkreditiert QM-Anbieter bzw. Visitoren; bislang erfüllt nur das Europäische Praxisassessment (EPA) ihre Anforderungen. Sie zertifiziert ärztliche Praxen, deren QM-System nach EPA etabliert wurde (Abbildung 8). Durch die enge personelle und inhaltliche Verflechtung⁴ der drei beteiligten Organisationen (Stiftung Praxissiegel e.V., TOPAS Germany e.V. und AQUA-GmbH) auf der einen Seite und der Personalunion zwischen Trainer und Visitor auf den anderen Seite besteht bei diesem Verfahren keine Trennung zwischen QM-Schulung und Zertifizierung, zwischen QM-Anbieter und QM-Zertifizierer.

Zertifizierungskosten. QEP[®], das in seiner Ausgestaltung den Vorgaben der G-BA-Richtlinie am Nächsten kommt, kostet incl. Zertifizierung zwischen 1900 und 3000 Euro pro Praxis. Die beiden QM-Produkte qu.no und KPQM2006, die ebenfalls die Erfordernisse der G-BA-Richtlinien erfüllen, liegen preislich in etwa auf demselben Niveau (Tabelle 8).

¹ Das AQUA-Institut bietet neben dem QM-Produkt EPA eine Reihe von weiteren Aktivitäten im Bereich Qualität an, u.a. diverse Studien auf der Basis von Ärzte- und Patientenbefragungen, Betreuung und Basisdokumentation von Qualitätszirkeln, Ausarbeitung von Qualitätsindikatoren.

² Die Gesellschaft für Methodik von Assessment, Qualitätsmanagement und Zertifizierung im Gesundheitswesen – European Task Force for Methods of Assessment, Quality Management and Certification in Health Care, German Division (TOPAS Germany) e.V. hat in enger Anlehnung an das holländische Visitation-Modell das QM-Modell „EPA“ entwickelt.

³ Zu den aktiven Mitgliedern zählen die Bertelsmann Stiftung und der Forschungsverbund TOPAS Germany e.V.

⁴ So gehört z.B. JOACHIM SZECSENYI, der Geschäftsführer der AQUA-GmbH, seit 2007 im Fachbereichsrat der Stiftung Praxissiegel e.V. zu den Gründungsmitgliedern der TOPAS Germany e.V.; BJÖRN BORGE, Prokurist und 2. Vorsitzender der AQUA-GmbH ist gleichzeitig 2. Vorsitzender der TOPAS Germany e.V.; STEFAN BILGER, der als Vorstand die Stiftung Praxissiegel vertritt, ist ebenfalls zu Gründungsmitglied der TOPAS Germany e.V.

Tabelle 8: Schulungs- und Zertifizierungskosten unterschiedlicher Anbieter branchenspezifischer QM-Verfahren

Bezeichnung	QM-Produkte/ QM-Dienstleistungen	Praxis ohne Mitarbeiter	Kleine Praxen	Mittelgroße Praxen	Große Praxen
		1 Arzt ohne Mitarbeiter	1 Arzt mit Mitarbeitern* (Einzelpraxis)	2-4 Ärzte mit Mitarbeitern (GP und PG*)	5-7 Ärzte und Mitarbeiter (GP und PG)
QEP® Gültigkeit: 3 Jahre	QEP®-Qualitätsziel-Katalog	29,95 €	29,95 €	29,95 €	29,95 €
	Schulungsmaterial (in Kombination mit einem Kurs: Kostenlos – 70 €)	199 €	199 €	199 €	199 €
	QEP®-Einführungseminar	195-220 €	390-440 €	390-440 €	390-440 €
	QEP®-Powerseminar*** Aufbauseminar	1.495 € 99 €	2.990 € 350-400 €	2.990 € 350-400 €	2.990 € 350-400 €
	Zertifizierung zzgl. Reisekosten	1200 €	1500 €	1.800 €	**** 2.000 €
	zzgl. Mwst.	228 €	285 €	342 €	380 €
	Ca. Gesamtpreis (ohne Powerseminar + Reisekosten)	1.900 €	2.500 €	2.800 €	3.000 €
Qu.no Gültigkeit: 3 Jahre	qu.no-Seminar	o.A.	650 €	o.A.	o.A.
	qu.no-Handbuch (Preis für KVNO-Mitglieder)		10 €		
	Gesamtpreis		660 €		
KPQM2006 Gültigkeit: 3 Jahre	Schulung	o.A.	300 €	o.A.	o.A.
	Gesamtpreis		300 €		
EPA Gültigkeit: 3 Jahre	Schulung	1.990 €	1.990 €	1.990 €	1.990 €
	Zertifizierung	100 €	100 €	100 €	100 €
	Gesamtpreis	2.190 €	2.190 €	2.190 €	2.190 €
KTQ® Gültigkeit: 3 Jahre	Vorbereitung der Visitation je Visitor	o.A.	o.A.	o.A.	1.000 €
	Visitation pro Tag				750 €
	Nachbereitung der Visitation				500 €
	Zertifikatvergabe				1.500 €
	zzgl. Reisekosten				1.150 €
	zzgl. Mwst.				931 €
	Durchführung des kompletten KTQ-Verfahrens (einschl. MwSt. zzgl. Reisekosten des Visitors)	o.A.	o.A.	2.190 €	o.A.
	Ca. Gesamtpreis (ohne Reisekosten)			2.190 €	5.831 €
PVS PQ Gültigkeit: 2 Jahre	Schulung	280 €	520 €	520 €	520 €
	Voraudit (optional)	200 €	200 €	200 €	200 €
	Auditgebühren	775 €	775 €	775 €	775 €
	Zertifizierungs-Kurzschulung	100 €	100 €	100 €	100 €
	TÜV Nord CERT-Zertifikatgebühr	je 25 €	je 25 €	je 25 €	je 25 €
	Überwachungsaudit	500 €	500 €	500 €	500 €
	Gesamtpreis	1.880 €	2.200 €	2.200 €	2.200 €

Alle Preisangaben und sonstige Details sind folgenden Websites entnommen (Stand 1.4.2008):

QEP®: http://www.kvb.de/servlet/PB/menu/1105970_11/index.html;

EPA: <http://www.europaeisches-praxisassessment.de/1/u1-4.php>;

PVS PQ der Privatärztlichen VerrechnungsStelle Rhein-Ruhr GmbH: <http://www.pvs-pq.de/workshops.php>;

*) Laut G-BA-Qualitätsmanagement-Richtlinie wird für Praxen, in denen mehr als drei vollzeitbeschäftigte nicht-ärztliche Mitarbeiter tätig sind, empfohlen, einen für das einrichtungsinterne Qualitätsmanagement zuständigen nicht-ärztlichen Mitarbeiter zu benennen. Die Kalkulationsbasis lautet deshalb hier 1Arzt + 1 Mitarbeiter (Qualitätsmanagementbeauftragter).

**) Praxismgemeinschaften ;

***) Angebot des Berufsverbandes niedergelassener Chirurgen;

****) und mehr

Zertifizierte humangenetische Einrichtungen. Wie viele Humangenetiker in der ambulanten bzw. stationären Patientenversorgung bereits zertifiziert sind, ist nicht bekannt. Es gibt kein bundesweites zentrales Zertifizierungsregister. In der Zwischenzeit sind jedoch mehrere QM-Anbieter dazu übergegangen, die jeweils nach ihrem Verfahren zertifizierten Arztpraxen auf den eigenen Internetseiten zu listen¹. KTQ veröffentlicht darüber hinaus auch die im Rahmen des Zertifizierungsverfahrens eingeforderten Qualitätsberichte der zertifizierten Praxen².

2.4.5.3 Akkreditierung von humangenetischen Einrichtungen

Erwartbar ist, dass im Zuge weiterer anstehender gesetzlicher (Gendiagnostikgesetz) und untergesetzlicher Regelungen (RiLiBÄK) auf nationaler Ebene, aber auch im Zusammenhang mit Harmonisierungsbestrebungen und Normenvereinheitlichung auf europäischer Ebene, die Anforderungen an das einrichtungserne Qualitätsmanagement von Humangenetikern konkretisiert werden. Für den labordiagnostischen Bereich in der Humangenetik zeichnet sich bereits jetzt ab, dass, in Analogie zur Laboratoriumsmedizin, auf die bereits verfügbaren, von der Produktbewertung abgeleiteten QM-Programme zurückgegriffen werden wird. Dazu zählt in erster Linie die ISO-9000-Normenfamilie und für humangenetische Einrichtungen insbesondere die DIN EN ISO 15189 „Medizinische Laboratorien – Besondere Anforderungen an die Qualität und Kompetenz“³. In der praxisspezifischen Adaption dieser Normen und in der Ausgestaltung der Regelungen besteht

„große Flexibilität, solange der Intention der Norm entsprochen wird. *De facto* gestaltet jedes Labor sein eigenes QMS [Qualitätsmanagementsystem], die Norm soll dabei eine inhaltliche Vergleichbarkeit zwischen den Laboren gewährleisten. Letztlich entscheiden die Akkreditierungsstelle und die Fachbegutachter darüber, was als kompatibel mit der Norm angesehen werden kann.“ (GLÄSER et al. 2005:4)

Das Akkreditierungsverfahren. Eine Form nach Außen zu dokumentieren, dass eine humangenetische Einrichtung ihre Struktur, Abläufe und die Qualitätskontrolle ihrer Ergebnisse an den besonderen Anforderungen eines QM-Systems ausrichtet, ist die offizielle Bestätigung dieser Vorgehensweise durch eine akkreditierte Einrichtung. Das *European Committee for Standardization* (CEN) führt dazu aus:

„Wenn ein Laboratorium die Akkreditierung anstrebt, so sollte es eine Akkreditierungsstelle wählen, die nach geeigneten Internationalen Normen arbeitet und die besonderen Anforderungen medizinischer Laboratorien berücksichtigt.“ (DIN EN ISO 15189:2003:4)

¹ <http://www.praxissiegel.de/>; <http://www.kbv.de/themen/9042.html>.

² http://www.ktq.de/ktq_qualitaetsberichte/index.php?ab=0&bis=25&tp=qbti&id=13&sort=oup.

³ Sie ersetzt die DIN EN ISO 17025, die wiederum aus der DIN EN 45001 hervorgegangen ist. Während die DIN EN ISO/IEC 17025 lediglich die Kompetenz über die Fähigkeit zur Testung und Kalibrierung von Laboratorien anerkennt, betont die ISO 15189 die Anforderungen an Kompetenz und Qualität, die insbesondere an medizinische Laboratorien gestellt werden. Von der EA wurde festgelegt, dass ab April 2009 alle akkreditierten Laboratorien die geänderte ISO 15189:2007 erfüllen müssen. Online am 2.9.2007 unter http://www.dach-gmbh.de/15189_2007.html.

In Deutschland gibt es drei Akkreditierungsstellen, die diese Anforderungen erfüllen:

- DACH – Deutsche Akkreditierungsstelle Chemie GmbH¹
- DAP – Deutsches Akkreditierungssystem Prüfwesen GmbH² und die
- ZLG – die Zentralstelle der Länder für Gesundheitsschutz bei Arzneimitteln und Medizinprodukten.

DACH und DAP sind Mitglied im DAR, dem Deutschen Akkreditierungsrat, der die Interessen der deutschen Akkreditierer in europäischen und internationalen Organisationen vertritt. Sie akkreditieren im gesetzlich nicht geregelten Bereich. Die ZLG gehört dem Kreis der Koordinierungsgruppe des gesetzlich geregelten Bereichs (KOGB) an und ist durch Staatsvertrag benannte Stelle für diesen Bereich; dort angesiedelt ist auch das Sektor-komitee Medizinische Laboratorien, das Interpretationen der Norm vornimmt und die Akkreditierungsregeln für die verschiedenen Fachgebiete der medizinischen Laboratoriumsdiagnostik ausgearbeitet hat. Aufgrund der internationalen Anerkennung der DACH und DAP sind auch die Prüf- und Untersuchungsberichte der von ihnen akkreditierten Laboratorien international anerkannt³.

Mit der Akkreditierung humangenetischer Einrichtungen durch diese Stellen wird formell auch ihre Kompetenz anerkannt. Die hierfür ausgebildeten – und von den Fachgesellschaften empfohlenen – Fachgutachter der Akkreditierungsstellen bringen neben ihren Kenntnissen über QM-Prozesse und -Systeme ihre dezidierte Fachkenntnis in die Prüfung mit ein.

Im Gegensatz zum gesetzlich geregelten Bereich (der z.B. Aspekte der Gerätesicherheit, des Verbraucher- und Umweltschutzes umfasst) gibt es für medizinische wie auch humangenetische Laboratorien gegenwärtig keine Pflicht zur Akkreditierung.

Die von den Akkreditierungsstellen entwickelten Akkreditierungsverfahren für medizinische Laboratorien – humangenetische Labors sind darin eingeschlossen – basieren auf

- der DIN EN ISO 15189
- nationalen gesetzlichen Regelungen (wie dem Medizinproduktegesetz/-verordnung, Arbeitsschutzgesetzen, Röntgenverordnung etc.) und
- untergesetzlichen Regelungen (wie Richtlinien, Leitlinien etc.).

Das Akkreditierungsverfahren selbst wird von den oben genannten Akkreditierungsstellen nach einheitlichen Regeln⁴ durchgeführt. Auch hinsichtlich der Kosten und der zusätzlichen Serviceleistungen unterscheiden sie sich kaum. Die für die humangenetischen Laboreinrichtungen relevanten Teile des Akkreditierungsverfahrens beziehen sich auf folgende Phasen:

¹ Zu den Gesellschaftern der DACH gehören der Verband der Chemischen Industrie (VCI), der Gesellschaft Deutscher Chemiker (GDCh) und die Deutsche Vereinte Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin (DGKL).

² Die DAP wurde vom Bundeswirtschaftsministerium gegründet. Zu ihren Gesellschaftern zählen heute der Verband der Materialprüfungsämter e.V. (VMPA), die Germanischer Lloyd Industrial Services GmbH (GLIS, Hamburg), die LGA (Landesgewerbeanstalt Bayern, Nürnberg) und Verband der TÜV e.V. (VdTÜV, Berlin).

³ Nach erfolgter Evaluierung durch ein europäisches Expertengremium haben sowohl die DACH als auch die DAP das Multilaterale Abkommen (MLA) bei der European Co-operation for Accreditation (EA) und das internationale Abkommen zur gegenseitigen Anerkennung (MRA) bei der International Laboratory Accreditation Cooperation (ILAC) unterzeichnet. Die EA zählt 35 Akkreditierungsgesellschaften zu ihren Mitgliedern, die 33 europäische Länder repräsentieren. In der ILAC sind Laborakkreditierungs- und Inspektionsstellen zusammengeschlossen, die mehr als 70 nationale und internationale Organisationen vertreten.

⁴ Die Akkreditierungsverfahren werden auf der Grundlage der Normenreihe EN 45000 ff. ISO/IEC 17000 ff. und DIN EN ISO/IEC 17011:2005 und nach den Akkreditierungsregelungen der EA einheitlich organisiert.

Tabelle 9: Zeitlicher Ablauf des Akkreditierungsverfahrens

Phase	Begutachtungsverfahren	Zeitlicher Ablauf
Erstakkreditierung	Antrag	
	Vorgespräch (optional)	
	Einreichung und formale / inhaltliche Prüfung der Dokumente	
	Überprüfung durch eine Vor-Ort-Begehung	Tag X
	Begutachtungsbericht durch Gutachter	Nach 4 Wochen
	Evtl. Nachbesserung / Stellungnahme von Seiten des Labors	Innerhalb von 2 Wochen
	Entscheidung des Akkreditierungsausschusses	
	Ausstellung der Akkreditierungsurkunde	
Überwachung	1. Überwachungsbegehung	Nach 12 Monaten
	Weitere Überwachungsbegehungen ¹	Im zeitlichen Abstand von 12 bis 18 Monaten
Reakkreditierung	Erneute Begutachtung des gesamten QM-Systems	spätestens nach 5 Jahren nach Erstakkreditierung
	Weitere Überwachungsbegehungen	Im zeitlichen Abstand von 12, 18 bzw. 20 Monaten

Bei der Vor-Ort-Begehung werden neben formalen Punkten wie der Dokumentation (QM-Handbuch) und Umsetzung des QM-Systems (Schulungsunterlagen, interne Audits, Gerätedokumentation usw.) die zur Akkreditierung beantragten Untersuchungsverfahren sowohl in schriftlicher Form (Verfahrensanweisungen) als auch in der praktischen Umsetzung entsprechend der Forderungen der DIN EN ISO 15189 sowie der betreffenden EG-Richtlinien begutachtet (vgl. www.zlg.de). Im Anschluss daran wird von Seiten der Gutachter ein Begutachtungsbericht erstellt, der dem jeweiligen Akkreditierungsausschuss zur Entscheidung über Akkreditierung oder deren Ablehnung vorgelegt wird. Die Aushändigung der Akkreditierungsurkunde schließt das Verfahren ab. Die von der DACH und DAP akkreditierten humangenetischen Laboratorien werden in das beim Deutschen Akkreditierungsrat (DAR) geführten Register aufgenommen. Die von der ZLG akkreditierten Institutionen werden dem Bundesministerium für Gesundheit gemeldet und die Namen der akkreditierten Laboratorien im Bundesanzeiger sowie auf den Internetseiten der ZLG veröffentlicht.

Die Akkreditierung wird für die Dauer von fünf Jahren erteilt. In diesem Zeitraum werden die Laboreinrichtungen regelmäßigen Überwachungen unterzogen, um sicherzustellen, dass jederzeit die Akkreditierungsanforderungen erfüllt werden. Die Kontrollen erstrecken sich auf die Anforderungen an Management und Technik (entsprechend Kap. 4 und 5 der ISO-Norm) und/oder auf die Überprüfung von Prüfarten (wie z.B. Chromosomendiagnostik) bzw. Prüfverfahren (wie z.B. Nachweis der Faktor-V-Leiden-Mutation). Eine Reakkreditierung ist spätestens nach fünf Jahren erforderlich. Wenn bei der Überwachung des Laboratoriums gravierende Abweichungen festgestellt und die Auflagen der Akkreditierungsstelle nicht erfüllt werden, kann die Akkreditierung eines Laboratoriums ausgesetzt oder entzogen werden.²

Akkreditierungskosten. Die Kosten einer Erstakkreditierung eines humangenetischen Labors mit 10-24 Mitarbeitern³ betragen gegenwärtig ca. 6500 €. Jährlich fallen dann weitere 1000-1500 € für die Überwachung der

¹ Jeder im Akkreditierungsumfang befindliche Bereich des Laboratoriums wird in diesem Zeitraum mindestens einmal vor Ort überwacht.

² DACH QM-VA 0900-01 Version 07, Seite 6; Online am 4.9.2007 unter http://www.dach-gmbh.de/DACHDok/VA/0900-01_07.pdf.

³ diese Kalkulation wurde auf der Basis der Gebührenordnung für die Akkreditierung von medizinischen Laboratorien der Deutschen Akkreditierungsstelle Chemie GmbH (DACH) vorgenommen, siehe auch http://www.dach-gmbh.de/DACHDok/AA/0112_10.pdf

Akkreditierung als Jahresgebühren an. Spätestens nach 18 Monaten und mindestens drei Mal innerhalb von 5 Jahren sind Überwachungsbegehungen erforderlich, die mit jeweils ca. 3000 € zu veranschlagen sind. Die Kosten der Reakkreditierung liegen bei etwa 5300 €. D.h. ein Labor mit etwa 20 Mitarbeitern muss mit etwa 30.000 € Akkreditierungskosten innerhalb von 5 Jahren rechnen.

Akkreditierungsaktivitäten von Humangenetikern. Um den Prozess der Akkreditierung zu unterstützen bzw. erst möglich zu machen, sind Humangenetiker in verschiedenen Bereichen aktiv:

- Mitarbeit in der **Arbeitsgemeinschaft Medizinische Laboratoriumsdiagnostik (AML)**, in der sich medizinisch-wissenschaftliche Fachgesellschaften zusammengeschlossen haben, die labordiagnostisch tätig sind.
- Zusammenarbeit mit der **Zentralstelle der Länder für Gesundheitsschutz bei Arzneimitteln und Medizinprodukten (ZLG)** im Sektorkomitee Medizinische Laboratorien.
- Durchführung von **Informationsveranstaltungen** zur Akkreditierung gemeinsam mit der DACH und der DAP.
- **Herausgabe von Checklisten** zur Vorbereitung einer Akkreditierung nach DIN EN ISO 15189: Grundsätzlich werden Begutachtungen nach der DIN EN ISO 15189 auf der Basis sogenannter Checklisten durchgeführt. Diese legen die Mindestkriterien für die Akkreditierung fest. Für die Humangenetik gibt es zwei fachspezifische Checklisten zur molekular- und zytogenetischen Diagnostik, die die allgemeine „Checkliste zur DIN EN ISO 15189 für medizinische Laboratorien“ ergänzen¹. In diesen Checklisten werden die Anforderungen an Management und Technik (aus den zentralen Abschnitten 4 und 5 der DIN EN ISO 15189) in Form eines Fragenkatalogs dem Nutzer an die Hand gegeben. Für die Leiter/Mitarbeiter der Laboreinrichtungen sind sie eine wertvolle Hilfe in den einzelnen Akkreditierungsphasen. Checklisten bieten ihnen die Möglichkeit, ihre eigene Einrichtung entsprechend der Normvorgaben zu überprüfen, verbunden mit der Option, aus den jeweiligen Bewertungen ihrer Antworten (1 = erfüllt; 2 = im Wesentlichen erfüllt, akzeptabel; 3 = teilweise erfüllt, Nachbesserung erforderlich; und 4 = nicht erfüllt) eine „To-do-Liste“ zur Qualitätsverbesserung zusammenzustellen (vgl. PDCA-Zyklus in Kap. 2.4.1.2).
- **Herausgabe eines Qualitätsmanagement-Handbuches für humangenetische Laboratorien** nach DIN EN ISO 15189:2003 als Vorlage zur Gestaltung eines eigenen Handbuchs: Anfang 2003 wurde auf Initiative und unter Leitung von CLEMENS MÜLLER-REIBLE (mit Unterstützung der humangenetischen Verbände) ein Arbeitskreis zur gemeinsamen Erstellung eines QM-Musterhandbuches initiiert. Es dient als Leitfaden, in dem Grunderfordernisse an die Kompetenz des Personals, Ausstattung der Einrichtung, Fehlermanagement, Daten- und Dokumentenlenkung genannt werden. In den einzelnen Musterkapiteln wird beschrieben, welche Vorgehensweisen normenkonform sind. Es begleitet inhaltlich den Akkreditierungsablauf, präzisiert Vorgaben durch exemplarische Verfahrens- und Arbeitsanweisungen und bietet Anleitung zum Verfassen eines eigenen Handbuchs².

¹ Die ZLG hatte hierzu im Jahr 2002 ein Sektorkomitee Humangenetik gebildet, das die allgemeinen Normtexte in die Sprache der Humangenetik übersetzt hat (vgl. MÜLLER-REIBLE, AULEHLA-SCHOLZ 2004; MILLER, RIEDER 2004; DACH 2003)

² In den *Hauptkapiteln* des Handbuches geht es um generelle Anforderungen an Management und Technik, die für jedes medizinische Labor gelten. An einigen wenigen Stellen wird dort bereits Bezug auf die Besonderheiten humangenetischer Labortätigkeit genommen, wenn z.B. humangenetische Leitlinien in Kap. 4.4 „Prüfung von Verträgen“ und Kap. 5.1 „Personal“ berücksichtigt werden müssen oder wenn es um Ringversuche und die Auswahl geeigneter Kontrollsysteme für humangenetische Laboratorien geht, wie in dem Kap. 5.6 „Sicherstellung der Qualität der Untersuchungsverfahren“ ausgeführt. Im Anhang des Musterhandbuches finden sich darüber hinaus Beispiele von Verfahrensanweisungen, Formblättern und Arbeitsanweisungen und damit konkrete Handreichungen für die Umsetzung der Norm im humangenetischen Laboralltag. So wird z.B. die räumliche Trennung der Prä- und Post-PCR-Bereiche incl. Putzvorschriften und Reinigungspläne gefordert, um Kreuzkontaminationen zu vermeiden. Die eigentlichen „Kochrezepte“ des humangenetischen Labors werden in Form von Arbeitsanweisungen dokumentiert. Ein Beispiel hierfür liefert die Arbeitsanweisung zur *Fra(X)-Diagnostik mittels Southern-Blot-Hybridisierung*. (vgl. GLÄSER et al. 2005)

Akkreditierte humangenetische Einrichtungen. In den Listen des Deutschen Akkreditierungsrats (DAR) und der ZLG sind insgesamt 276 akkreditierte medizinische Laboratorien registriert (Stand: April 2008). Für das „Untersuchungsgebiet Humangenetik“ besitzen 96 Laboratorien eine Akkreditierungsurkunde, darunter 68 laboratoriumsmedizinische Einrichtungen (d.h. ohne Humangenetiker in leitender Funktion) und 28 humangenetische Einrichtungen (mit Humangenetikern in leitender Funktion).

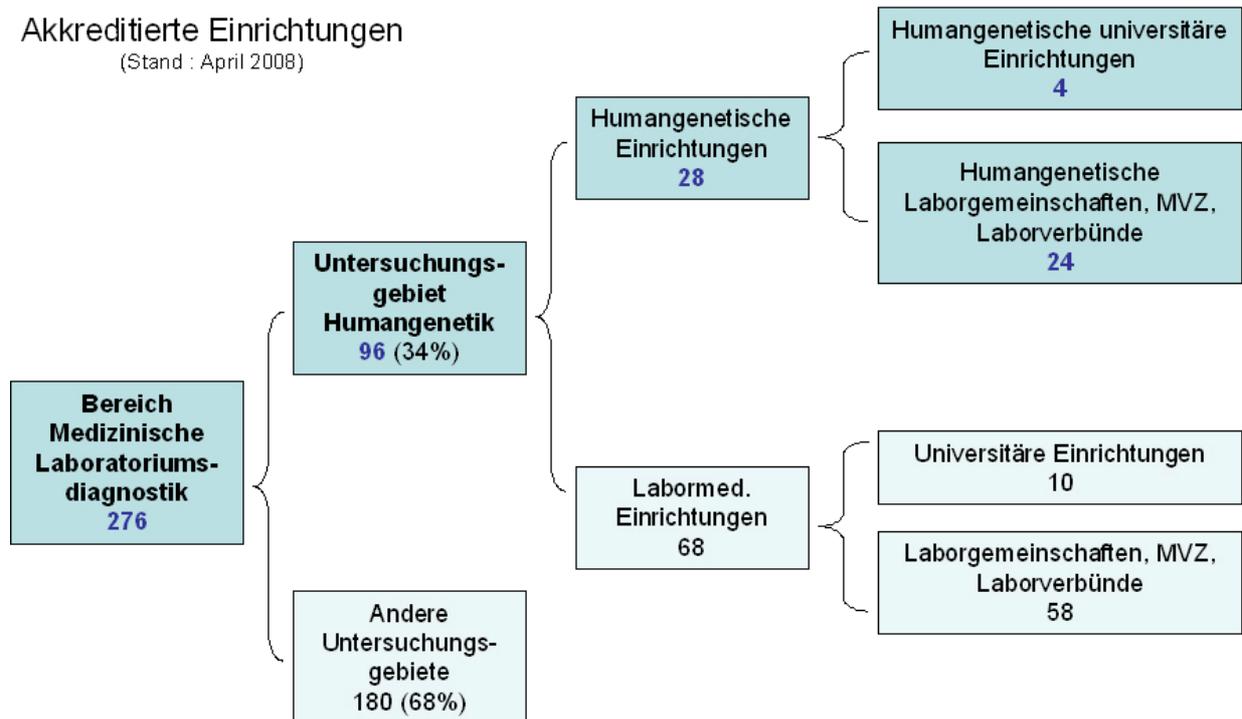


Abbildung 9: Zahl der akkreditierten medizinischen Laboratorien

(Stand: April 2008)

Damit sind in der Zwischenzeit ein Viertel aller humangenetischen Einrichtungen, die Laborleistungen anbieten (n=117), akkreditiert. Bei der Mehrzahl von ihnen handelt es sich um große labormedizinische Versorgungszentren bzw. Gemeinschaftspraxen (mit mehr als 50 Mitarbeitern; häufig mit mehreren Standorten), die bereits in den 90er Jahren damit begannen, sich akkreditieren lassen. Relativ jüngeren Datums sind Akkreditierungen humangenetischer Einrichtungen im universitären Bereich: seit 2007 zählen auch vier Institute für Humangenetik (Berlin, Bochum, Hamburg und Heidelberg) zu den akkreditierten Einrichtungen.

2.4.6 Zusammenfassung: Einrichtungsinternes Qualitätsmanagement

Die Minimalanforderungen an ein einrichtungsinternes Qualitätsmanagement (QM) beschreibt a) die Qualitätsmanagement-Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) und b) die Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen (RiLiBÄK).

Nach G-BA-Qualitätsmanagement-Richtlinie reicht die Etablierung eines QM-Systems auf der Basis einer Selbstbewertung der eigenen Praxis/Einrichtung vollkommen aus. Die Selbstbewertung beschränkt sich auf die Bereiche Patientenversorgung, Praxisführung, Personalmanagement und Organisation. Die Anforderungen hier-

für sind allgemein gehalten. Sie orientieren sich im Wesentlichen an Praxisgröße, Grundausstattung und Mitarbeiterzahl. Sie sind unabhängig von der jeweiligen medizinischen Fachqualifikation. Im Zuge der bundesweiten Umsetzung des G-BA-Konzepts werden in den nächsten Jahren umfangreiche Qualitätsindikatoren und Messverfahren entwickelt, um die Güte der Versorgungsqualität messen zu können. Parallel dazu arbeiten die Spitzenverbände der ärztlichen Selbstverwaltung daran, ärztliche Qualität an das Abrechnungssystem zu koppeln („Qualität soll sich lohnen“), ein wirksames Kontrollsystem zu etablieren und Sanktionierungsmöglichkeiten zu eruieren.

Um die Einführung eines einrichtungsinternen Qualitätsmanagements mit möglichst geringem finanziellen und zeitlichen Aufwand zu bewerkstelligen, können Humangenetiker in der Zwischenzeit auf ein breites Marktangebot von Beratungsfirmen, Zertifizierungseinrichtungen, Softwareherstellern und ärztlichen Standesorganisationen zurückgreifen. Heute bieten TÜV, private Verrechnungsstellen, diverse Verbände, Hersteller von Arztinformationssystemen, Berater, aber auch Kassenärztliche Vereinigungen kostenpflichtige QM-Trainingsprogramme an, die sich inhaltlich und methodisch kaum voneinander unterscheiden. Neben branchenübergreifenden QM-Verfahren der ISO-Normenfamilie, ihren fachspezifischen Ausformulierungen wie der ISO 15189 und dem Selbstbewertungsmodell der *European Foundation for Quality Management* (EFQM), haben viele Anbieter in den letzten Jahren branchenspezifische Ansätze entwickelt. Zu den am stärksten beworbenen QM-Produkten gehören QEP[®], KTQ[®], KPQM2006, qu.no und EPA. Die Option zur Auditierung und Zertifizierung des jeweiligen QM-Systems kann bei allen QM-Verfahren als zusätzliche Serviceleistung abgerufen werden. Bei der Zertifizierung ist zu beachten, dass sie im Gegensatz zur Akkreditierung, nicht nach einheitlichen Standards und Prozeduren erfolgt. All diese Verfahren, Modelle und sogenannten Systeme orientieren sich mehr oder weniger am Total Quality Management. Ob explizit oder implizit übernehmen sie damit Prinzipien, die bereits AVEDIS DONABEDIAN für Qualitätsmanagement in der Großindustrie formuliert hat. Hinzu kommt die Idee der kontinuierlichen Qualitätsverbesserung, die WILLIAM EDUARDS DEMING ebenfalls für die Industrie in seinem Konzept des Plan-Do-Check-Act-Zyklus operationalisiert hat. Diese unterschiedlichen QM-Ansätze und -Instrumente wurden in das QM-Prozessmodell der ISO 9000:2000 aufgenommen, das einen zentralen Bezugspunkt für die jeweiligen branchenspezifischen QM-Anbieter bildet und als Minimalkonsens für Zertifizierungsprozeduren gelten darf. Die Kosten für die Einführung und Zertifizierung des eigenen QM-Systems auf der Basis der von der ärztlichen Selbstverwaltung empfohlenen und z.T. angebotenen QM-Produkte belaufen sich auf ca. 3.000 Euro für eine mittelgroße Praxis (MVZ mit bis zu 4 Ärzten incl. Mitarbeitern). Im Gegensatz dazu liegen die Kosten für eine Erstakkreditierung nach ISO EN DIN 15189 bei ca. 6.500 Euro für ein Labor mit 10-24 Mitarbeitern. Nicht mit eingerechnet sind hierbei die „versteckten“ Kosten durch Zeit- und Arbeitseinsatz des eigenen Personals und Bereitstellung eigener Ressourcen.

Nach der RiLiBÄK ist der Arzt, der ein humangenetisches Labor leitet, verpflichtet, umfangreiche Maßnahmen zur Qualitätssicherung zu etablieren. Die Anforderung der RiLiBÄK an Struktur, Ressourcen, laboratoriumsmedizinische Untersuchungen (Prä-, Postanalytik und Durchführung) sowie der Einführung eines QM-Systems orientieren sich dabei eng an der DIN EN ISO 15189 „Medizinische Laboratorien – Besondere Anforderungen an die Qualität und Kompetenz“. Diese Norm ist nicht nur auf die besonderen Leistungen, Kapazitäten und Bedürfnisse der jeweiligen labormedizinischen humangenetischen Einrichtung zugeschnitten. Sie trägt auch dem Umstand Rechnung, dass analytische und klinische Qualität genetischer Diagnostik nicht nur regional oder national, sondern auch international zu denselben Ergebnissen mit denselben Methoden und Qualifikationen führen muss. International anerkannte Normen dokumentieren das grundlegende Einverständnis unter den Beteiligten,

auf die Qualität von Strukturen, Prozessen und Ergebnissen Einfluss nehmen zu wollen. Durch die gegenseitige internationale Anerkennung des Akkreditierungsverfahrens kann gleich hohes Niveau eingefordert werden, unabhängig davon, wo sich die jeweilige Einrichtung befindet. Davon profitieren letztlich alle humangenetischen Einrichtungen, auch solche die nur Genetische Beratung anbieten.

Obwohl Humangenetiker bislang nicht verpflichtet sind, ihre Praxen, Labors und Institute akkreditieren zu lassen, unterziehen sich immer mehr diesem externen Kompetenznachweis. Bis April 2008 waren bereits 96 labormedizinische Einrichtungen akkreditiert, die in ihrem Portfolio das Untersuchungsgebiet Humangenetik nennen, darunter 28 Einrichtungen, die von Humangenetikern geleitet werden. Bezogen auf die Gesamtzahl bestehender humangenetischer Einrichtungen sind damit gegenwärtig 14,5% akkreditiert. Wie viele humangenetische Einrichtungen bisher zertifiziert sind, ist aufgrund von fehlenden Statistiken nicht bekannt. Die im Zusammenhang mit dieser Arbeit durchgeführte Befragung zum einrichtungsinternen Qualitätsmanagement soll darüber weiteren Aufschluss geben.

2.5 Externe Qualitätssicherung

Die Pflicht zur externen d.h. einrichtungübergreifenden Qualitätssicherung der Leistungserbringer im Rahmen der vertragsärztlichen Versorgung wurde in Deutschland in den letzten 20 Jahren durch diverse Novellierungen des Sozialgesetzbuches sukzessive eingeführt und mit der letzten Änderung durch das Gesundheitsmodernisierungsgesetz im Jahr 2004 gesetzlich klar definiert: Vertragsärzte und medizinische Versorgungszentren sind verpflichtet,

„sich an einrichtungübergreifenden Maßnahmen der Qualitätssicherung zu beteiligen, die insbesondere zum Ziel haben, die Ergebnisqualität zu verbessern“ (§135a SGB V).

Die externen QS-Maßnahmen in der Humangenetik setzen an verschiedenen Punkten an:

- am Individuum z.B. durch **Fortbildungsmaßnahmen**
- am Praxis-/Laborteam z.B. durch **Qualitätszirkel, Supervision, Balintgruppenarbeit**¹
- an den Dienstleistungen einer humangenetischen Einrichtung z.B. durch die Teilnahme an **Ringversuchen oder laborübergreifendem Austausch von Untersuchungsproben**²
- an der **Überprüfung der Qualitätssicherungskaktivitäten des Faches** durch humangenetische Verbände bzw. im Rahmen von Verbundstudien z.B. bei der Etablierung neuer Methoden.

Die damit verbundenen Anforderungen ermöglichen Humangenetikern, die Qualität ihrer beraterischen und diagnostischen Tätigkeit zu reflektieren. Im Zuge eines kontinuierlichen Austausches mit anderen Kollegen ist es leichter möglich, Fehler zu erkennen, Methoden und Techniken zur Fehlerkorrektur einzuüben und sich fortlaufend über die Fortschritte in Wissenschaft und Technik zu informieren.

2.5.1 Fortbildung

In den letzten vier Jahren – seit die Fortbildung verpflichtend für alle Vertragsärzte eingeführt wurde³ – hat die humangenetische Fachgesellschaft (GfH) die bereits seit ca. 15 Jahren bestehenden Fortbildungsaktivitäten noch einmal intensiviert und ausgebaut. Bereits Anfang der 90er Jahre begann die Kommission für Fort- und Weiterbildung der GfH Fortbildungskurse zu organisieren. Ab 1991 beteiligte sich die GfH an der Herausgeberschaft der Zeitschrift medizinischegenetik mit einem wissenschaftlichen Beirat und der Entsendung eines Schriftleiters

¹ „Die regelmäßige Teilnahme an fachspezifischen Fortbildungsveranstaltungen einschließlich solcher zu ethischen und psychologischen Aspekten genetischer Beratung wird als eine grundlegende qualitätssichernde Maßnahme angesehen. Eine kontinuierliche Supervision der Beratungstätigkeit (z.B. Balint-Gruppe) wird empfohlen.“ (vgl. GfH-Leitlinie zur Genetischen Beratung, GfH 2007a)

² „Soweit externe qualitätssichernde Maßnahmen (Ringversuche) angeboten werden, sollte das Labor an allen für sein diagnostisches Spektrum relevanten Ringversuchen regelmäßig teilnehmen. Wo keine Ringversuche angeboten werden, ist der Austausch von Untersuchungsproben mit anderen Laboren dringend zu empfehlen.“ (vgl. GfH-Leitlinien zur molekular- und zytogenetischen Labordiagnostik, GfH 2007b)

³ Die in den Berufsordnungen der jeweiligen Landesärztekammern und in den Heilberufe-Kammergesetzen der Länder bereits niedergelegte Pflicht zur ärztlichen Fortbildung wurde 2004 mit der Änderung des Sozialgesetzbuches (im Rahmen der Verabschiedung des Gesundheitsmodernisierungsgesetzes) gesetzlich festgeschrieben. Im § 95d Abs. 1 SGB V ist dazu festgehalten:

„Der Vertragsarzt ist verpflichtet, sich in dem Umfang fachlich fortzubilden, wie es zur Erhaltung und Fortentwicklung der zu seiner Berufsausübung in der vertragsärztlichen Versorgung erforderlichen Fachkenntnisse notwendig ist. Die Fortbildungsinhalte müssen dem aktuellen Stand der wissenschaftlichen Erkenntnisse auf dem Gebiet der Medizin, Zahnmedizin oder Psychotherapie entsprechen. Sie müssen frei von wirtschaftlichen Interessen sein.“ (§ 95d Abs. 1 SGB V)

inhaltlich an der Konzeption, Betreuung und Begutachtung der wissenschaftlichen Fachartikel und Fortbildungspublikationen. Darüber hinaus gehören QS-Workshops und Educational Sessions zum festen Bestandteil des wissenschaftlichen Programms der GfH-Tagungen.

2.5.1.1 Akademie Humangenetik

Als 2002 im Vorfeld der geplanten Neuerungen durch das Gesundheitsmodernisierungsgesetz die Bundesärztekammer gemeinsam mit der Kassenärztlichen Bundesvereinigung fertige Durchführungskonzepte zur „kontinuierlichen medizinischen Fortbildung“ (CME) vorlegte, strukturierte die GfH ihre Fortbildungsangebote um und schuf damit die Voraussetzung für zertifizierbare Fortbildungseinheiten. 2004 wurde die Weiterbildungsaktivitäten der humangenetischen Fachgesellschaft unter dem Dach der Akademie Humangenetik als vereinseigener Zweckbetrieb zusammengefasst. Das Direktorium und der wissenschaftlicher Beirat werden aus dem Kreis der GfH-Mitglieder gewählt. Haftung und Verantwortung liegen in letzter Instanz beim GfH-Vorstand. Die Kursverwaltung wird von der GfH-Geschäftsstelle organisiert. Die Akademie Humangenetik ist als offizielle Fortbildungseinrichtung von der bayerischen Landesärztekammer (BLÄK) akkreditiert. Aufgrund der bestehenden Kooperationsverträge zwischen der BLÄK und den anderen deutschen Landesärztekammern sowie der österreichischen Akademie der Ärzte zur gegenseitigen Anerkennung der anrechenbaren Fortbildungspunkte¹ werden die Veranstaltungen der Akademie Humangenetik dort ebenfalls als zertifizierte Fortbildung anerkannt.

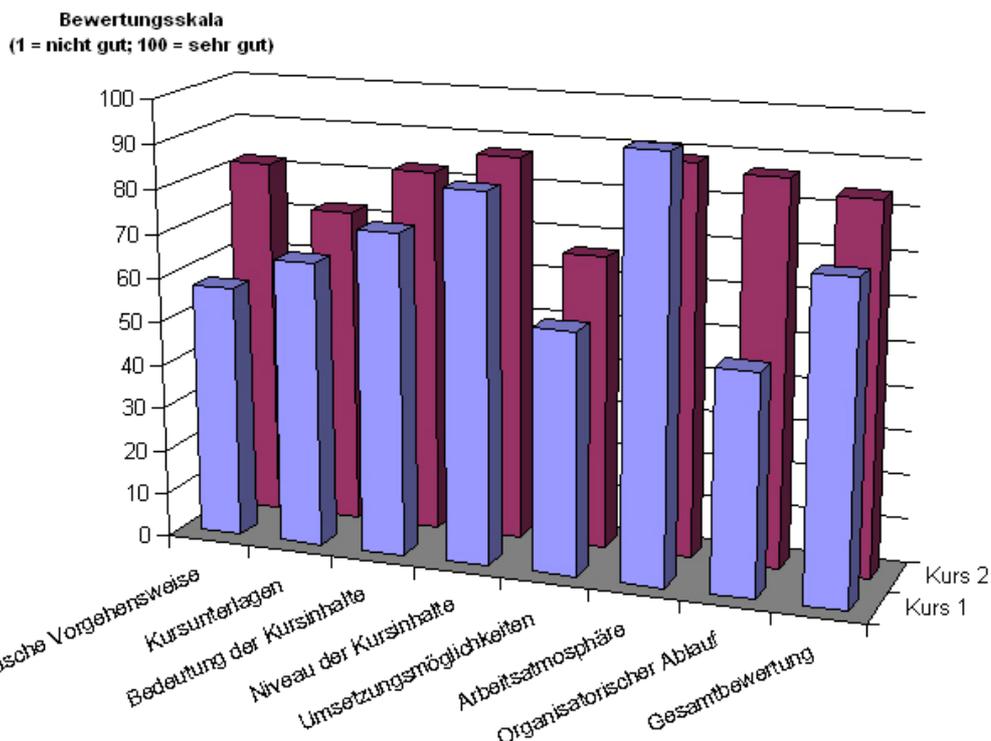


Abbildung 10: Kurs-Evaluation am Beispiel ersten Akademie-Kurse aus dem Jahr 2005

¹ Jeder Vertragsarzt hat (auf der Basis der Bestimmungen des §95d Abs.6 SGB V) innerhalb von 3 Jahren 150 Fortbildungseinheiten bzw. im Laufe von maximal 5 Jahren 250 Fortbildungseinheiten zu erwerben und zu dokumentieren. Deren Nichtnachweis kann mit Sanktionen belegt werden, die von Honorarkürzungen bis hin zur Aberkennung der Zulassung reichen (vgl. SCHOLZ 2004a).

Die Akademie bietet ein- bis dreitägige Workshops an, mit einer Gruppengröße von max. 25 Personen. Die Bandbreite der Fortbildungsinhalte reicht von methodisch-technisch orientierten Seminaren zur Risikoberechnung, tumorzytogenetischen Labordiagnostik, ISC-Nomenklatur, Arbeiten mit Datenbanken und Arraytechnologien bis hin zu klinisch orientierten Kursinhalten wie Stoffwechsel- oder Hauterkrankungen, Dymorphologie und Syndromologie. Im Jahr 2006 hatten an 8 Kursen insgesamt 133 Personen teilgenommen¹.

Mit einem einseitigen Fragebogen werden von den Teilnehmern Kursinhalte, Didaktik und Organisation bewertet. Die ausgewerteten Fragebögen erlauben ein direktes Feedback an die Kursleiter und Referenten. Kursevaluationen (vgl. Abbildung 10) bieten darüber hinaus den Verantwortlichen die Möglichkeit, Kurskonzepte zu perfektionieren, Teilnehmerwünsche bei der zukünftigen Kursplanung zu berücksichtigen und Organisationsstrukturen zu verbessern.

2.5.1.2 Educational Workshops (EDU)

Ergänzt werden diese Kursangebote durch sogenannte EDU-Sessions. Sie werden von der GfH-Programmkommission im Rahmen der GfH-Jahrestagungen ausgerichtet. In diesen ein- bis zwei-stündigen Fortbildungseinheiten geht es um spezielle praxisorientierte Fragestellungen wie „Unklare Fälle“, „Klinik und Genetik ausgewählter neurologischer Erkrankungen“, „Interdisziplinäre Patientenversorgung bei chronischen erblichen Krankheiten“ oder etwa um „Diagnostische Strategien bei mentaler Retardierung“. Die Auswertung der Besucherzahlen zeigt, dass in den letzten 3 Jahren knapp 1400 Tagungsbesucher an 14 teils parallel durchgeführten EDU-Sessions teilgenommen hatten.

2.5.1.3 Qualitätssicherungs-Workshops (QW)

Inhaltlich etwas anders ausgerichtet sind die Qualitätssicherungs-Workshops, die seit 1997 traditionell vor den jeweiligen GfH-Jahrestagungen stattfinden: Sie dienen in erster Linie dem Erfahrungsaustausch der Ringversuchsbeteiligten und der Planung von neuen EQA-Projekten. Die Einladung hierzu erfolgt in erster Linie über die Ringversuchsleiter und QS-Kommissionssprecher. Anhand kurzer Vorträge erhalten die Teilnehmer Informationen zu Rahmenbedingungen, Ablaufprozessen und spezifischen Fragestellungen ausgewählter Ringversuche. Thema der letzten Jahre waren vor allem laborspezifische Parameter, die für valide Tests ausschlaggebend sind. Diskutiert wurden die Reichweite der Schlussfolgerungen aus Ringversuchsergebnissen oder die Fortentwicklung von Laborparametern für eine bessere, kostengünstigere oder auch schnellere Analyse. Auch die Frage nach der Bewertung und die zugrunde liegenden Beurteilungskriterien gehörten zu den regelmäßig wiederkehrenden Diskussionspunkten in den QWs. Mit ca. 1200 Teilnehmern in den letzten 3 Jahren zählten diese Sitzungen ebenfalls zu den gut besuchten Fortbildungsveranstaltungen der Jahrestagungen, mit steigender Tendenz.

¹ Statistiken sind entnommen der Akademie Humangenetik-Teilnehmerstatistik 2006. Die Veröffentlichung erfolgt mit freundlicher Genehmigung des Direktors der Akademie TIEMO GRIMM.

2.5.1.4 Zeitschrift medizinischegenetik

Im Jahr 1989 gründete JAN MURKEN, Leiter der Abteilung für Medizinische Genetik der Kinderpoliklinik der Universität München, die Zeitschrift *medizinischegenetik* mit dem ausdrücklichen Ziel, neben dem innerfachlichen Austausch unter den Mitgliedern der humangenetischen Fach- und Berufsverbände auch die Fort- und Weiterbildung zu fördern. Zunächst geschah dies durch ausgewählte Beiträge, Serien und Themenfolgen, ab 1998 vor allem durch Themenschwerpunkte (Tabelle 10). Bis Dezember 2007 wurden insgesamt 33 Themenhefte veröffentlicht und dabei angrenzende medizinische Fachgebiete miteinbezogen.

Tabelle 10: Themenschwerpunkte der Zeitschrift *medizinischegenetik* 1998-2007

(sortiert nach Erscheinungsdatum)

Themen	Wissenschaftliche Koordinatoren	Ausgabe
Genetische Aspekte assistierter Reproduktion	MESCHEDI/NIESCHLAG/HORST	1 - 1998
Hereditäre Tumorerkrankungen	MEINDL	2 - 1998
Genetisch komplexe neuropsychiatrische Erkrankungen	NÖTHEN	3 - 1998
Chiptechnologie für DNA-Diagnostik und Sequenzanalyse	WOHLFEIL	1 - 1999
Genetik und Kardiologie	VOSBERG	2 - 1999
Fortschritte der Zytogenetik	HAAS	3 - 1999
Genetisch bedingte Muskeldystrophien	GRIMM/ZERRES	4 - 1999
Erbliche Nierenerkrankungen	ZERRES	2 - 2000
Biochips für die Medizin	NEUMANN/KRONER	3 - 2000
Genetische Epidemiologie	KRAWCZAK/MÜLLER-MYSOK/WIENKER	4 - 2000
Genetik und Gynäkologie; Qualitätssicherung: Standards, Richt- und Leitlinien (QS Zytogenetik und Molekulargenetik; QS in Österreich)	WIEACKER	1 - 2001
Pädiatrie und Genetik	WALTHER	2 - 2001
Pharmakogenomik und Pharmakogenetik zur patientengerechten Arzneimittelentwicklung	LINDPAINNER/BROCKMÖLLER/WEBER-MATTHIESEN	3 - 2001
Molekulargenetik der Stoffwechselerkrankungen	LANGENBECK	4 - 2001
Genetik der HNO-Krankheiten	BLIN/PFISTER	1 - 2002
Somatische Mutationen	FONATSCH/SCHLEGELBERGER	2 - 2002
Humangenomforschung in Deutschland und Österreich	*	3 - 2002
Humangenetik-Listen: Genetische Beratungsstellen, Diagnostikliste Molekulargenetik, Molekulare Zytogenetik, Ringversuchsanbieter	*	4 - 2002
Seltene Erkrankungen im Kontext gesundheitspolitischer Diskussion	ZERRES/SCHOLZ	1 - 2003
Degenerationen der Netzhaut	WEBER	2 - 2003
Genetik der Skelettdysplasien	MUNDLOS	1 - 2004
Humangenetik-Listen: Genetische Beratungsstellen, Diagnostikliste Molekulargenetik, Molekulare Zytogenetik, Ringversuchsanbieter	*	2 - 2004
Anwendung genetischer Tests in der allgemeinmedizinischen Patientenversorgung	HOLINSKI-FEDER	3 - 2004
Polkörperdiagnostik als Präimplantationsdiagnostik in Deutschland	SCHWINGER	4 - 2004
Modifier-Gene als Ursache phänotypischer Diversität	ÜTERMANN/WITSCH-BAUMGARTNER	2 - 2005
Epigenetik	HORSTHEMKE	3 - 2005
Humangenetik-Listen: Genetische Beratungsstellen, Diagnostikliste Molekulargenetik, Molekulare Zytogenetik, Ringversuchsanbieter	*	4 - 2005
Genetik kinder- und jugendpsychiatrischer Erkrankungen	WARNKE/GRIMM	2 - 2006
Rechtliche Regelungen zur Gendiagnostik Qualitätssicherung/Genetische Beratung	*	3 - 2006
Erbliche Gefäßfehlbildungen	FELBOR/GESSLER	4 - 2006
Familiäre Krebserkrankungen: Krebs und Genetik	SCHLEGELBERGER/ FONATSCH	2 - 2007
Multifaktorielle Krankheiten	NÖTHEN	3 - 2007
Zahnentwicklung und Zahnanomalien in der Humangenetik	ZSCHOCKE	4 - 2007

*) verantwortlich zeichnen sich hierfür Schriftleitung (JAN MURKEN, TIEMO GRIMM, CLEMENS MÜLLER-REIBLE, KLAUS ZERRES) und Redaktion (CHRISTINE SCHOLZ).

2.5.1.5 CME-Fachartikel

Seit 2007 ergänzen Fortbildungsartikel, so genannte CME-Fachartikel, mit Wissensfragen im Anhang die Themenhefte der Zeitschrift *medizinische Genetik*. Hierbei handelt es sich um zertifizierte Fortbildungseinheiten, durch die die Leser die Möglichkeit erhalten, ihr Wissen zu testen. Auf dem Hintergrund eines ca. 8-10 Seiten umfassenden Textes zu einem meist klinisch relevanten, komplexen genetischen Sachverhalt stehen 10 Fragen mit jeweils 5 Antwortmöglichkeiten zur Verfügung, wobei nur eine Antwort die Richtige ist. Die (Online-) Einsendung von mindestens 7 richtigen Antworten berechtigt zum Fortbildungspunkteerwerb¹. Die Qualität der Beiträge wird gewährleistet a) durch ein unabhängiges Gutachterverfahren, b) durch eine von den Landesärztekammern akzeptierte Themenplanung, c) durch Erstellung der CME-Fragen und d) der Vorab-Testung durch ein humangenetisches Expertenteam. Das neue Angebot für das Fach stößt auf große Nachfrage: Nach Veröffentlichung des ersten CME-Artikels zum Thema „Humangenetische Beratung“ konnten seit Juni 2007 bereits mehr als 300 Rückmeldungen gezählt werden².

Akademie Humangenetik-Kurse und CME-Artikel sind zertifiziert und von allen Landesärztekammern anerkannt, weil sie folgende Kriterien erfüllen:

- Übereinstimmung mit den Zielen der Berufsordnung sowie dem aktuellen medizinischen Kenntnisstand
- Vermittlung ausschließlich medizinisch-fachlicher Themen
- Didaktik und Organisation entspricht dem anerkannten Standard
- Konzeption der Fortbildungsmaßnahme auf der Basis von strukturierten Lehrcurricula/-materialien
- Unabhängigkeit von wirtschaftlichen Interessen
- Erfüllung personeller und formaler Anforderungen (zertifizierte Fortbildungen werden nur unter ärztlicher Leitung anerkannt; nur eine frühzeitige Anmeldung bei der jeweiligen Landesärztekammer gewährleistet die Zertifizierung der Fortbildungseinheiten) (vgl. SCHOLZ 2001).

Neben einer Fülle von regionalen Fortbildungsveranstaltungen, die von universitären Einrichtungen bzw. niedergelassenen Humangenetikern in eigener Regie organisiert werden, gibt es weitere überregionale deutschsprachige Fortbildungsveranstaltung, die sich insbesondere an Humangenetiker wenden. Dazu zählen der jährlich stattfindende Syndromtag (zuletzt zum Thema „individuelle, intra- und interfamiliäre Variabilität von Phänotypen“), die Neurogenetiker-Jahrestagungen, Nord- und Süddeutsche Treffen klinischer Genetiker, Symposien der Arbeitsgemeinschaft Klinische Genetik in der Pädiatrie zu klinisch-genetischen Themen sowie die jährlich stattfindenden Tumorzytogenetischen Arbeitstagungen.

Analog zur zertifizierten ärztlichen Fortbildung sind Fachhumangenetiker (GfH) gegenwärtig dabei, eine zertifizierte Fortbildungsreihe für Naturwissenschaftler in der Humangenetik mit Fortbildungspunkten und Nachweispflicht einzuführen. Ein entsprechendes Fortbildungskonzept ist bereits bei Klinischen Chemikern vorhanden. Ein Fortbildungszertifikat bescheinigt gegenüber der *European Communities Confederation of Clinical Chemistry and Laboratory Medicine (EC4)* den Nachweis über die Einhaltung äquivalenter Standards bei der Weiter- und Fortbildung (*Recognition of Equivalence of Standards of the Profession*) auf europäischer Ebene, was wiederum den Zugang zum europäischen Arbeitsmarkt für Naturwissenschaftler erleichtert.

¹ Unter Einhaltung bestimmter Auflagen der jeweils zuständigen Landesärztekammern (LÄKs) sind Fortbildungseinrichtungen und medizinische Fachverlage berechtigt, Fortbildungspunkte zu vergeben.

² Mündliche Mitteilung von TIEMO GRIMM am 28.8.2007

2.5.2 Ärztliche Qualitätszirkel

Als einrichtungübergreifendes Instrument zur Qualitätssicherung wurde von der KBV in den 90er Jahren¹ das Konzept der ärztlichen Qualitätszirkel (QZ) in der ambulanten vertragsärztlichen Versorgung eingeführt (vgl. BAHRS et al. 2001; GERLACH/BAHRS 1994; ÄZQ 2004). Die KBV schuf in der Folge durch Verabschiedung ihrer Qualitätssicherungs-Richtlinien im Jahr 1994 die Grundlage für eine bundesweit einheitliche Vorgehensweise zur Errichtung und Weiterentwicklung von QZ. Analog zu Qualitätsmanagementverfahren in anderen Wirtschaftssektoren² sollten sie von Anfang an als freiwillig gegründete Foren dem kontinuierlichen interkollegialen Erfahrungsaustausch und der einrichtung-internen Qualitätsverbesserung dienen³:

„In der ambulanten medizinischen Versorgung verstehen sich Qualitätszirkel als Gruppen von Vertragsärzten und/oder -psychotherapeuten, die durch kritische Überprüfung der eigenen Tätigkeit und eines auf den Erfahrungen der Teilnehmenden aufbauenden Lernprozesses zur Qualitätsentwicklung nach dem Best-Practice-Prinzip beitragen. Im interkollegialen Erfahrungsaustausch werden Versorgungsroutinen bewusst gemacht und eine Analyse und Bewertung der eigenen Tätigkeit ermöglicht.“ (Online am 17.12.2007 unter <http://www.kbv.de/qualitaetszirkel.html>)

Auch heute gilt noch das Prinzip der freiwilligen Teilnahme. Doch wer beispielsweise an Disease-Management-Programmen oder am „Hausarztmodell“ teilnehmen möchte, ist auf der Basis von Verträgen oder gesetzlichen Auflagen in der Zwischenzeit zur Teilnahme an einem QZ verpflichtet⁴.

Im Unterschied zu anderen Kleingruppeninitiativen wie Balint- oder Supervisionsgruppen sind vertragsärztliche QZ in hohem Maße formalisiert: Die Regularien der KVen⁵ erstrecken sich auf die Definition des Teilnehmerkreises und das zulässige Themenspektrum, Evaluation, Berichterstattung, Moderation und Moderatorenausbil-

¹ Ärztliche Qualitätszirkel wurden erstmals 1993 mit dem Beschluss der „Richtlinien der Kassenärztlichen Bundesvereinigung für Verfahren zur Qualitätssicherung (Qualitätssicherungsrichtlinien der KBV) gemäß § 135 Abs. 3 SGB V“ als Verfahren der Qualitätssicherung in der ambulanten Versorgung etabliert (Deutsches Ärzteblatt 90, 28.5.1993, C-1045-1048). In diesen Richtlinien zählen neben Qualitätszirkeln auch Ringversuche, Qualitätsprüfungen im Einzelfall (Stichproben) und Kolloquien zu den Verfahren der „externen“ Qualitätssicherung.

² Die klassischen Ziele der Qualitätszirkelarbeit im Sinne einer geplanten Personal- und Organisationsentwicklung beziehen sich in erster Linie auf 1) die Verbesserung der betrieblichen Effizienz, 2) Sicherung einer umfassenden Qualitätspolitik, 3) Verbesserung der Arbeitsmotivation und -zufriedenheit, 4) die Verbesserung des Betriebsklimas, der Kommunikation und der Teamfähigkeit sowie 5) die Verbesserung der persönlichen Entwicklung und Steigerung der fachlichen Kompetenz.

³ RIENHOFF und KLEINOEDER (2003: 729) führen dazu aus

„Nicht der Vortrag oder andere Formen der Vermittlung fachlicher Fähigkeiten und Kenntnisse (top-down), sondern die moderierte Basisgruppe, die ihrerseits ggf. Experten hinzuzieht (bottom-up) wird zum Ort kritischer Reflexionen.“

⁴ So wurde z.B. die Teilnahme an QZ als Qualitätskriterium der hausarztzentrierten Versorgung durch das Gesetz zur Stärkung des Wettbewerbs in der gesetzlichen Krankenversicherung festgeschrieben (vgl. §73b SGB V: „Teilnahme der Hausärzte an strukturierten Qualitätszirkeln zur Arzneimitteltherapie unter Leitung entsprechend geschulter Moderatoren“).

⁵ Im Jahr 2000 wurde durch die Verabschiedung der „Richtlinien der KBV für Verfahren zur Qualitätssicherung (Qualitätssicherungs-Richtlinien) gem. § 75 Abs. 7 SGB V“ die Grundlage für eine bundesweit einheitliche Vorgehensweise zur Errichtung und Weiterentwicklung von Qualitätszirkeln geschaffen. Neben Zielen und Methoden wird auch die zentrale Rolle der KBV/KVen bei der Etablierung der QZ festgeschrieben: sie bilden Tutoren aus, die für die Moderatorenausbildung zuständig sind. QZ werden von den KVen nur anerkannt und unterstützt, wenn sie die Auflagen der Qualitätszirkel-Grundsätze der KV erfüllen, bei der zuständigen KV angemeldet werden und mindestens die Hälfte der Mitglieder des Qualitätszirkels Mitglieder der KV sind. Die Einhaltung des strukturierten Ablaufplans nach „Dramaturgie“ des von der KBV herausgegebenen QZ-Handbuchs (KBV 2004) und die anschließende Übermittlung der Sitzungsprotokolle an die KV sind ebenfalls Bestandteil des Konzepts. Eine zusammenfassende Darstellung der Auswertungsergebnisse der von den KVen geförderten Qualitätszirkel wird in den jährlichen KV- und KBV-Qualitätsberichten veröffentlicht (vgl. auch Qualitätszirkel-Grundsätze des Vorstandes der KVB. März 2005. Online am 13.11.2007 unter <http://www.kvb.de/servlet/PB/show/1003720/QZ-Grundsätze-Stand-15-03-05.pdf>).

dung, Frequenz, Mindestgröße und Zulassung, Weitergabe/Veröffentlichung der Berichte u.v.m. Von der Einhaltung definierter QZ-Vorgaben der KVen hängt es ab, ob sich eine Arbeitsgruppe als QZ zeichnen darf, ob Moderatoren bzw. Tutoren eine Aufwandsentschädigung und Teilnehmer Fortbildungspunkte durch die LÄKs erhalten. Da eine erfolgreiche QZ-Arbeit in erster Linie von den Fähigkeiten des Moderators abhängt, die Teilnehmer des QZ zu einer dokumentierten fallorientierten Arbeitsweise anzuleiten, wird von Seiten der KVen besonderes Augenmerk auf die Qualifizierung von Moderatoren gelegt.

Bis Ende 2006 gab es in Deutschland mehr als 4.600 von der KBV anerkannte und geförderte Qualitätszirkel in Kliniken und Praxen (KBV 2007a). Etwa 40% der an der vertragsärztlichen Versorgung teilnehmenden Ärzte sind gegenwärtig Teilnehmer von QZ, die im Durchschnitt aus 11 Teilnehmern bestehen. 6.000 Ärzte sind bisher zu QZ-Moderatoren ausgebildet worden.

Im Fachgebiet Humangenetik werden seit etwa 2 Jahren überregionale QZ eingerichtet, die auf den bisher erprobten Formen des innerfachlichen bzw. interdisziplinären Erfahrungsaustausches aufbauen und diese ergänzen: Hierzu zählen insbesondere Fallbesprechungen, Syndromclubs und Beratertreffen. Diese Formen der kollegialen Zusammenarbeit, die meist einen relativ niedrigen Formalisierungsgrad aufwiesen und vor allem der gegenseitigen Hilfestellung in schwierigen Beratungssituationen und zur Diagnostik unbekannter Krankheitsbilder dienten, wurden unter Berücksichtigung der neuen Anforderungen relativ unproblematisch in QZ überführt. Aufgrund unterschiedlicher thematischer Schwerpunkte entstanden verschiedene Typen humangenetischer Qualitätszirkel:

- Fachärztliche Qualitätszirkel (z.B. für Humangenetiker in Bayern)
- Interdisziplinäre Qualitätszirkel (z.B. unter Beteiligung von Humangenetikern, Gynäkologen und Sozialarbeitern)
- Praxisnetz-Qualitätszirkel

In Bayern beispielsweise treffen sich zurzeit etwa 10-12 Humangenetiker vierteljährlich in zwei fachärztlichen QZ (Bayern Nord und Süd), initiiert von der bayerischen Landesvertretung des humangenetischen Berufsverbandes. In drei anderen Städten – Freiburg, Heidelberg und Erfurt – beteiligen sich einige Humangenetiker am Modellprojekt „Interprofessionelle Qualitätszirkel in der Pränataldiagnostik“ (2002-2007), bundesweit initiiert von der Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA)¹. Über die Arbeit von humangenetischen Qualitätszirkeln in anderen Bundesländern ist bisher nichts bekannt.

¹ Das Projekt „Interprofessionelle Qualitätszirkel in der Pränataldiagnostik“ wurde gemeinsam von der Abteilung Medizinische Psychologie der Universität Göttingen (Projektleitung: O. BAHRS) und der Abteilung für Psychosomatische Kooperationsforschung und Familientherapie an der Universität Heidelberg (Projektleitung: M. CIERPKA und A. RIEHL-EMDE) betreut. Das Ziel dieses Modellprojekts bestand darin, die Kooperation bei der Beratung zur Pränataldiagnostik zwischen Ärzten/Ärztinnen und psychosozialen Beratern/Beraterinnen zu verbessern. Es sollte geprüft werden, inwieweit interprofessionelle Qualitätszirkel geeignet sind, die Struktur- und Prozessqualität zu fördern. Online am 18.11.2007 unter <http://www.klinikum.uni-heidelberg.de/Laufende-Projekte.101938.0.html>.

2.5.3 Humangenetische Ringversuche

Zu den klassischen Verfahren¹ der externen Qualitätssicherung zählen Ringversuche (RV), d.h. Vergleiche² zwischen den einzelnen Laboreinrichtungen unter standardisierten Bedingungen, um anhand von bestimmten Parametern die Qualität von Produkten und Dienstleistungen (Methoden und Techniken, Diagnostik, Befunde, etc.) zu kontrollieren.

2.5.3.1 Gesetzliche und untergesetzliche Rahmenbedingungen

In der neu überarbeiteten Richtlinie zur „Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen“ werden in den Abschnitten B und E sowohl die Anforderungen an externe Qualitätssicherungsmaßnahmen als auch an Ringversuchsorganisationen festgelegt. Der Abschnitt B „Spezielle Teile“ enthält zum gegenwärtigen Zeitpunkt nur Vorschriften für die interne und externe Qualitätssicherung von quantitativen laboratoriumsmedizinischen Untersuchungen (B₁). Unter Abschnitt A 8.2 der RiLiBÄK wird jedoch bereits prinzipiell darauf verwiesen, dass alle medizinischen Laboratorien, auch humangenetische, sich regelmäßig an Ringversuchen zu beteiligen haben. Der aus der alten RiLiBÄK übernommene spezielle Teil B₁ soll um weitere Teil B₂ bis B_x erweitert werden. In diesen Teilen sollen dann auch die Anforderungen an die Qualitätssicherung von sogenannten qualitativen Untersuchungen³ festgelegt werden. Geplant sind gesonderte Teile für Untersuchungen von Krankheitserregern und von spermatologischen Untersuchungen. Gedacht ist auch an ein spezielles Kapitel für die genetische Labordiagnostik. Der zuständige Referent des Dezernats III der Bundesärztekammer, MANFRED BRÜGGEMANN, führt dazu aus:

„Hier müssen, wie auch bei den übrigen geplanten speziellen Teilen, allerdings Entwicklungen in anderen Rechtskreisen beachtet werden, um Redundanzen und insbesondere Doppelregulierungen zu vermeiden. Hier gilt die [...] Notwendigkeit, die auf der Basis der Medizinproduktebetreiberverordnung formulierten Anforderungen an die Qualitätssicherung labormedizinischer Untersuchungen in den Kontext von Anforderungen an Qualitätssicherung/Qualitätsmanagement in anderen Rechtskreisen zu stellen. (BRÜGGEMANN 2008)

Die im Abschnitt E ausgeführten „allgemeinen Anforderungen an Referenzinstitutionen, welche Ringversuche durchführen“ gelten nicht mehr wie in der Vorgängerversion nur für Anbieter quantitativer labormedizinischer

¹ Andere klassische Verfahren, wie z.B. die Vollerhebung, wurden in der Humangenetik insbesondere zur Etablierung neuer Technologien verwendet: im Rahmen des Schwerpunktprogramms „Pränatale Diagnostik genetisch bedingter Defekte“ zur Qualitätskontrolle von Chromosomenanalysen aus Amnionzellen (1973-1978) sowie die Verbundstudie zur Einführung der Chorionzotendiagnostik (1983-1988) (MURKEN 1975, MURKEN 1978; SCHLEIERMACHER/MURKEN 1987). Externe Qualitätskontrollen in Form von Stichproben, Qualitätskolloquien und Expertenüberprüfungen gibt es in der Humangenetik nur vereinzelt, z.B. in jenen Bereichen, die von Seiten der KV entsprechend der Laborrichtlinien einer Zulassung bedürfen, um abgerechnet werden zu können, wie z.B. bei Verwendung des *Southern Blot-Verfahrens*.

² Diese externen Vergleichskontrollen sind nicht zu verwechseln mit dem Prozess des Benchmarkings, bei dem sich eine Einrichtung anhand von definierten Kennzahlen am stärksten Mitbewerber misst. Im Rahmen der „Best Practice“-Auswertungsprozeduren erhalten die Teilnehmer auch Einblicke in die Praktiken anderer Mitbewerber. Auf der Suche nach der Einrichtung mit den besten Diagnostikergebnissen eignen sich Ringversuche nur bedingt. Erstens ist durch die Anonymisierung der Ergebnisse in der Regel nicht bekannt, wer die besten Ergebnisse erzielt hat. Und zweitens gibt es zum gegenwärtigen Zeitpunkt noch kein konsentiertes Bewertungsverfahren, das eine Klassifizierung des Mitbewerbers erlauben würde.

³ Definiert anhand von Merkmalen, die nur auf der Basis von Nominal- und Ordinalskalenniveau gemessen bzw. beschrieben werden können.

Untersuchungen, sondern für alle medizinischen Laboratorien, die durch Mediziner geleitet werden¹. Demzufolge muss auch die humangenetische Ringversuchsorganisation folgende Auflagen erfüllen:

„(1) Ringversuche werden von Referenzinstitutionen durchgeführt. Die Referenzinstitutionen werden von der Bundesärztekammer für die Dauer von fünf Jahren bestellt. Die Bestellung erfolgt, sofern die folgenden Voraussetzungen erfüllt sind:

- a) Die Referenzinstitution hat nachgewiesen, dass sie ein Qualitätsmanagementsystem unterhält, Zuverlässigkeit und Sachkenntnis aufweist und in der Lage ist, das für den Betrieb der Referenzinstitution erforderliche sachkundige Personal bereitzustellen und die erforderlichen Mittel für die notwendigen Räume, die technischen Einrichtungen und den laufenden Betrieb aufzubringen.
- b) Die Referenzinstitution muss über Referenzlaboratorien oder Sollwertlaboratorien in ausreichender Anzahl verfügen, die für die jeweiligen Aufgaben qualifiziert sind.
- c) Die Referenzinstitution oder deren Träger muss nachweisen, dass sie bereit und in der Lage ist, Schäden zu ersetzen, die aufgrund der Tätigkeit gemäß dieser Richtlinie entstehen können.
- d) Die Referenzinstitution muss unabhängig von Verantwortlichen für das erstmalige In-Verkehr-Bringen von Medizinprodukten nach § 5 MPG sein.

Die Bestellung ist mit dem Vorbehalt des Widerrufs zu überprüfen, wenn die Voraussetzungen nicht mehr vollständig vorliegen.

(2) Die Referenzinstitutionen sind insbesondere zuständig für

- a) die Ankündigung, die Organisation und die sachgemäße Durchführung der Ringversuche entsprechend dieser Richtlinie sowie für deren zeitgerechte Auswertung und Veröffentlichung dieser Ergebnisse
- b) die Benennung von Ringversuchsleitern
- c) die Auswahl und Prüfung der Eignung des Ringversuchsmaterials
- d) die Ermittlung der Zielwerte für die Kontrollproben der externen Qualitätssicherung, wobei die Referenzinstitutionen dabei mit Referenz- oder Sollwertlaboratorien zusammenarbeiten
- e) weiterführende Maßnahmen im Fall von Problemen mit Ringversuchsproben gegebenenfalls unter Einbeziehung des betroffenen Herstellers.“ (BÄK 2008)

Die speziellen Anforderungen u.a. für die humangenetischen Ringversuche und Ringversuchsorganisation in den Teilen E₁ bis E_x sind bisher noch nicht festgelegt worden. Die generellen Anforderungen an Referenzinstitutionen gelten jedoch bereits 1.4.2008 auch für Ärzte, die ein humangenetisches Labor leiten und für Verbände, die humangenetische Ringversuche organisieren.

Da humangenetische Ringversuche (noch) nicht in den gesetzlich geregelten Bereich fallen, dürfen sie auch von Einrichtungen durchgeführt werden, die nicht als Prüf- bzw. Kalibrierlaboratorien nach ISO/IEC 17025-Standard akkreditiert sind². In Deutschland besteht für diese Ringversuche keine Akkreditierungspflicht³. Auch die neue RiLiBÄK verpflichtet Referenzinstitutionen nicht zur Akkreditierung. Vorgeschrieben ist nur die Existenz eines QM-Systems.

2.5.3.2 Struktur

Vor Inkrafttreten der neuen RiLiBÄK stand es deutschen Humangenetikern frei, zu entscheiden, a) wie sie ihre externe Qualitätssicherung organisieren und b) bei welcher Ringversuchsorganisation sie teilnehmen. Sie hatten jedoch grundsätzlich den §135a SGB V zu berücksichtigen, durch den alle Anbieter an der vertragsärztlichen

¹ Zu Ausnahmen im Zusammenhang mit der Anwendung der MPBetreibV siehe Kap. 2.3.2 in dieser Arbeit.

² Diese Laboratorien werden von einer Expertengruppe einer unabhängigen Akkreditierungsstelle begutachtet und jährlich überprüft, die selbst wiederum gemäß der Norm ISO/IEC 17011 die Kompetenz dazu hat.

³ Auch die deutsche humangenetische Ringversuchsorganisation ist bisher nicht akkreditiert.

Versorgung zur Teilnahme an Maßnahmen zur externen Qualitätssicherung verpflichtet sind. Ist ein Labor akkreditiert, hat es darüber hinaus jährlich nachzuweisen, dass es im Rahmen seines Leistungsangebotes an allen verfügbaren externen qualitätssichernden Maßnahmen, insbesondere Ringversuchen, teilnimmt.

In Deutschland gibt es drei Organisationen, die Ringversuche im Bereich Zyto- und Molekulargenetik regelmäßig und flächendeckend anbieten:

- **Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH)**¹. Anfang der 90er Jahre hatte die berufspolitische Interessensvertretung der Humangenetiker in Deutschland begonnen, zuerst für die Zytogenetik dann ab 1993 auch für die Molekulargenetik, Ringversuche zu organisieren (siehe Tabelle 11).
- **Deutsche Vereinte Gesellschaft für Klinische Chemie und Laboratoriumsmedizin (DGKL)** organisiert gemeinsam mit dem Referenzinstitut für Bioanalytik (RfB)² als Referenzinstitution im Sinne der jeweils geltenden Richtlinien der Bundesärztekammer die Qualitätssicherung quantitativer laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen. Im Sektor Molekulargenetik bot 2007 die DGKL z.B. insgesamt 4 Sets und einen methodenbezogenen RV an.
- **Institut für Standardisierung und Dokumentation im medizinischen Laboratorium (INSTAND e.V.)**, gegründet von einer Vielzahl von deutschen Verbänden³, veranstaltet Ringversuche gemäß den geltenden Richtlinien der Bundesärztekammer für klinisch-chemische Analysen bzw. in sinngemäßer Anwendung dieser Richtlinien für alle anderen Analysen. INSTAND bietet ebenfalls wie die DGKL seit Jahren auch im Bereich Molekulargenetik ein Set an Ringversuchen an.

Darüber hinaus beteiligen sich die deutschen Humangenetiker an Ringversuchen auf europäischer Ebene (z.B. EMQN), in anderen Ländern (CAP, USA; UK NEQAS, Großbritannien) und an jenen, die im Zusammenhang mit internationalen Forschungsk Kooperationen durchgeführt werden. Die tumorzytogenetischen Ringversuche werden beispielsweise von deutschen Humangenetikern im Rahmen des *European LeukemiaNet* (ELN) in Zusammenarbeit mit dem Kompetenznetzwerk „Akute und Chronische Leukämien“ organisiert. Andere Ringversuche wie die molekulargenetische Qualitätssicherung für Zystische Fibrose wurden von vornherein als europäische Ringversuche (*European Cystic Fibrosis Thematic Network*) konzipiert.

Im Folgenden soll ausschließlich auf die Grundkonzepte und Ablaufstrukturen der deutschen Ringversuche – organisiert von Humangenetikern für Humangenetiker – eingegangen werden, denn hinsichtlich Organisationsstruktur und konzeptioneller Ausrichtung waren diese, vor allem im Bereich der Molekulargenetik, beispielgebend für Europa. Mit einer fast 20-jährigen Erfahrung im Bereich der zytogenetischen Ringversuche – bei den

¹ Eingeführt wurden die Ringversuche von seinem Vorgänger, dem Berufsverband Medizinische Genetik (BVmedgen) (1983-2004).

² Die DGKL ist Träger des RfB, das eingebunden in internationale Standardisierungsaktivitäten, insbesondere durch Mitglieder seines Wissenschaftlichen Beirats in zahlreichen nationalen und internationalen Gremien (IFCC, DIN/CEN/ISO) vertreten wird. Das RfB ist nach DIN EN ISO/IEC 17020 akkreditiert. Es entwickelt Verfahren zur internen und externen Qualitätssicherung labordiagnostischer Methoden und führt in Zusammenarbeit mit den von der Bundesärztekammer ernannten Ringversuchsleitern Ringversuche zur externen Qualitätssicherung durch. Zu den Aufgaben des RfB gehört auch die Entwicklung von Referenzmethoden und Referenzmaterialien. Die Geschäftsstelle des RfB in Bonn ist Ansprechpartner für alle genannten Themenbereiche und zuständig für die Organisation von Ringversuchen. Dazu zählen die Auswahl und Prüfung geeigneter Kontrollmaterialien, die Ermittlung von Zielwerten, die Verwaltung der Teilnehmerbestellungen, der Probenversand sowie die Präsentation und Kommentierung der Ringversuchsergebnisse.

³ Ärzteverband Deutscher Allergologen e.V., Arbeitskreis Mykobakterien, Berufsverband Deutscher Dermatologen e.V., Deutsche Dermatologische Gesellschaft e.V., Deutsche Gesellschaft für Hämatologie und Onkologie e.V., Deutsche Gesellschaft für Urologie e.V., Deutsche Gesellschaft für Hygiene und Mikrobiologie e.V., Deutsche Gesellschaft für Zytologie e.V., Deutsche Gesellschaft für Immunogenetik, Deutsche Gesellschaft für Innere Medizin e.V., Deutschsprachige Mykologische Gesellschaft e.V., Gesellschaft für Virologie e.V., MQ Zürich Schweiz.

molekulargenetischen Ringversuchen waren es etwas mehr als 10 Jahre – nahmen die deutschen Humangenetiker, im Bereich der Zytogenetik gemeinsam mit britischen Kollegen¹, eine Vorreiterrolle für die europäischen Ringversuche ein. Dadurch konnten erstens in Deutschland (vgl. Tabelle 11) eingehende Erfahrungen gesammelt werden, lange bevor die europäischen Nachbarstaaten dazu übergangen, selbst qualitätssichernde Maßnahmen einzuführen. „Bei der Übersicht über die verschiedenen Aktivitäten [in Europa] zeigte es sich“, schrieb MÜLLER-REIBLE 1996, „dass qualitätssichernde Maßnahmen derzeit nur in Großbritannien und Deutschland regelmäßig durchgeführt werden.“ Zweitens wurden die deutschen Ringversuchsaktivitäten über die Jahre hinweg ausführlich dokumentiert. Durch die organisatorische Einbettung in Vereinsroutinen des humangenetischen Berufsverbandes (BVmedgen/BVDH) waren Ringversuchsleiter zur jährlichen Berichterstattung (meist anlässlich der Mitgliederversammlungen) gegenüber den Mitgliedern verpflichtet. Und drittens stieß die Art und Weise, wie diese Ringversuche in Deutschland durchgeführten wurden, auf durchgehend positive Resonanz und allgemeine Akzeptanz unter den Teilnehmern.

Tabelle 11: Einführung humangenetischer Ringversuche in Deutschland

Einführung	RV-Typ	Leitung	RV-Organisation
1989/90	Prä- und postnatale Zytogenetik	KARSTEN HELD	BVmedgen/BVDH
1993	Molekulargenetische Diagnostik	CLEMENS MÜLLER-REIBLE	BVmedgen/BVDH
1998	Molekularzytogenetische Diagnostik	OLIVER BARTSCH	BVmedgen/BVDH
2003	Tumorzytogenetik	REINER SIEBERT, JUTTA BRADTKE, HARALD RIEDER	European LeukemiaNet gemeinsam mit dem Kompetenznetzwerk „Akute und Chronische Leukämien“

Eine erste Bestandsaufnahme zur „Qualitätssicherung in der Zyto- und Molekulargenetik“ findet sich bei ARNDT und OBE (1997). Sie stellten Beiträge der Teilnehmer des 1997 vom Robert-Koch-Institut ausgerichteten Karlsruher Genetik-Workshops zusammen, die sich vor allem mit Fragen der Methodenstandardisierung, Qualitätskontrolle und -management beschäftigten (vgl. ARNDT/OBE 1997).

Als Humangenetiker 1989 begannen, **zytogenetische Ringversuche** einzuführen, konzentrierten sie sich in einer ersten Phase zunächst darauf, Informationen über die verschiedenen, in der Routinediagnostik angewendeten Kulturtechniken zu sammeln. Diese Daten wurden dann dazu benutzt, ein Protokoll zu entwickeln, das – in einer zweiten Phase – die Erprobung einer externen Qualitätssicherung auf regionaler Ebene erlaubte. Zwei Jahre lang wurde die daraus entwickelte Vorgehensweise, die einen direkten Vergleich verschiedener Chromosomenpräparations- und Bänderungstechniken ermöglichte, an einer begrenzten Zahl von Laboratorien getestet. Die dabei erzielten Ergebnisse bildeten die Basis des ersten bundesweit durchgeführten zytogenetischen Ringversuchs zur „Karyotyp-Interpretation und -Dokumentation“ im Jahr 1993. Ende 1994 nahmen bereits 50% aller Labore mit Schwerpunkt in der klinisch-zytogenetischen Diagnostik an den Ringversuchen teil (vgl. HELD et al. 2001). 2000 waren es 76% und 2007 lag der Anteil der teilnehmenden Einrichtungen bei nahezu 100%.

Mit Einführung der ersten Pilotringversuche im **Bereich Molekulargenetik** in den Jahren 1994 und 1995 wurden nahezu alle Laboreinrichtungen erfasst, die damals die entsprechenden Diagnostikverfahren (Zytische

¹ Die ersten zytogenetischen Ringversuche in Deutschland Ende der 80er Jahre wurden in enger Anlehnung an britische Konzepte entwickelt. Zur Abschätzung der Bänderungsqualität wurden damals ein numerische Verfahren benutzt, die auf den Ringversuchsvorschriften der *British Association of Clinical Cytogeneticists* (ACC) beruhten (vgl. HELD/EIBEN/MINY 2001:75).

Fibrose, Fra(X)-Syndrom, Chorea Huntington, Myotone Dystrophie und Muskeldystrophie Duchenne und -Becker) anboten (MÜLLER-REIBLE 1996). Innerhalb von 10 Jahren verdoppelten sich die Teilnehmerzahlen bei den molekulargenetischen Ringversuchen, bei den zytogenetischen stiegen sie um das Dreifache (vgl. Abbildung 11).

Ringversuchsteilnehmer 1996-2006



Abbildung 11: Anzahl der Teilnehmer an zyto- und molekulargenetischen Ringversuchen 1996-2006 (Auswertung der Zahlen aus HELD 1996, HELD/EIBEN/MINY 1999; HELD 2002; HELD 2003; HELD 2005; MÜLLER-REIBLE 2005)

Mit insgesamt 20 unterschiedlichen Ringversuchen zählte der BVmedgen/BVDH bis Ende 2006 zu den größten Anbietern in Europa (vgl. Tabelle 12).

Tabelle 12: Angebot humangenetischer Ringversuche für den deutschsprachigen Raum (Stand: 2006)

Molekulargenetik			
Nr.	RV	Erkrankung	Ringversuchsleiter
1	AGS	Adrenogenitales Syndrom	HÖPPNER, Hamburg
2	CF*	Cystische Fibrose	STUHRMANN-SPANGENBERG, Hannover
3	CMT	Charcot-Marie-Tooth-Neuropathien	RAUTENSTRAUB, Erlangen
4	DMI	Myotone Dystrophie	JACUBICZKA, Magdeburg
5	DMD	Duchenne-/Becker-Muskeldystrophie	MENG/C.R. MÜLLER-REIBLE, Würzburg
6	FRA(X)	Fra(X)-Syndrom	STEINBACH, Ulm
7	FRDA	Friedreich Ataxie	ZÜHLKE, Lübeck
8	HFE	Hämochromatose	GABRIEL, Osnabrück
9	HD	Huntington Krankheit	LACCONE, Göttingen
10	HNPCC	Hereditäres nicht-polypöses Kolonkarzinom	FRIEDL, Bonn
11	MEN	Multiple endokrine Neoplasien	HÖPPNER, Hamburg
12	PWS/AS	Prader-Willi-/Angelman-Syndrom	HORSTHEMKE, Essen
13	SCA	Spinocerebelläre Ataxien (Typ 1,2,3,6)	WIECZOREK/ EPPLEN, Bochum

Zytogenetik			
Nr.	Methodenspektrum	Untersuchungsgegenstand	Ringversuchsleiter
1	Postnatale Chromosomendiagnostik	Labororientierte Ringversuche	HELD/ ARPS, Hamburg
2	Pränatale Chromosomendiagnostik	Labororientierte Ringversuche	HELD/ ARPS, Hamburg
3	Chromosomenstruktur	Strukturanalyse	HELD/ ARPS, Hamburg
4	Pränatale Chromosomendiagnostik	Schnelltest	EIBEN, Essen
5	Locusspezifische FISH-Diagnostik (mFISH, SKY, CGH)	Diverse Krankheitsbilder (z.B. DiGeorge-, Prader-Willi-, Williams-Beuren-Syndrom)	BARTSCH, Mainz
Tumorzytogenetik			
1	Metaphase-Chromosomen	Leukämien	RIEDER, Düsseldorf; SIEBERT, Kiel; Fonatsch, Wien
2	Interphase-Chromosomen	Leukämien	RIEDER, Düsseldorf; SIEBERT, Kiel; Fonatsch, Wien

*) in Kooperation mit dem *European Cystic Fibrosis Thematic Network* (unter der Leitung von DEQUEKER/CASSIMAN, Leuven).

In der Aufstellung der „Zentralen Liste Ringversuche zur externen Qualitätssicherung in der humangenetischen Diagnostik“ (vgl. VYBIRAL 2005; ZLR 3/2007) dominierten 2006 unter den europäischen Organisation (n=16):

- im Sektor der **molekulargenetischen qualitativen Ringversuche** die deutsche Ringversuchsorganisation (BVDH) und das European Molecular Quality Network (EMQN);
- im Sektor der **molekulargenetischen Diagnostik mit niedrig-penetranten Laborparametern**¹ gehörten Anbieter wie die DGKL und INSTAND neben der österreichischen ÖQUASTA und der niederländischen ECAT² zu den größten RV-Anbietern.
- zu den größten **zytogenetische Ringversuchsanbietern** in Europa zählten die halbstaatliche englische Ringversuchsorganisation UKNEQAS, der BVDH und die finnische Organisation LabQuality³.

2.5.3.3 Grundkonzepte

Externe Qualitätssicherung soll durch systematische Datensammlung und -auswertung nach fachlich konsentierten (einrichtungsunabhängigen) Gesichtspunkten sowie durch den Vergleich der Ergebnisse zwischen den beteiligten Einrichtungen **Handlungsempfehlungen** liefern, die der Verbesserung der Leistungen einer einzelnen Einrichtung dienen.

Die „Philosophie“ humangenetischer Ringversuche in Deutschland basiert auf **sechs Leitgedanken**:

- Selbstorganisation statt Aufsichtsbehörde,
- Freiwilligkeit auf beiden Seiten (Ringversuchsleiter und -teilnehmer),
- Gemeinsames Lernen durch Feedback statt Strafen,
- Definition von „*best practice*“ durch konsentierte Leitlinien,
- Harte (Labormesswerte) und sog. weiche Parameter werden berücksichtigt (Befunddarstellung),
- Besonderheiten genetischer Informationen (Tragweite für den Patienten, Interpretationsspielraum, Risikoberechnungen, Patientengutachten etc.) sind testrelevant.

¹ Im Sinne einer Diagnostik von krankheitsassoziierten Genvarianten (Polymorphismen) zur Untersuchung von Dispositionsfaktoren mit dem Ergebnis einer Risikomodifikation (GfH 2004a). Der wesentliche Unterschied zwischen den verschiedenen Ringversuchsangeboten (BV bzw. EMQN versus INSTAND bzw. DGKL) liegt in der klinischen Konsequenz:

„Die ‚assozierten Varianten‘ leisten (neben vielen anderen Faktoren) einen kleinen Beitrag zur Krankheitsentstehung (z.B. Faktor V Leiden), während die ‚kausalen Varianten‘ die Krankheitsentstehung nahezu ausschließlich und unabwendbar steuern. Unterscheidende Adjektive wären etwa ‚krankheits-assoziiert‘ und ‚krankheits-verursachend‘ (kausal), obwohl auch hier die Grenzen fließend sind. Eine Assoziation kann so stark sein, dass sie zwangsläufig wird.“ (Schriftliche Mitteilung von MÜLLER-REIBLE am 24.8.2007)

² ECAT ist eine Non-Profit-Organisation und Stiftung.

³ Labquality, gegründet 1971, ist eine Non-Profit-Organisation und im Besitz von verschiedenen Krankenhäusern und Verbänden, wie z.B. der Association of *Finnish Local Authorities*, *Association of Finnish Chemists* etc.

Geprüft wird einerseits die Qualität von Analysemethoden anhand zugesandter Kontrollmaterialien (DNA-Proben, Karyogramme etc.). Zum anderen geht es um die Erstellung eines richtigen und vollständigen Befundes incl. eines humangenetischen Gutachtens. Grundsätzlich werden nur etablierte Verfahren getestet. Ausgeschlossen sind Diagnostikverfahren, die sich noch in der Erprobung befinden oder nur in Forschungsprojekten zum Einsatz kommen.

Humangenetische Ringversuche basieren in erster Linie auf Erfahrungs- und Abstimmungsprozessen. In den Anfangsphasen durch Pilotstudien abgesichert, werden die jährlichen Ringversuchsanordnungen durch Feedback unter Kollegen, z.B. auf gemeinsamen Auswertungssitzungen, einer fortlaufenden Kontrolle und Modifizierung unterzogen. Darüber hinaus beeinflussten Auflagen von Seiten Dritter, wie z.B. die QUALAB-Anforderungen der Schweizer Ringversuchsteilnehmer, die internen Abstimmungsprozesse (vgl. BINKERT 2005)¹. Auf diese Weise sind gut funktionierende Testabläufe und -strukturen entstanden.

2.5.3.4 Aufbauorganisation

Grundlegend für die erfolgreiche Planung und Durchführung von Ringversuchen ist die Sicherstellung der erforderlichen Qualität externer Qualitätssicherungsmaßnahmen. Dabei wird gerne auf die gängige Systematisierung von AVEDIS DONABEDIAN zurückgegriffen, der zwischen Struktur-, Prozess- und Ergebnisqualität unterscheidet.

Im Hinblick auf die geforderte **Strukturqualität** von Ringversuchen steht die Qualität der Ringversuchsorganisation, der eingesetzten personellen Ressourcen und der technischen Ausstattung im Vordergrund (ARNDT 1997). Für die erfolgreiche Planung und Durchführung von Ringversuchen ist es erforderlich, dass Experten gemeinsam mit qualifiziertem Personal die entsprechenden praktischen und theoretischen Kenntnisse vorweisen, die notwendig sind, a) bestimmte Untersuchungen durchzuführen und b) zu interpretieren.

Die Organisation und Durchführung der deutschen humangenetischen Ringversuche erfolgte seit Bestehen durch den humangenetischen Berufsverband (BV). Dieser ist bislang nicht für den Bereich Ringversuchsorganisation akkreditiert. Für Konzept und Durchführung sind die Mitglieder der „BV-Kommission für Qualitätssicherung“ zuständig, die sich aus den Kommissionssprechern und den Ringversuchsleitern zusammensetzen. Sprecher und Ringversuchsleiter sind bis auf wenige Ausnahmen Naturwissenschaftler und ausgewiesene Experten auf dem jeweiligen Gebiet des von ihnen durchgeführten Ringversuchs. Ihre Tätigkeit ist ehrenamtlich.

Die Kommissionssprecher koordinieren in erster Linie die Arbeit der Ringversuchsleiter (RV-Leiter). Sie halten Kontakt zu nationalen (ZLG und AML) und in internationalen (EMQN und Eurogentest) Gremien der externen

¹ Schweizer Kollegen, die an deutschen Ringversuchen teilnehmen, weil entsprechende Strukturen in der Schweiz (noch) nicht aufgebaut sind, dürfen nur an den von der QUALAB akzeptierten Qualitätskontrollzentren (QKZ) teilnehmen, die auf Vorschlag der SGMG benannt worden sind. Von den zugelassenen Einrichtungen verlangt QUALAB, dass grundsätzlich alle Schweizer Labors zugelassen werden, dass Befundberichte in deutscher, italienischer und französischer Sprache akzeptiert werden und die in der Schweizer Analytistenliste geforderten Analysen auch geprüft werden können. Die Schweizerische Fachgesellschaft macht die Teilnahme einer Qualitätskontrolle davon abhängig, dass das jeweilige Labor jährlich zur Gewährleistung eines verlässlichen Qualitätsniveaus eine minimale Anzahl Analysen pro RV-Typ durchgeführt haben muss: Dies sind für die konstitutionelle Zytogenetik 150 Fälle, für die Tumorzytogenetik 60 Fälle (als Diagnose oder zur Kontrolle des Krankheitsverlaufs) und für die Molekulargenetik 100 neue Familien (vgl. BINKERT 2005).

In Österreich besteht aufgrund der Auflagen des österreichischen Gentechnikgesetzes (§68a Abs.3 GTG) für alle Einrichtungen, die genetische Analysen am Menschen zu medizinischen Zwecken durchführen, eine generelle Pflicht zur Teilnahme an Ringversuchen.

Qualitätssicherung. Sie sind zuständig für Berichterstattung und Qualitätssicherung der Ringversuche (z.B. im Rahmen von Qualitätssicherungs-Workshops).

Die Ringversuchsleiter sind für den konkreten Ablauf der jeweiligen Ringversuche verantwortlich. Die Ringversuche werden in Selbstverwaltung organisiert, bei großer Selbständigkeit der RV-Leiter. Zeitpunkt, Themenstellung, Materialauswahl, Stil, Inhalt und Umfang der Ergebnisberichte bleiben weitgehend den einzelnen RV-Leitern überlassen¹. Alle Ringversuche sind dezentral organisiert; für humangenetische Ringversuche gibt es keine zentrale Analytik und kein Referenzlaboratorium. Die Bereitstellung von Referenzmaterialien ist erst in Erprobung.

Die Ringversuchsorganisation basiert vollständig auf Freiwilligkeit aller Ringversuchsteilnehmer. Kommissionsgeschäftsordnungen beschreiben lediglich Rahmenbedingungen für die organisatorische Abwicklung der Ringversuche. Sie sind Ausdruck eines Grundkonsenses unter den an Ringversuchen beteiligten Personen und bewirken damit eine gewisse Einheitlichkeit in Struktur und Durchführung² innerhalb der beiden Ringversuchsbereiche Zytogenetik und Molekulargenetik. Die bestehende Ringversuchsorganisation ist damit intern und gegenüber dem humangenetischen Berufsverband ein locker verbundenes System.

Die Finanzierung der Ringversuche erfolgt nur z. T. über Teilnehmergebühren. Die zu einer effektiven Ringversuchsorganisation benötigten Ressourcen werden überwiegend und unentgeltlich von den jeweiligen Universitäts-/Klinik- und Praxissetats der Ringversuchsleiter bereitgestellt.

An den Ringversuchen des humangenetischen Berufsverbandes dürfen nur jene Laboreinrichtungen teilnehmen, die die zu testende Diagnostik routinemäßig durchführen, und die in der Lage sind, deutschsprachige Befunde (mit Ausnahme der Schweiz) einzureichen. Damit begrenzt sich die Teilnehmergruppe auf die deutschsprachigen Laboreinrichtungen in Deutschland, Österreich, Schweiz, Italien (Südtirol), einige Labors aus Osteuropa und den Beneluxländern³.

2.5.3.5 Ablauforganisation

Im Hinblick auf die geforderte **Prozessqualität** von Ringversuchen steht die gesamte Ablauforganisation mit ihren einzelnen Protokollen im Vordergrund.

Verschiedene **Typen der Ablauforganisation** haben sich bewährt:

- **Typ 1 (Molekulargenetik und Molekulare Zytogenetik).** Die Zusendung der Analyten und Aufgabenstellung erfolgt zentral über einen Ringversuchsleiter, der aus dem Untersuchungsmaterial (DNA) eine verschickbare Ringversuchsprobe aufbereitet und diese in identischen Teilen an alle Teilnehmer zur gleichen Zeit, in gleicher Menge und Qualität mit denselben Aufgabenstellungen verschickt.

¹ Die erfolgreiche Erprobung und Durchführung der deutschen Ringversuche hatte in der Vergangenheit nicht selten zur Folge, dass neue europäische Ringversuche dem deutschen Muster folgten. In den letzten Jahren wurden mehrfach ursprünglich deutsche Ringversuche (Charcot-Marie-Tooth-, von-Hippel-Lindau-Erkrankung) nach Europa „exportiert“. Persönliche Mitteilung C. MÜLLER-REIBLE

² Einzig beschränkendes Strukturelement ist die steuerrechtliche Pflicht des Berufsverbandes als Verein, die Grundsätze zur ordnungsgemäßen Buchführung befolgen zu müssen, die sich auch auf die Ringversuchseinnahmen und -ausgaben erstrecken.

³ INSTAND, DGKL und EMQN hingegen akzeptieren alle Einrichtungen, die die entsprechenden Laboruntersuchungen durchführen.

- **Typ 2 (Variante von Typ 1 angepasst an die Zytogenetik: Strukturanalyse).** Karyogramme von bereits fertig gestellten Befunden werden von einem Ringversuchsleiter vervielfältigt und allen Teilnehmern zur gleichen Zeit, in gleicher Menge und Qualität verschickt. Die Ringversuchsteilnehmer sollen anhand des Bildmaterials die richtige Interpretation und Befunderstellung vornehmen.
- **Typ 3 (Zytogenetik: labororientierte Qualitätssicherung).** Zu einem bestimmten Zeitpunkt wählen die Ringversuchsteilnehmer unter kontrollierter Aufgabenstellung aus ihrem Daten-/Diagnostikpool bestimmte bereits erstellte Befunde aus, die sie zur Zweitbegutachtung an die Ringversuchsorganisation weiterleiten¹.

Die Durchführung eines humangenetischen Ringversuchs steht in engem Zusammenhang mit den verwendeten Untersuchungsmethoden und -material sowie der Praktikabilität ihrer Verwendung im Ringversuch². Bei molekular-, tumor- und molekularzytogenetischen Ringversuchen müssen bei der Bearbeitung der Aufgabenstellung auch die unterschiedlichen Krankheitsbilder und Patientengruppen berücksichtigt werden. Angemeldete Teilnehmer erhalten deshalb nicht nur DNA-Proben bzw. Lymphozytenpräparate, sondern auch begleitende Informationen zu (Familien-)Anamnese und diagnostischen Fragestellungen sowie Vorbefunde der jeweiligen Fälle.

Die RV-Konzeption folgt keinem fixen Ablaufschema. Dennoch haben sich über die Jahre hinweg Organisationsroutinen herausgebildet, die weitgehend dem in Abbildung 12 dargestellten Grundmuster folgen und sich auch an den Erfahrungen der europäischen Ringversuche (vgl. CAGSE, EMQN)³ orientieren.

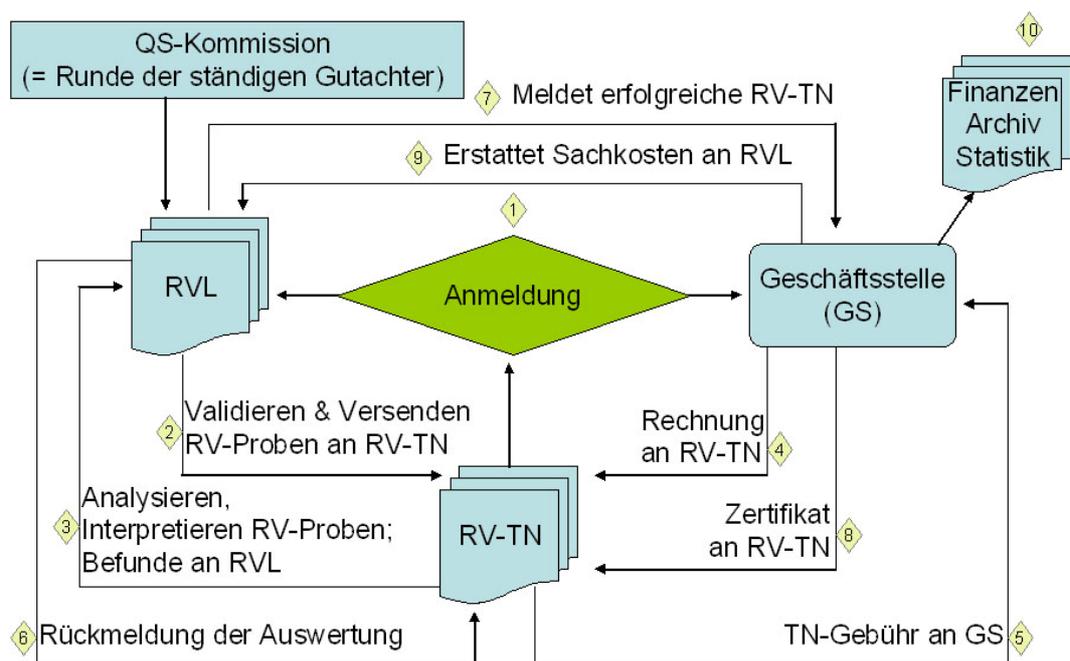


Abbildung 12: Ablauforganisation humangenetischer Ringversuche

(modifiziert nach einem Schema von RIEDER, SIEBERT und SCHOLZ)

¹ Das teilnehmende Labor wird hierzu aufgefordert, aus vier angegebenen Monaten des vergangenen Jahres die zwei besten Karyogramme eines vom Ringversuchsleiter ausgewählten Falles der prä- oder/und postnatalen Diagnostik auf der Basis der Auswertung von Amnionzellen bzw. Lymphozyten einzusenden.

² So ist z.B. die Versendung von Fruchtwasserzellen und Chorionzotten aus praktischen Gründen nicht möglich. Damit beschränkt sich z.B. die externe Qualitätskontrolle zytogenetischer Pränataldiagnostik im Wesentlichen auf die Beurteilung der Chromosomenqualität aus den eingesandten Karyogrammen.

³ *Concerted Action on Genetic Services in Europe* (HARRIS 1997), *European Molecular Quality Network* (www.emqn.org) Eurogentest (www.eurogentest.org)

„Die Konzeption der Ringversuche (RV) ist primär ergebnisorientiert. Von den RV-Leitern werden kodierte Proben versandt und ein konkreter Diagnoseauftrag erteilt. Das Labor ist weitgehend frei in der Wahl der Untersuchungsmethode. Die Befunde müssen photographisch dokumentiert und in einem schriftlichen Befundbericht interpretiert werden. Die Auswertung erfolgt durch die RV-Leiter, ggf. unter Hinzuziehung weiterer Kollegen. Die Ergebnisse und die weitere Planung werden auf den jährlichen Treffen besprochen.“ (MÜLLER-REIBLE 1996)

Das Verfahren ist weitgehend anonymisiert, jedem Teilnehmer wird eine Codenummer zugewiesen. Die Auswertung erfolgt wenn möglich nach einem Punktesystem, das vorab von dem jeweiligen RV-Leiter in Abstimmung mit der Kommission festgelegt worden ist.

Ringversuche lassen sich grundsätzlich nur dann erfolgreich durchführen, wenn die Teilnehmer genügend Vertrauen haben in Prozeduren, Ringversuchsleiter, ihre Expertise, in modernste Technik, erprobte Bewertungsprozeduren, in Anonymisierung und neutrale Begutachtung der eingereichten Daten. Zur Vertrauensbildung dienen Pilotphasen vor Einführung eines Ringversuchs und die Etablierung von Kontrollstrukturen.

2.5.3.6 Evaluation

Die **Evaluation humangenetischer Ringversuche** ist Aufgabe der einzelnen RV-Leiter. Es gibt hierfür kein übergeordnetes (kontrollierendes) Gremium¹, kein vorgeschriebenes Bewertungsschema und noch keine etablierten Standards.

Im Hinblick auf die geforderte **Ergebnisqualität** von Ringversuchen wird bei den humangenetischen Ringversuchen getestet:

- a) das richtige Ergebnis
- b) die richtige Interpretation/der richtige Befund und der vollständige Befundbericht sowie
- c) die Bearbeitungszeit, die sogenannte *turn around time* (TAT), d.h. der Zeitraum zwischen Probeneingang und Versand des Befundes.

Als selbstverständlich vorausgesetzt wird die Validität und Reliabilität des verschickten Testmaterials, die Kontrolle und Dokumentation intervenierender Variablen (z.B. Probleme beim Postversand) und die Kompetenz des auswertenden Expertengremiums.

In den Diagnostikbereichen Zyto- (incl. molekulare Zytogenetik und Tumorzytogenetik) und Molekulargenetik werden neben den krankheitsspezifischen Fragestellungen auch die verwendeten Methoden mitgetestet: dies erfolgt bei den zyto-, tumor- und molekularzytogenetischen Ringversuchen direkt. Bei molekulargenetischen Ringversuchen werden die „klassischen“ molekulargenetischen Methoden indirekt mittels krankheitsbezogenem² Ringversuch überprüft (vgl. Tabelle 13).

¹ In den Richtlinien der Kassenärztlichen Bundesvereinigung für Verfahren zur Qualitätssicherung (Qualitätssicherungs-Richtlinien der KBV) erklärt sich die KBV als zuständige Instanz für die Durchführung und Evaluation vorgeschriebener Ringversuche (z.B. Labor-Ringversuche nach den Richtlinien der Bundesärztekammer). Ob die für die Qualitätssicherung geltenden gesetzlichen und/oder vertraglichen Regelungen eingehalten werden, obliegt nach dieser Richtlinie der KBV-Geschäftsstelle "Qualitätssicherung". Genauere Ausführungsbestimmungen werden jedoch in dieser Richtlinie nicht gemacht. Nachdem die Ringversuche zur humangenetischen Diagnostik noch nicht zu den durch Richtlinien vorgeschriebenen Ringversuchen zählen, bleibt die Kontrolle der Durchführung und Evaluation vorab noch der ärztlichen Selbstverwaltung und damit den jeweils damit befassten Berufsgruppen überlassen.

² EMQN und DGKL bieten seit kurzem methodenorientierte (Pilot-)Ringversuche für die DNA-Sequenzierung bzw. Techniken zum Nachweis von bekannten Mutationen an.

Tabelle 13: Zusammenhang zwischen krankheitsbezogenen molekulargenetischen Ringversuchen und getesteten Diagnostikmethoden

Ringversuch	Diagnostikmethode
PWS/AS, FRAXA	DNA-Methylierung
CMT	Duplikationen
DMD/BMD	Multiplex-PCR
CF, HFE	Punktmutationen (kommerzielle Kits)
HNPCC, AGS, MEN	Punktmutationen (Sequenzierung)
Fra(X)-Syndrom, DMI	Southern-Blot
Huntington, SCA, FRDA	Triplett-Repeat-Expansionen

(Zusammenstellung nach MÜLLER-REIBLE)

Nachfolgend sind die wichtigsten Parameter zur Beurteilung der Ergebnisqualität humangenetischer Gentests aufgelistet.

Tabelle 14: Prüfparameter humangenetischer Ringversuche

aufgeteilt nach den unterschiedlichen Diagnostikbereichen

Testobjekt		Humangenetische Diagnostikbereiche			
		Zytogenetik	Molekulargenetik	Molekulare Zytogenetik	Tumorzytogenetik
Diagnostik der Erkrankung	die häufigsten Erkrankungen		X	X	
Methoden und Techniken	die wichtigsten Methoden	X	X*	X**	X
Prüfparameter					
Befunderstellung auf der Basis labortechnischer Parameter	Genotyp		X		
	Karyotyp	X			
	Metaphasechromosomen			X	X
	Interphasezellkernen			X	X
Befundbericht auf dem Hintergrund der medizinisch-genetischer Interpretation	schriftlicher Befund mit Interpretation	X	X	X	X
turn around time (TAT)	Zeitangabe	X	X	X	X

Legende: X = wird geprüft; leeres Feld = nicht relevant oder nicht prüfbar;

*) mit den jeweiligen krankheitsbezogenen Ringversuchen werden die spezifischen Methoden (mit-)getestet.

***) die geforderten Methoden werden exemplarisch am Beispiel von bestimmten Krankheiten (z.B. Williams Beuren-Syndrom) getestet

Der **ausführliche, schriftliche Befund** ist obligatorischer Bestandteil aller humangenetischen Ringversuche. Darin unterscheiden sich die humangenetischen Ringversuche deutlich von den medizinischen Laboratoriums-Ringversuchen zur Qualitätssicherung quantitativer Laborparameter. In der Regel werden dort keine ausführlichen Befundberichte verlangt bzw. bewertet.

Der humangenetische Befund wird beurteilt im Hinblick auf Allgemeinverständlichkeit, Vollständigkeit, Übersichtlichkeit und Richtigkeit folgender Angaben:

- Adressangaben aller beteiligten Personen (Patient, beratender/überweisender Arzt, Labormitarbeiter)
- Datierung (Eingang/Ausgang; Entnahmedatum)
- Art des eingesandten Untersuchungsmaterials
- Vorbefunde (Inhalt und Verfasser), Familienanamnese
- Indikations-/Fragestellung, Verdachtsdiagnose, Untersuchungsauftrag
- Methode: Molekulargenetik: untersuchte Mutationen, Detektionsrate, evtl. Angabe der Polymorphismen;
Zytogenetik: gezählte Zellen, Bandenauflösung, Besonderheiten wie Mosaik, sonstige chromosomale Auffälligkeiten, evtl. Aussagen über die gewählte Stufendiagnostik (z.B. können ca. 70% der Fälle von Muskeldystrophie Duchenne mit einer quantitativen Multiplex-PCR diagnostiziert werden. Für die übrigen ist die Sequenzanalyse des ganzen Gens erforderlich).¹
- Untersuchungsergebnis:
 - für die Molekulargenetik gilt z.B. die Genotyp-Bestimmung nach OMIM
 - für Punktmutationen die Nomenklatur nach DUNNEN, ANTONARAKIS (2000).
 - für die Zytogenetik gilt die Karyotyp-Bestimmung nach ISCN2005 (vgl. SHAFFER/TOMMERUP 2005).
- Interpretation des Befundes
- Ggf. Empfehlung zur weiteren Untersuchung der Indexperson und der Angehörigen
- Ggf. Hinweis auf die eingeschränkte Aussagekraft des Befundes
- Ggf. Empfehlung zur genetischen Beratung
- Hinweis auf bereits mitgeteilte Ergebnisse
- Unterschrift aller maßgeblich an der Befunderstellung beteiligten Personen
- Archivierungsmerkmale (Aktenzeichen, Labornummer, etc.)
- QS-Darlegung (z.B. Akkreditierungsnummer, Teilnahme an Ringversuchen, QS des angewandten Verfahrens)
- Verweis auf Leitlinien und Empfehlungen der Fachverbände

Diese Liste gehört in der Zwischenzeit zum allgemein konsentierten Anforderungsprofil eines schriftlichen Befundes², sodass Ringversuchsleiter für diesen Teil der Ringversuchsevaluation Bewertungsraster bilden können, die einem internationalen Vergleich standhalten.

Bei allen humangenetischen Ringversuchen wird unterstellt, dass die teilnehmenden Laboratorien ihre Arbeit nach den Maximen der Guten Laborpraxis (GLP), gesetzlichen Vorschriften und anderen anerkannten Normen durchführen. Das bedeutet auch, dass sich die laborinternen *best practice*-Protokolle mindestens auf demselben wissenschaftlichen Anforderungsniveau befinden sollten wie die von der externen Qualitätssicherung geforderte Qualität der Laborleistungen und Befundinterpretation. In allen Diagnostikbereichen müssen bei den humangenetischen Ringversuchen – als charakteristisches Kennzeichen und damit auch im deutlichen Unterschied zu den klassischen Laborparametern – die besonderen medizinischen, technischen und organisatorischen Anforderungen im Hinblick auf das jeweilige Krankheitsbild berücksichtigt werden (vgl. HORSTHEMKE 2001; MÜLLER-REIBLE 2001; BARTSCH 2002; BARTSCH 2003). Hierzu einige Beispiele.

¹ Schriftliche Mitteilung von CLEMENS MÜLLER-REIBLE am 14.6.2007

² Die allgemeinen Anforderungen an einen humangenetischen Befund werden ausführlich in den humangenetischen Leitlinien (www.gfhev.de) beschrieben. Mit gleicher oder ähnlicher Formulierung sind sie auch in international gültigen Normen und Richtlinien festgehalten: ISO15189 Kap. 5.8; E.C.A.-Guidelines (2006)24; OECD-Guidelines (2007)18, Teil I Kap. D/VI Quality of Result Reporting.

Bei der Auswertung des **molekulargenetischen Ringversuchs** „Myotone Dystrophie“ im Jahr 2002 mussten folgende Laborparameter berücksichtigt werden¹:

- Daten richtig
- Expansion klar sichtbar
- Blotqualität mit eindeutiger Zuordnung
- Beschriftung und Kontrolle
- Nachvollziehbarkeit der Rohdaten im Einklang mit dem Ergebnisblatt

Anders gelagert waren die Erwartungen an die Ergebnisse des im Jahr 2004 durchgeführten **AGS-Ringversuchs**: von den Teilnehmern wurde verlangt, alle relevanten Mutationen zu finden und auch richtig zu erkennen. Es galt nachzuweisen, dass es sich dabei um eine Genkonversion handelte und die gesuchten Mutationen alle auf einem Allel lagen.

Für einen **fra(X)-Ringversuch** im Jahr 2002 wurde von den Teilnehmern

„ein kompletter Befundbericht erbeten, darin insbesondere das Ergebnis der Genotypisierung und eine Befundinterpretation (Epikrise). Ferner sollten Fotos der Originaldokumente der Labordaten mit eingereicht werden, um Fehlerursachen ggf. entdecken und entsprechende Verbesserungsvorschläge machen zu können“. (STEINBACH 2002).

Im Unterschied dazu bewerteten die RV-Leiter des **tumorzytogenetischen Pilot-Ringversuchs** folgende Elemente der Befunderstellung (vgl. RIEDER/BRADTKE/SIEBERT 2002):

- Verwendete Sonde, korrekt im Sinne der Fragestellung
- Anzahl der analysierten Kerne
- Korrektes Ergebnis
- Klinische Bewertung (z.B. CML ja/nein; molekularzytogenetische Remission ja/nein)

Zentrales Element **zytogenetischer Ringversuche** hingegen ist die systematische Datensammlung dokumentierter Chromosomensätze (Karyotypen) aus Stichproben einschließlich ihrer Auswertung nach fachlich konsentierten Bewertungskriterien. Dabei geht es in erster Linie um

- die Evaluation der Bänderungsqualität
- die Diagnostik chromosomaler Strukturaberrationen
- die Richtigkeit der Befundung
- die anschließende Dokumentation (u.a. nach ISCN2005)

Bei der **Strukturanalyse** wird die Angabe der Strukturaberrationen und Karyotypformel entsprechend ISCN-Nomenklatur unter Berücksichtigung der beobachteten numerischen und/oder strukturellen Anomalien (und evtl. Polymorphismen) erwartet. Darüber hinaus werden Angaben erbeten, ob weiterführende Untersuchungen veranlasst werden sollen, wenn ja, bei wem und ob zu einer genetischen Beratung geraten werden sollte.

Bei der **labororientierten Qualitätssicherung** wird die Bänderungsqualität², die Zeitdauer zwischen Kulturanatz und dem Versand des Befundberichtes, Chromosomenbefund und Interpretation geprüft.

¹ Die hier genannten Beispiele wurden den RV-Protokollen entnommen. Die Verwendung erfolgt mit freundlicher Genehmigung von CLEMENS MÜLLER-REIBLE.

² „Zur Abschätzung der Bänderungsqualität wird ein auf dem *Quality Assessment Scheme of the British Association of Clinical Cytogeneticists* (ACC) beruhendes numerisches Verfahren benutzt. Alle Karyotypen sind kodiert. Jeder Karyotyp wird

Aus diesen wenigen Beispielen wird deutlich, dass humangenetische Ringversuche nur in den wenigsten Fällen automatisiert werden können. Die eingeschickten Ringversuchsergebnisse können in der Regel nur „händisch“ ausgewertet werden. Ein hohes Maß an Qualifikation und Erfahrung ist nötig, Einzelfälle richtig zu interpretieren. Häufig kommen unterschiedliche Methoden bzw. dieselben Techniken von unterschiedlichen Herstellern zum Einsatz, die alle mehr oder weniger zum selben Ziel führen können. Die Ergebnisse gilt es dann im Lichte der verwendeten diagnostischen Verfahren zu beurteilen. Im günstigsten Fall ermöglicht die Skalierung nach einem Punkteschema Vergleiche mit den eigenen Vorjahresergebnissen – unter Verwendung analoger Modelle, evtl. auch den internationalen Vergleich. Nach Auskunft der Ringversuchsleiter konnte dies bisher nur in den wenigsten Fällen umgesetzt werden.

2.5.3.7 Kontinuierliche Qualitätsverbesserung durch Ringversuche

Inwieweit die Teilnahme an Ringversuchen zur kontinuierlichen Qualitätsverbesserung genetischer Diagnostik beiträgt, ist bisher nicht systematisch untersucht worden, weder auf der Anbieterseite noch auf Seiten der teilnehmenden Laboreinrichtungen. KARSTEN HELD, BERND EIBEN und PETER MINY haben sich auf dem Hintergrund ihrer jahrelangen Erfahrung mit zytogenetischen Ringversuchen kritisch mit Frage auseinandergesetzt, inwiefern Ringversuche faktisch zu einer Verbesserung diagnostischer Qualität führen. Sie kommen zu dem Schluss, dass

„die Auswirkungen einer kontinuierlichen EQA auf die Leistungen eines klinisch-zytogenetischen Labors in der Routinediagnostik [...] bisher nicht hinreichend untersucht (HELD/EIBEN/MINY 2000) [sind]. Eine kritische Betrachtung der in den letzten 10 Jahren (1991-2000) erzielten Ergebnisse erlaubt dennoch einige Rückschlüsse. So ist die Verbesserung in der Bänderungsqualität nicht auf einen Lerneffekt, d.h. Anpassung an die Testbedingungen zurückzuführen, sondern auf technische Verbesserungen in der Chromosomenpräparation und bei den Bänderungstechniken. Deutlich wird dies in der konstanten Punktedifferenz von durchschnittlich 0,5 Punkten zwischen prä- und postnataler Diagnostik in dem gesamten Zwischenraum, einem Punktezuwachs zwischen 2 und 3 Punkten bei einzelnen Laboren sowie durch unterschiedliche Punktzugewinne in der Prä- und Postnataldiagnostik bei einzelnen Laboren. Diese positive Entwicklung wurde dadurch ermöglicht, dass neben den zwei ständigen Mitgliedern in der Bewertungskommission bei jeder Auswertung vier ausgewählte, ständig wechselnde Mitarbeiter der teilnehmenden Labore vertreten sind. Die Vertreter der teilnehmenden Labore erhalten bei der Auswertung einen Einblick in das Leistungsspektrum aller Teilnehmer, das repräsentativ für den erreichten Standard in der Bundesrepublik ist, und können somit ihre eigenen Leistung nicht nur numerisch (entsprechend der erreichten Punktezahl), sondern individuell im direkten Vergleich anhand der Karyotypdokumentation messen. Diese kontinuierliche Teilnahme von Vertretern der partizipierenden Labore hat sicher den größten Anteil an der bisher erfolgten Verbesserung und Standardisierung in der klinischen Cytogenetik.“ (HELD/EIBEN/MINY 2001:77)

Die Frage, ob durch eine kontinuierliche externe Qualitätssicherung auch die qualitativen Parameter wie Befundinterpretation und -dokumentation beeinflusst werden können, hängt in starkem Maße von der Testsituation ab, die der klinischen Routine entsprechen müsste. KARSTEN HELD sieht zumindest in der Zytogenetik keine Möglichkeit, diese Frage zu beantworten, da die Versendung von Proben pathologischer Fälle unter standardisierten Bedingungen gegenwärtig nicht als realisierbar gilt.

von drei Mitgliedern der Bewertungskommission beurteilt, von denen zwei für jeden Auswertungslauf von den partizipierenden Laboratorien ausgewählt werden.“ (HELD et al. 2001)

2.5.4 Überprüfung der Qualitätssicherungsaktivitäten des Faches

2.5.4.1 Verbundstudien zur Etablierung neuer Methoden und Techniken in den 70er und 80er Jahren

Die in den 70er Jahren neu entwickelten zytogenetischen Untersuchungsmethoden und Techniken der invasiven pränatalen Diagnostik wurden in der Einführungsphase der Pränataldiagnostik im Rahmen einer multizentrischen kollaborativen Studie bewertet und einer eingehenden Qualitätskontrolle unterzogen. Die Deutsche Forschungsgemeinschaft finanzierte in den Jahren 1973 bis 1980 hierzu das Schwerpunktprogramm „Pränatale Diagnostik genetisch bedingter Defekte“ (unter Leitung und Koordination von JAN MURKEN) an dem sich sowohl Humangenetiker aus 24 humangenetischen Einrichtungen als auch geburtshilflich tätige Ärzte beteiligten. Klares Ziel war damals die Ergebnisqualität der pränatalen Diagnostik zu steigern. Die Eingriffsrisiken und damit verbunden die Fehlgeburtsrate sollten auf unter 1% gesenkt werden. Strategien zur bestmöglichen Aufbereitung, Kultivierung und Auswertung der fetalen Zellen sollten entwickelt werden. Im Zuge der routinemäßigen Anwendung der Amniozentese (16. Schwangerschaftswoche / mehrere parallele Langzeitkulturen / Dauer: ca. 2-3 Wochen) wurde auch nach neuen Möglichkeiten gesucht, den Zeitpunkt der Entnahme von fetalen Zellen vorzuzerlegen und die Dauer der Langzeitkultivierung zu verkürzen. Anfang der 80er Jahre wurden deshalb die Chorionzottenbiopsie eingeführt (10. Schwangerschaftswoche / Direktpräparation und Kurzzeitkultivierung / Dauer: 1 Tag bis 1 Woche). Bereits in der Einführungsphase wurde diese Technik durch eine vom Bundesministerium für Forschung und Technologie geförderte Gemeinschaftsstudie (1984 bis 1991) einer kritischen Evaluation unterzogen. Eingriffsrisiken und diagnostische Zuverlässigkeit sollten ermittelt und praktische Empfehlungen erarbeitet werden¹. SPERLING, NEITZEL und WEGNER (1997) sahen darin ein beispielgebendes „Modell für die verantwortungsbewusste Einführung einer neuen medizinischen Leistung und die damit verbundene Qualitätskontrolle“.

2.5.4.2 Verbandliche externe Qualitätssicherung

Die intensive Gremienarbeit in den beiden humangenetischen Verbänden (GfH und BV) sowie die jährlichen stattfindenden Fachtagungen der GfH trugen wesentlich dazu bei, qualitätssichernde Maßnahmen im Fach Humangenetik zu etablieren. Seit 1991 erstattete die „Kommission zu Fragen der Qualität humangenetischer Dienstleistungen“, damals unter Federführung von JÖRG SCHMIDTKE, der BV-Mitgliederversammlung regelmäßig Bericht², zeitgleich wurde von den BV-Mitgliedern auf Initiative von KARSTEN HELD erstmals eine Kommission zum „Qualitätsvergleich Zytogenetik“ eingesetzt. Die Schwerpunkte der Kommissionsarbeit lagen damals vor allem auf der Schaffung von einheitlichen Standards im Bereich Diagnostik und auf der verbandlichen Qualitätssicherung humangenetischer Leistungsangebote. Hierzu wurden Diagnostiklisten und Beratungsverzeich-

¹ Das Fazit dieser Studie lautete, dass die analytische und klinische Validität der angewandten Untersuchungstechniken und -methoden in starkem Maße abhängen von:

- Qualifikation und Erfahrung der durchführenden Gynäkologen und Humangenetiker
- Wahl der Entnahmetechnik (transzervikal oder transabdominal)
- Zeitpunkt des Eingriffs (Risiken steigen vor der 10. Schwangerschaftswoche)
- Häufigkeit des Eingriffs (mit Eingriffswiederholung steigt das Abortrisiko)
- Qualität des untersuchten Gewebes (Kurzzeitkulturen gewährleisten keine ausreichende diagnostische Zuverlässigkeit; parallel angesetzte Langzeitkulturen müssen als obligatorisch zum Einsatz kommen).

² Damals wurden alle in der Humangenetik Tätigen über die verbandseigene Zeitschrift medizinischegenetik mit den für sie wichtigen Informationen zu qualitätssichernden Maßnahmen versorgt.

nisse veröffentlicht, in die die Leistungserbringer nur unter bestimmten Auflagen aufgenommen wurden: So konnten sich beispielsweise nur Fachärzte für Humangenetik bzw. Mediziner mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik in die „Adressliste Genetische Beratungsstellen“ eintragen lassen. In den von JÖRG SCHMIDTKE seit Mitte der 80er Jahre initiierten Listen „Molekulargenetische Diagnostik in der BRD und Nachbarländern“ wurden diagnostische Angebote nur unter Einhaltung vorab definierter Qualitätsstandards publiziert. Dies war der Fall, wenn diagnostische Leistungen

- zur Routinediagnostik zählten,
- von einem Labor angeboten wurden, das die fachliche Kompetenz für die Erstellung der Diagnostik nachweisen konnte (der Laborleiter musste entweder ein Facharzt für Humangenetik oder ein Fachhumangenetiker sein),
- der OMIM-Nomenklatur entsprachen,
- vollständig, richtig und einem Ansprechpartner zugeordnet werden konnten,
- qualitätssichernden Maßnahmen unterzogen worden waren (interne Kontrollen, Teilnahme an Ringversuchen, etc.),
- begutachtet und zur Veröffentlichung freigegeben worden waren.

Die Aufsicht über die Zulässigkeit und Richtigkeit der Einträge, über Dateneingabe und -auswertung oblag einem von der QS-Kommission des Berufsverbandes (BV) eingesetztem Gutachtergremium.

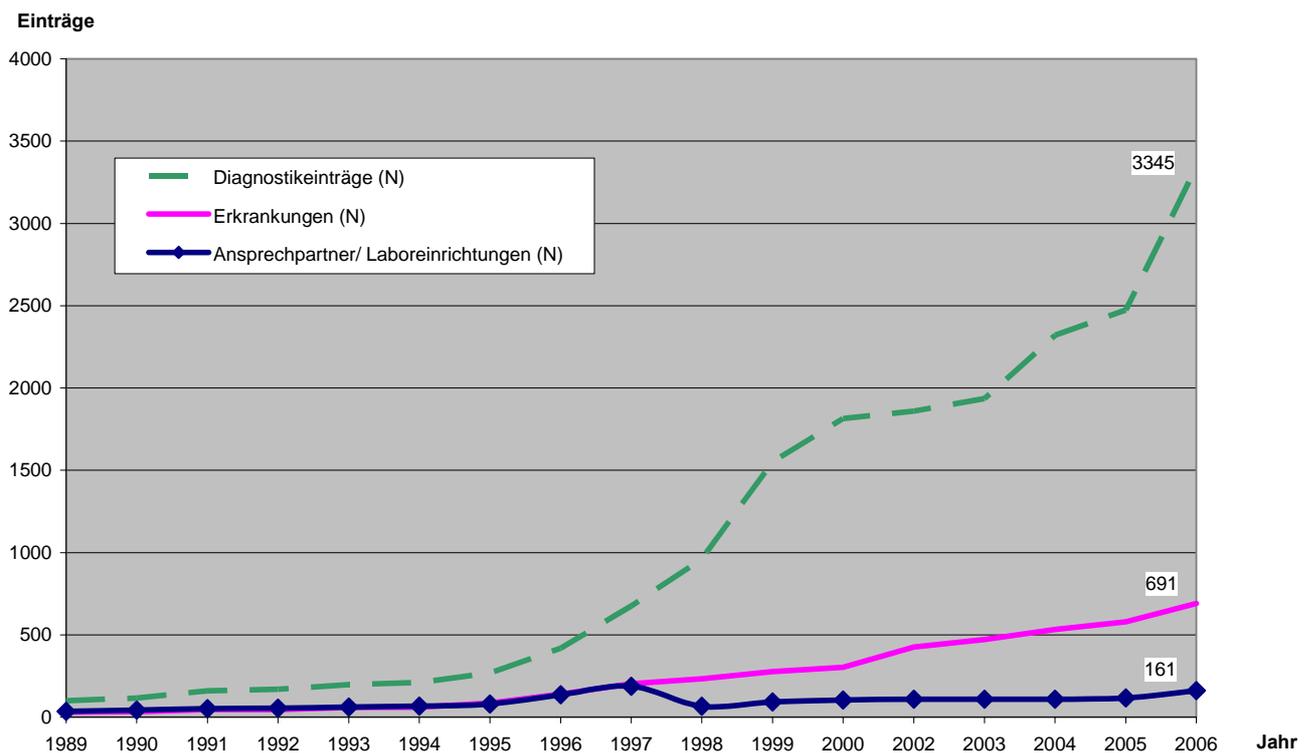


Abbildung 13: Häufigkeit der Diagnostikangebote in Deutschland und Nachbarländern 1989-2006

Quelle: Zeitschrift medizinische Genetik von 1989-2006

In der Häufigkeitsauszählung der Diagnostikanbieter wurden bis 1997 die Laborleiter berücksichtigt – auf diese Weise gab es z. T. bis zu 5 verschiedene Ansprechpartner in einer Einrichtung – ab 1998 wurde die Eintragsstatistik nur noch auf die jeweilige diagnostik anbietende Einrichtungen bezogen, für jedes Krankheitsbild wurde ein Ansprechpartner gelistet. Im Jahr 2001 wurde keine „Liste“ veröffentlicht – statische Zahlen sind deshalb für dieses Jahr nicht verfügbar. Die Statistik bis 2004 bezieht sich ausschließlich auf molekulargenetische Diagnostikangebote, ab 2004 wurden auch die Anbieter von molekularzytogenetischer und ab 2005 von zyto- und tumorzytogenetischer Diagnostik mit aufgenommen. Die zunächst separat gesammelten Daten zum molekularzytogenetischen Diagnostikangebot incl. der detaillierten Auflistung der verwendeten Methoden und Techniken (wie z.B. single copy FISH, WCP, Interphase FISH, CGH etc.) wurden in die bestehenden Datensätze integriert.

Die statistische Auswertung der Datenbankeinträge von 1989 bis einschließlich 2006 zeigt einen Zuwachs an humangenetischen Laboreinrichtungen (von 19 Laboratorien auf 161), eine Verbreiterung des Spektrums humangenetischer Leistungen (von 99 Einträgen auf 3345) und den kontinuierlichen Anstieg diagnostizierbarer monogener bedingter Krankheitsbilder (von 31 unterschiedlichen Krankheiten auf 691) (Abbildung 13). Zum einen war dies darauf zurückzuführen, dass immer mehr krankheitsassoziierte Gene entdeckt wurden. Zum anderen standen den Humangenetikern zunehmend mehr diagnostische Verfahren zur Verfügung, die das Methodenspektrum und damit die diagnostischen Möglichkeiten erweiterten. Eine Rolle spielte hierbei auch die steigende Anzahl an Neugründungen und Expansion von Praxis- und Laboreinrichtungen in den 90er Jahren.

Nachdem 1996 die Datenverwaltung an die zentrale Verbandsgeschäftsstelle der GfH und des BVmedgen delegiert worden war, kam es in den Folgejahren zu jährlichen Zuwachsraten von 42-61%¹. Die Eintragungszahlen erreichten Anfang 2000 ein erstes Plateau. Die Einführung von Eintragungsgebühren im Jahr 2001 dämpfte den weiteren Zuwachs. Erst 2004, mit dem geänderten KBV-Abrechnungssystem (EBM) und 2005 nach dem *Relaunch* der Online-Datenbank zum *Human Genetics Quality Network* (HGQN)² kam es nochmals zu einem zahlenmäßig relevanten Anstieg der Einträge. Die Besonderheiten dieser neuen Online-Datenbank lag darin, dass

- die Benutzer ihre Daten selbst verwalten, d.h. neue Datensätze anlegen, Korrekturen vornehmen und Datensätze löschen konnten,
- jeder Datensatz (Diagnostik/Methode), jedes Labor (Löschungen und Neueinträge), d.h. alle Bewegungen in der Datenbank über ein internes online-gesteuertes Gutachtersystem von den Gutachtern betreut und erst dann zur Veröffentlichung freigegeben wurde,³
- die qualitätssichernden Aktivitäten der jeweiligen Laboreinrichtungen mit dem laborspezifischen Leistungsangeboten verknüpft und damit auch nach außen kommuniziert werden konnten,
- diese bis 2006 das gesamte Methoden- und Angebotspektrum der Humangenetik in Deutschland und seinen Nachbarländern abbildete.

Der wachsende Konkurrenzdruck unter den humangenetischen/medizinischen Laboreinrichtungen führte zu einem *Push-and-Pull*-Effekt im Eintragungsverhalten: kein humangenetisches Labor in Deutschland, Österreich und der Schweiz konnte es sich „leisten“, nicht in der HGQN-Datenbank gelistet zu sein⁴.

¹ Die strukturellen Verbesserungen an der Datenbank, stete Aktualisierung, benutzerfreundliche Zugänglichkeit via Internetabfragen und jährliche Publikation der Daten sorgten für eine erhöhte Nachfrage bei den Laboreinrichtungen, mit dem labor-eigenen Leistungsverzeichnis in der Datenbank präsent sein und die Datenbank zu eigenen Werbezwecken nutzen zu wollen.

² Planung, Konzept und Realisation dieser selbstreferenziellen, moderierten, relationalen Datenbank HGQN-Datenbank (2003-2005) sowie ihre Betreuung bis einschließlich 2006 erfolgte unter der Leitung der Autorin gemeinsam mit ROMAN PREISS (Informatik) und ALEXANDER WEISSER (Mediendesign). Diese Datenbank baute auf der seit 2001 von der Autorin fertig gestellten Online-Datenbank-Version auf.

³ In den Allgemeinen Geschäftsbedingungen (<http://www.hgqn.org/agb/agb.pdf>) und den HGQN-Online-Hilfetexten (<http://www.hgqn.org/de/help/index.php>) wurden die Nutzer der Datenbank über die qualitätssichernden Aktivitäten informiert: 1. Jeder Neueintrag einer Einrichtung durchläuft ein Gutachterverfahren. 2. Alle sensiblen Daten werden von wissenschaftlichen Experten geprüft und freigeschaltet. Zu den sensiblen Daten zählen: Zertifizierungs- und Akkreditierungsdaten von Einrichtungen, Diagnostik-Einträge, Daten über Ringversuche und Teilnahmen an Ringversuchen, Daten über Krankheiten. 3. Missbrauchsahndung: Können Daten nicht verifiziert werden, werden diese gelöscht. Einrichtungen oder Personen, die mutwillig fehlerhafte Angaben machen, werden komplett gelöscht. Diese Auflagen galten bis Anfang 2006.

⁴ Seit Anfang 2007 spiegeln die HGQN-Zahlen nicht mehr die reale Angebotsstruktur wider: zunehmend mehr deutsche Laboreinrichtungen verlagern ihre Einträge in Europäische Datenbanken (eurogentest.de, orphanet.de). Diese bieten im Gegensatz zur deutschen HGQN eine kostenlose Platzierung im Internet an.

Tabelle 15: HGQN-Datenbank als Erfassungssystem für die externe Qualitätssicherung: Teilnahmebereitschaft unter den in der HGQN gelisteten Laboreinrichtungen an den Ringversuchen im Jahr 2004

(Datenquelle: MÜLLER-REIBLE 2005)

Diagnostik	Gelistete Diagnostik-anbieter (N)	RV-Teilnehmer (N)	Anteil der Ringversuchsteilnehmer unter den gelisteten Laboratorien in %
DMD/BMD	21	24	¹⁾ 114,29
HD	32	30	93,75
MEN	16	14	87,50
PWS/AS	27	23	85,19
SCAs	22	18	81,82
Fra(X)	43	34	79,07
CF	65	50	76,92
AGS	20	15	75,00
FRDA	17	11	64,71
HNPCC	14	8	²⁾ 57,14
HFE	51	28	³⁾ 54,90
CMT / HMSN	19	8	³⁾ 42,11
Gesamtzahl der Teilnehmer	347	263	75,8%

1) Auch andere Laboreinrichtungen, die nicht in der Datenbank aufgelistet waren, nahmen teil.

2) Die Beteiligung fiel niedrig aus, da sowohl die Diagnostik als auch die qualitätssichernden Maßnahmen organisatorisch unter dem Dach des HNPCC-Konsortiums durchgeführt wurden, d.h. die Teilnehmer meldeten sich nicht über die Datenbank an.

3) Viele Laboreinrichtungen, die die Diagnostik für Hämochromatose und Charcot-Marie-Tooth-Syndrom anboten, nahmen nicht nur an den Ringversuchen des BV teil, sondern auch an den Ringversuchen anderer Anbieter und werden von daher nicht gelistet.

Durch die Verknüpfung qualitätsrelevanter Daten wurde die HGQN-Datenbank gleichsam zum „Rückgrat“ der humangenetischen Ringversuchsorganisation. Über entsprechende vertragliche Vereinbarungen willigten die gelisteten Laboreinrichtungen ein, an allen vom BV angebotenen humangenetischen Ringversuchen teilzunehmen. Neben dem vermehrten Diagnostikaufkommen trug auch die bessere Erfassung ihrer Anbieter dazu bei, dass die Anzahl der Ringversuchsteilnehmer kontinuierlich stieg. Die Synergieeffekte zwischen Online-Datenbank und Ringversuchen zeigten sich auch an anderer Stelle:

- Die innerfachlichen Maßnahmen zur externen Qualitätssicherung (vgl. auch Kap. 2.5.3.5 dieser Arbeit) lieferten einen entscheidenden Beitrag zur **Sammlung von humangenetischen Strukturdaten**. Die Registrierung der am Ringversuch teilnehmenden humangenetischen Einrichtungen bot automatisch einen Einblick in das Leistungsangebot der beteiligten Institute und Praxen.
- Im Zuge der jährlichen Listenveröffentlichungen wurden die Diagnostikanbieter zur **internen Qualitätssicherung** aufgefordert: sie mussten ihre Einträge in der zentralen Datenbank aktualisieren, Eingabefehler (Krankheitsbegriffe, Synonyme, OMIM-Nummern) korrigieren und im Zuge dessen ihr eigenes Angebotsspektrum (auch im Vergleich zu ihren Mitbewerbern) überarbeiten.
- Die zentrale Registrierung der Ringversuchsteilnehmer bot bis einschließlich 2006 eine Vielzahl von **Serviceleistungen für Verwaltung, Ringsversuchsleiter und -teilnehmer**:

Für die RV-Organisation (Administration):

- zentrale Dokumentation der durchgeführten Ringversuche
- statistische Auswertung der EQA-Beteiligung
- Termin- und Ablaufverfolgung
- Kontrolle der Einhaltung von Zeitvorgaben
- Tool zur Bereitstellung von Informationen, anonymisierten Berichten
- Fehlermanagement
- Online-Kommunikation mit den Ringversuchsteilnehmern
- Administration (Abrechnung und Mahnwesen)

Für die Ringversuchsleiter:

- Adressenmanagement (automatische Seriendatenbanken für den Versand der Proben)
- automatische Zeitabläufe (zeitgesteuerte Tools zur eigenen Erinnerung an Bereitstellung und Versand der Proben, Anmelde- und Einsendeschlusstermine, Termine zu Erstellung und Versand der Berichte, Bereitstellen der Online-Abschlussberichte)
- Kommunikationstools (Kontakt zu Ringversuchsteilnehmern und zur Ringversuchsverwaltung)

Laboreinrichtungen (Ringversuchsteilnehmer):

- Automatischer Erinnerungsservice für die Anmeldung zu Ringversuchen
- Beschwerde- und Fehlermanagement durch Tools der Datenbank (direkte Kommunikation)
- Aktuelle Information zum Fortgang des gewählten Ringsversuchs
- Automatisch gesteuerte Teilnahmedokumentation nach Abschluss von Ringversuchen
- Außendarstellung qualitätssichernder Aktivitäten durch Auflistung der Ringversuchsteilnahmen (die sich sowohl auf die vom BV angebotenen Ringversuche beziehen, als auch auf Ringversuche anderer Anbieter)
- Übernahmefähigkeit der Online-Dokumentation in die laboreigenen QM-Unterlagen
- Automatische Generierung von Teilnehmerurkunden

2.5.5 Zusammenfassung: Externe Qualitätssicherung

Die kontinuierliche Fortbildung der Vertragsärzte (verpflichtend nach § 95d SGB V) wird von der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) auf unterschiedliche Weise unterstützt: Educational-Sessions und Qualitätssicherungs-Workshops sind seit Jahren fester Bestandteil des wissenschaftlichen Programms ihrer Jahrestagungen. Die Mehrzahl der Fachärzte für Humangenetik und der Fachhumangenetiker nutzt diese Möglichkeit zur eigenen Fortbildung. Über ihre Mitgliedschaft in der Fachgesellschaft erhalten fast alle in Deutschland, Österreich und der Schweiz tätigen Humangenetiker die vierteljährlich erscheinende Zeitschrift *medizinische Genetik* mit aktuellen Themenschwerpunkten, Übersichten, diagnostischen Leitfäden, Leitlinien und Stellungnahmen sowie zertifizierten CME-Fachartikeln. Darüber hinaus werden von Seiten der GfH über eine eigene Fortbildungs-„Akademie Humangenetik“ bundesweit zertifizierte Kurse zu unterschiedlichen labortechnischen und klinisch-medizinischen Themen aus der Humangenetik angeboten.

Bereits 15 Jahre vor Einführung der Pflicht zur Teilnahme an einrichtungsübergreifenden Maßnahmen zur Qualitätssicherung (nach § 135a SGB V) hatten Humangenetiker, auf dem Hintergrund der Initiative Einzelner, unterstützt durch die humangenetischen Verbände, eine eigene Organisation zur Durchführung von Ringversuchen aufgebaut. Neben laborinternen Qualitätskontrollen und Leistungstests, die zwischen einzelnen Laboren durch-

geführt werden, bieten Ringversuche gegenwärtig die einzige Möglichkeit laborübergreifend nationale und internationale Standards zu etablieren und die Ergebnisqualität genetischer Diagnostik zu kontrollieren.

In Deutschland werden Ringversuche seit Beginn der 90er Jahre unter dem Dach des humangenetischen Berufsverbandes durchgeführt. Im Sektor Zytogenetik ist die Teilnahme an Ringversuchen inzwischen nahezu flächendeckend. Im Sektor Molekulargenetik beteiligen sich derzeit mehr als 250 Labore an 13 unterschiedlichen deutschen molekulargenetischen Ringversuchen.

Zu den zentralen Merkmalen der deutschen humangenetischen Ringversuche gehören die Selbstorganisation, die freiwillige Teilnahme, das Prinzip „Lernen ohne zu strafen“, die Orientierung an den Leitlinien und die Berücksichtigung weicher und harter Evaluationsparameter. Ausgangspunkt der meisten Vergleichstests zwischen den Laboratorien bildet eine fiktive oder auf realen Gegebenheiten basierende Krankengeschichte eines anonymisierten Falles, verbunden mit einer klaren Indikationsstellung. Sowohl das Ergebnis der genetischen Analyse als auch der Befund sind Gegenstand der Qualitätskontrolle. Im Wesentlichen orientierten sich die deutschen Ringversuchsleiter dabei an den Vorgaben der OECD- und E.C.A.-Richtlinien. Für die erfolgreiche Durchführung eines humangenetischen Ringversuchs sind nach wie vor die Fachkompetenz und die langjährige Erfahrung des Ringversuchsleiters unerlässlich. Zum einen weil noch keine Referenzmaterialien zur Verfügung stehen, zum anderen weil die humangenetische Ringversuchsorganisation in Deutschland nicht akkreditiert ist. Ringversuchsleiter sind deshalb auch nicht verpflichtet (wie andere akkreditierte Prüflaboratorien gemäß Norm DIN EN ISO/IEC 17025) regelmäßig selbst an Ringversuchen teilzunehmen, um die Qualität ihrer Ergebnisse zu sichern und zu beweisen.

Seit 1.4.2008 sind Humangenetiker hinsichtlich Aufbau und Bestellung ihrer Ringversuchsorganisation an die neuen Vorschriften der Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen gebunden. Jede Referenzinstitution muss von der Bundesärztekammer zugelassen werden. Die „Bestellung“ erfolgt für die Dauer von fünf Jahren. Sie wird erteilt, wenn bestimmter Auflagen wie z.B. die Etablierung eines Qualitätsmanagements, Bereitstellung von sachkundigem Personal oder der erforderlichen Mittel für die Ausstattung der Referenzlaboratorien entsprechend der Richtlinie erfüllt werden. Trotz dieser Vorgaben bleibt die RiLiBÄK weit hinter den Anforderungen der ILAC-Richtlinien (ILAC-G13:08/2007) zurück. Diese orientieren sich grundlegend an den ISO-Normen¹. Gefordert wird beispielsweise die Unabhängigkeit der Ringversuchsorganisation, regelmäßige unabhängige Audits sowie die Einrichtung eines Qualitätsmanagements entsprechend der ISO-Normen.

Noch sind die speziellen Teile der RiLiBÄK zu Pflichten der Referenzinstitutionen, Ermittlung von Zielwerten, und Bewertung der Ringversuchsergebnisse etc. für das Fach Humangenetik nicht ausformuliert. Für die zukünftige Entwicklung wird es im Wesentlichen von diesen speziellen Teilen abhängen, in welcher Form und unter welchen Bedingungen humangenetische Ringversuche – etwa nach ILAC-Richtlinien – durchgeführt werden dürfen oder müssen.

¹ Die ILAC-Richtlinien beruhen auf den technischen Elementen der ISO Guide 43-1:1997, den wichtigsten Teilen aus der ISO/IEC 17025:2005. Die Anforderungen, die die ISO 15189 an externe Qualitätssicherungsmaßnahmen stellt, sind in die aktualisierten ILAC-Fassung mit aufgenommen worden. Darüber hinaus folgen diese Richtlinien der ISO 9000:2005, um das Qualitätsmanagement-System des Ringversuchsanbieters nach einheitlichen Kriterien beurteilen zu können, „to eliminate the need for separate recognition of a provider's quality management system“ (ILAC-G13:08/2007, S. 4)

3 Struktur humangenetischer Patientenversorgung

Humangenetiker selbst sehen ihre Disziplin als „Prototyp eines interdisziplinär angelegten Faches mit Brückenfunktion zwischen Grundlagenforschung und klinischen Gebieten der Medizin“ (BARTRAM 2007¹). Vor allem seit Einführung des Facharztstitels und durch dessen Verankerung in der neuen Approbationsordnung ist die Humangenetik sowohl als **Grundlagenfach** als auch als **anwendungsbezogenes klinisches Fach** in Praxis und Forschung präsent. Sie liefert heute eine interdisziplinäre Grundlage für das Verständnis von Krankheiten in allen medizinischen Fächern. Berührungspunkte ergeben sich zu nahezu allen anderen medizinischen Disziplinen. Genetische Methoden und Fragestellungen sind jedoch schon lange nicht mehr das alleinige Privileg der Humangenetik. Bereits Ende der 90er Jahre schreibt HOLGER HÖHN, dass „ein Besitzstandsdenken von Seiten der Humangenetik weder methodisch noch inhaltlich zu begründen ist“ (HÖHN 1997). Klinikärzte vieler Fachrichtungen verwenden seit Jahren selbstverständlich und kompetent genetische Methoden: „Wie könnte man heute auch die Ursachen von Herz- und Kreislauferkrankungen, von Neoplasien oder von neurologischen Erkrankungen anders erforschen als auf molekularer, d.h. auch auf genetischer Ebene?“ fragt HÖHN. Für ihn ist die „*Genetifizierung der Medizin*“ die logische und unausweichliche Konsequenz des naturwissenschaftlichen Fortschritts. Stellt man dies in Rechnung, so müssten konsequenterweise eigentlich alle Einrichtungen und Facharztgruppierungen, die sich mit genetischen Fragestellungen beschäftigen, in die Strukturanalyse humangenetischer Dienstleistungen mit einbezogen werden. Eine solche Sicht würde jedoch den Gegenstand dieser Arbeit – das Fach Humangenetik – unverhältnismäßig ausweiten. Zum einen entspricht dies nicht dem Selbstverständnis der hier analysierten Berufsgruppe. Zweitens lassen sich Berufsgruppen in diesem Feld nur unscharf über naturwissenschaftliche oder medizinische Wissensbestände abgrenzen und drittens liegen für die anderen Bereiche bisher noch keine präzisen Zahlen vor². Deshalb bleibt die Analyse in dieser Arbeit auf jene Einrichtungen beschränkt, die von Humangenetikern geführt werden³.

Aufgrund der Größe des Faches ist die „humangenetische Landschaft“ relativ gut überschaubar:

- Es existieren genaue Statistiken über Anzahl und Berufsausübung der ausgebildeten Humangenetiker (Naturwissenschaftler und Fachärzte),
- es gibt relativ vollständige Daten zu Anzahl, regionaler Verteilung und Organisationsform humangenetischer Einrichtungen und ihre diagnostischen Leistungsspektren.
- Hinsichtlich der Inanspruchnahme humangenetischer Leistungen sind valide Zahlen aus den Jahren 1991 bis 1995 und – neuerdings – Statistiken aus den Jahren 1996 bis einschließlich 2004 verfügbar (vgl. NIPPERT et al. 1997 sowie SCHMIDTKE et al. 2007b).

¹ BARTRAM (1.10.2007) <http://www.klinikum.uni-heidelberg.de/index.php?id=116>

² Erste Ansätze liefert SCHMIDTKE et al. (2007b) anhand der Auswertungen der KBV bezogen auf die humangenetischen EBM-Abrechnungsziffern.

³ Die hierfür verwendeten Zahlen beruhen auf den aktuellen Daten des KV-Bundesarztregisters und der KV-Online-Arztsuche, der GfH-Liste „Genetische Beratungsstellen“, HGQN-Adressdaten, den Daten aus den humangenetischen Ringversuchen, veröffentlichten Adresslisten des BV und der GfH, MVZ-Register unter www.die-gesundheitsreform.de des Bundesministeriums für Gesundheit sowie eigenen Recherchen einschließlich telefonischer Befragung.

3.1 Strukturdaten zur Profession

Unter der Leitung von WALTHER VOGEL (2000) führte die zu diesem Zweck gegründete GfH-Statuskommission die erste und bisher einzige Professionsanalyse unter Humangenetikern durch. Gefragt wurde u.a. nach den Unterschieden zwischen Naturwissenschaftlern und Medizinern in den Kategorien Ausbildung, Beschäftigungsverhältnisse, Altersverteilung, Arbeitsschwerpunkte, institutionelle Zuordnung. Die Ergebnisse der repräsentativen Umfrage machen deutlich, dass die Hauptarbeitsschwerpunkte für beide Berufsgruppen in der Molekular- und Zytogenetik liegen – bei etwa gleicher Verteilung. „Genetische Beratung“ und „Pädiatrische Genetik“ hingegen werden nahezu ausschließlich von Medizinern durchgeführt. Sie sind in leitender Funktion an Universitäten und in niedergelassenen Praxen tätig. Die Zahl der Naturwissenschaftler überwiegt in den unteren Gehaltseingruppierungen, sie sind jünger als ihre medizinischen Kollegen, weniger in Leitungsposition beschäftigt. Sie arbeiten vorrangig im Labor, sowohl in der Routinediagnostik als auch in der Forschung.

3.1.1 Mediziner

Nach der Ärztestatistik der Bundesärztekammer gab es im Jahr 2007 insgesamt 235 berufstätige Fachärzte für Humangenetik. Im Vergleich mit 945 Labormedizinern, 1.384 Pathologen, 11.788 Kinderärzten, 15.950 Frauenärzten und 40.980 Fachärzten für Innere Medizin stellen die Fachärzte für Humangenetik eine sehr kleine Facharztgruppe dar. Das Bundesarztregister der KBV listete bis 1996 den Facharzt für Humangenetik in den Jahrestatistiken nicht eigens auf, sondern führt ihn unter der Kategorie „*übrige Arztgruppen*“ gemeinsam mit Arbeitsmedizinern, Ärzten für physikalische und rehabilitative Medizin, Ärzten im Öffentlichen Gesundheitsdienst, Biochemikern, Klinischen Pharmakologen, Pharmakologen, Physiotherapeuten, Rechtsmedizinern, Sportmedizinern, Transfusionsmedizinern. Bezogen auf alle praktizierenden Fachärzte in Deutschland machen die Fachärzte für Humangenetik gegenwärtig etwa 0,1% aus.

3.1.1.1 *Ärzte mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik*

Vor Einführung des Facharztes im Jahr 1992 konnten Ärzte ihre besonderen humangenetischen Kenntnisse und Fertigkeiten nur durch den Erwerb der **Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik“** dokumentieren. Diese Zusatzbezeichnung war 1978 in die ärztliche Weiterbildungsordnung aufgenommen worden (vgl. auch Kap. 2.2.1 dieser Arbeit). Bis zur Abschaffung der Zusatzbezeichnung im Frühjahr 2003 hatten 337 Ärzte diesen Titel erworben, 290 von ihnen waren zu diesem Zeitpunkt berufstätig, unter ihnen 42 % in der Niederlassung, 42 % in Kliniken/Krankenhaus/Universität und 16 % in Behörden oder sonstigen Bereichen wie pharmazeutische Forschung, betriebsärztliche Dienste etc. (siehe Abbildung 14). Bereits seit 2001 gab es keinen nennenswerten Zuwachs mehr.

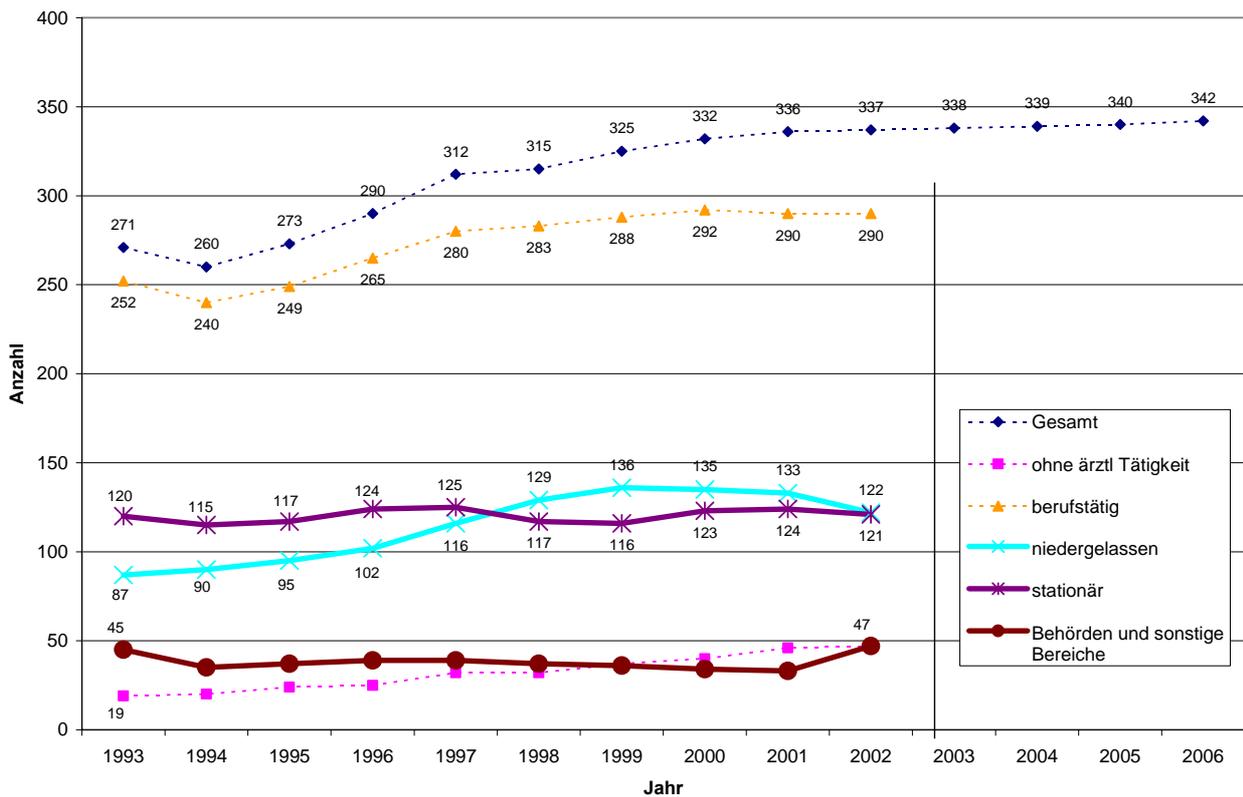


Abbildung 14: Ärzte mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik 1993-2006

(Quelle: BÄK 2006b; Zusammenstellung C. SCHOLZ)

Die steigende Anzahl der Ärzte ohne Tätigkeit ist vermutlich auf das altersbedingte Ausscheiden dieser Personen aus dem Berufsleben zurückzuführen. Die BÄK-Ärztstatistik gibt leider keine Auskunft zur Altersverteilung unter Ärzten mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik. Mit der ersatzlosen Streichung der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik im Jahr 2003 wurde die statistische Aufschlüsselung dieser Fachgruppe von Seiten der BÄK eingestellt.

Etwas mehr als die Hälfte der berufstätigen Ärzte mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik ($n=168$) hatte im Zuge der Einführung der Gebietsbezeichnung Humangenetik nachträglich die Prüfung zum Facharzt abgelegt oder im Rahmen von Übergangslösungen erhalten.

3.1.1.2 Fachärzte für Humangenetik

Im Unterschied zu anderen Facharztgebieten verzeichnet die Humangenetik bisher immer noch einen Zuwachs an Ärzten, die einen Facharzttitel erwerben (Abbildung 15). 2007 waren von 274 Fachärzten für Humangenetik insgesamt 235 berufstätig, davon 113 allein im stationären Bereich, d.h. in den klinisch ausgerichteten universitären Instituten für Humangenetik und Universitätskliniken. 96 Ärzte waren im ambulanten Bereich tätig, davon 83 als niedergelassene Ärztinnen und Ärzte, 13 als angestellte Ärzte tätig. 26 Humangenetiker arbeiteten in anderen Bereichen (wie Behörden und pharmazeutischer Forschung).

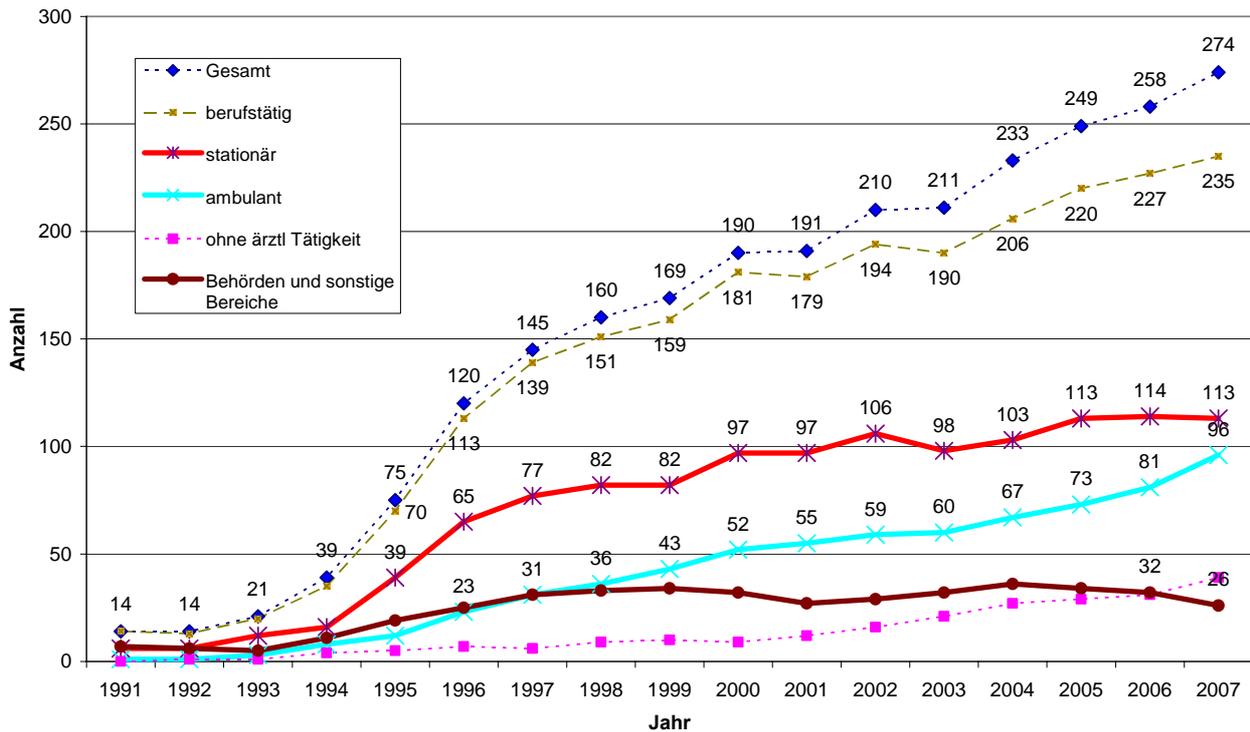


Abbildung 15: Fachärzte für Humangenetik 1991-2007

(Quelle: BÄK 2007d; Zusammenstellung C. SCHOLZ)

Legende: **Ambulant**, d.h. ambulant tätige Privat- und Vertragsärzte in leitender Funktion oder angestellt;
Stationär, d.h. vor allem Ärzte in Kliniken und Universitäten, sofern die Finanzierung über den klinischen Bereich erfolgt;
Behörden: Gesundheitsämter, Sozialpädiatrische Einrichtungen, Bundesministerium für Gesundheit etc.;
Sonstige Bereiche: pharmazeutische Forschung, betriebsärztliche Dienste;

Der Mittelwert der jährlichen Facharztanerkennungen im Gebiet „Humangenetik“ liegt, trotz erheblicher Schwankungsbreite, bei durchschnittlich 13 pro Jahr (Abbildung 16). Die Altersstruktur unter den Fachärzten für Humangenetik (laut BÄK-Statistik) lässt erwarten, dass in den nächsten Jahren jährlich im Durchschnitt etwa 9 Personen aus dem Erwerbsleben ausscheiden. Die jährliche Zuwachsrate wird daher minimal sein. Gleichzeitig wird der Anteil an niedergelassenen Humangenetikern steigen ($\emptyset = 6,5$ neue Niederlassungen pro Jahr), im stationären Bereich dagegen sinken ($\emptyset = 3,5$ neue Anstellungen pro Jahr).

3.1.1.3 Fachärztinnen für Humangenetik

Die Humangenetik gehört sicherlich zu **den Frauendomänen** innerhalb der gesamten Medizin, verglichen mit anderen Fächern. Im Durchschnitt erwerben jährlich ca. 8 Frauen die Anerkennung als Fachärztin für Humangenetik im Gegensatz zu nur 5 bis 6 männlichen Kollegen (Abbildung 16). Dieser Trend reflektiert die generelle Geschlechterverteilung in der Humangenetik mit einem hohen Frauenanteil, der sich von jenem in anderen Fächern (z.B. Gynäkologie) deutlich unterscheidet.

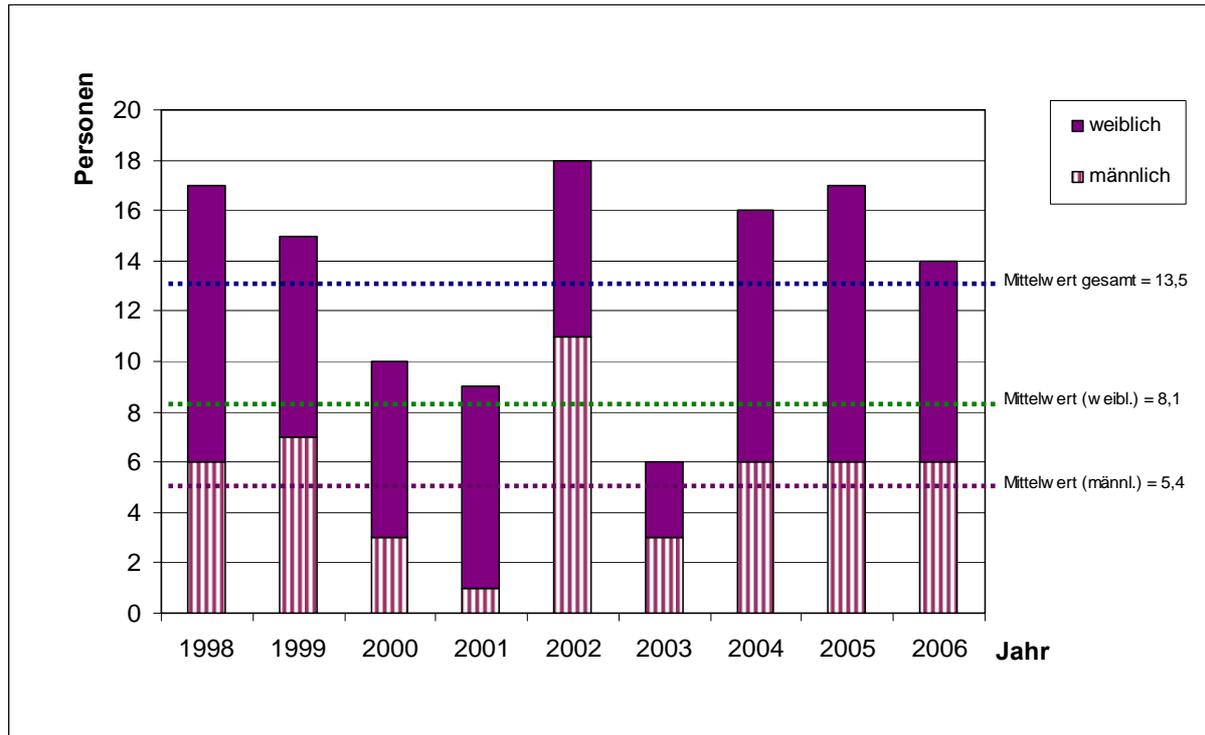


Abbildung 16: Geschlechterverteilung bei den jährlichen Facharztanerkennungen für das Gebiet Humangenetik 1998-2006

(Datenbasis: BÄK 2006b; Zusammenstellung C. SCHOLZ)

Unter den 106 unterschiedlichen (Fach-)Arztgruppierungen lagen die Humangenetikerinnen im prozentualen Verhältnis zu ihren männlichen Kollegen im Jahr 2006 auf dem 8., wenn nur die berufstätigen Ärztinnen und Ärzte gezählt werden, auf dem 7. Platz, innerhalb der medizinisch-klinischen Grundlagen- und Querschnittsfächer auf Platz 1.

Im eigenen Fach sind die Fachärztinnen für Humangenetik mit einem Anteil von 55,8 % vertreten. Ihr Anteil steigt auf 58,6 %, wenn nur die Berufstätigen unter ihnen gezählt werden. Insbesondere im ambulanten Bereich sind sie führend: 75 % aller Stellen werden von Frauen besetzt – ganz gleich, ob niedergelassen in eigener Praxis oder im Angestelltenverhältnis. In Behörden und sonstigen Bereichen sind mehr als 53 % Frauen tätig. Ihr Anteil im stationären Bereich sinkt auf 48,2 %, in leitender Position sogar auf 26,6 %. Dieser Anteil ist aber dennoch hoch verglichen mit anderen Fächern: in der Pädiatrie liegt er bei 17,7 %, in der Gynäkologie bei 14,9 % und über alle medizinischen Fachgebiete hinweg betrachtet nur bei 11%.

3.1.1.4 Humangenetiker in der vertragsärztlichen Patientenversorgung

Von allen berufstätigen Fachärzten für Humangenetik rechnet etwa die Hälfte direkt mit den kassenärztlichen Vereinigungen ab, teils als Vertragsärzte, teils als ermächtigte Institutsleiter universitärer Einrichtungen (vgl. Abbildung 17). Laut KBV-Bundesarztregister waren in der vertragsärztlichen Patientenversorgung im Jahr 2007 insgesamt 122 Fachärzte für Humangenetik tätig, davon 94 Ärzte im niedergelassenen Bereich und 27 als ermächtigte Vertragsärzte an universitären Einrichtungen.

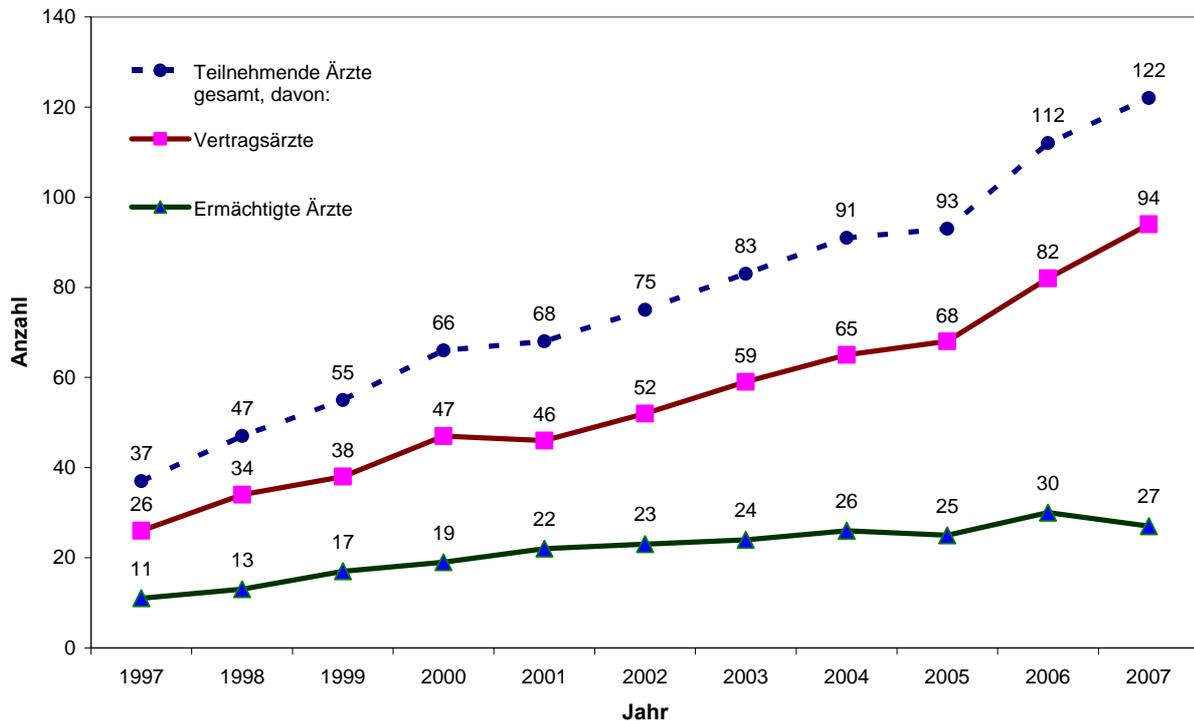


Abbildung 17: Fachärzte für Humangenetik in der vertragsärztliche Patientenversorgung 1997-2007

(Quelle: KBV (2007c) mit Daten zum 31.12.2007; Zusammenstellung C. SCHOLZ)

Wenn alle verfügbaren Datensätze¹ zusammengefasst und ausgewertet werden, ergibt sich für das Jahr 2006 ein relativ präzises Bild hinsichtlich der fachlichen Qualifikation der insgesamt 360 humangenetisch ausgebildeten Mediziner: 168 von 227 Fachärzten für Humangenetik haben sich ausschließlich für dieses Fachgebiet entschieden. 59 Ärzte besitzen darüber hinaus noch einen zweiten Facharztstitel als Kinder-, Frauenarzt, Allgemeinmediziner etc. (siehe Tabelle 16). Sie sind aber – auch auf dem Hintergrund des Facharztbeschlusses² – fast ausschließlich im Fachgebiet Humangenetik tätig³. Von den Ärzten aus anderen Fachgebieten wie Pädiatrie, Gynäkologie, Allgemein- oder Laboratoriumsmedizin haben 0,1 % (127 von 110.986 Fachärzten anderer Facharztgruppen) im Laufe ihrer beruflichen Weiterbildung die Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik erworben. Diese Ärzte sind weiterhin in ihrem angestammten Fachgebiet tätig.

¹ Hierzu zählen die Daten des KV-Bundesarztregisters, der KV-Online-Arztsuche, die GfH-Liste „Genetische Beratungsstellen“, HGQN-Adressdaten, die veröffentlichten Mitgliederlisten der humangenetischen Verbände sowie die Teilnehmer der humangenetischen Ringversuche. Berücksichtigt wurden auch alle Ärzte, die die Gebietsbezeichnung und/oder die Zusatzbezeichnung tragen.

² Das Bundesverfassungsgericht hat in seinem so genannten Facharztbeschluss 1972 entschieden, dass es unter der Maßgabe, Ausnahmen und Einzelfallentscheidung zuzulassen, verfassungskonform ist,

- dass Ärzte sich im Rahmen einer Gebietsbezeichnung grundsätzlich auf ein Gebiet zu beschränken haben und
- dass die Standesorganisationen ihren Mitgliedern Beschränkungen der Berufsausübung auferlegen dürfen, die z.B. auch das Verbot beinhaltet, mehrere Gebietsbezeichnungen gleichzeitig zu führen.

Zur Begründung siehe BVerfGE 33, 125; Abschnitt C, Kap. IV, Abs. 1b.

³ Dies lässt sich aus der Entwicklung des Fachgebietes erklären. In der Regel hatten sich diese Ärzte zuerst für ein anderes Fachgebiet qualifiziert, erwarben dann die Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik und wechselten nach der Einführung des „Facharztes für Humangenetik“ in dieses Fachgebiet.

Tabelle 16: Arbeitsschwerpunkte und Spezialisierungen der humangenetisch ausgebildeten Mediziner

(Datenbasis 12/2006)

Facharzt-Anerkennung für die Fachgebiete:	Facharzt-Anerkennung für das Gebiet Humangenetik	Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik	gesamt
Kinderheilkunde	36	41	77
Gynäkologie	11	42	53
Allgemeinmedizin	4	15	19
Laboratoriumsmedizin	2	6	8
Psychotherapeutische Medizin	2	4	6
Dermatologie	0	6	6
Kinder-Jugendlichen-Psychiatrie	0	3	3
Innere Medizin	2	1	3
Ophthalmologie	0	3	3
Rechtsmedizin	1	1	2
Pathologie	1	1	2
Neurologie	0	2	2
Psychiatrie	0	1	1
Neuropädiatrie	0	1	1
Summe	59	127	186
Kein anderes Fachgebiet	168	6	174
Gesamt	227	133	360

Aus diesen Zahlen wird deutlich, dass mehr als die Hälfte aller humangenetisch ausgebildeten Mediziner 2006 eine Facharztqualifikation in einem anderen Fachgebiet besaß (n=186). Etwas mehr als ein Drittel ist nicht in der Humangenetik tätig (n=127), sondern in Bereichen der Kinderheilkunde, Gynäkologie, Allgemeinmedizin, Laboratoriumsmedizin, Psychotherapeutischen Medizin, Dermatologie, Kinder-Jugendlichen-Psychiatrie, Inneren Medizin, Ophthalmologie, Rechtsmedizin, Pathologie, Neurologie, Psychiatrie und Neuropädiatrie.

3.1.2 Fachhumangenetiker

In den letzten 20 Jahren gab es auch unter den Naturwissenschaftlern im Bereich Humangenetik einen kontinuierlichen Zuwachs an qualifizierten Fachkräften. Nach den Weiterbildungszahlen der „Kommission für die Zuerkennung der Berufsbezeichnung Fachhumangenetiker/in der GfH“ hatten bis zum Sommer 2007 insgesamt 201 Naturwissenschaftler ihre Weiterbildung zum Fachhumangenetiker (GfH) abgeschlossen (Abbildung 18).

111 Fachhumangenetiker arbeiten im universitären Bereich, davon 21 Personen in leitender Position als Abteilungs- oder Institutsleiter. 74 Fachhumangenetiker sind in Gemeinschaftspraxen, MVZ und humangenetischen Laboratorien tätig; 10 von ihnen leiten ein humangenetisches Labor bzw. eine humangenetische Einrichtung. In der Weiterbildung befinden sich momentan 84 Naturwissenschaftler; 70 von ihnen absolvieren diese an einer universitären humangenetischen Einrichtung, 14 in Praxen niedergelassener Ärzte bzw. in privaten Laboreinrichtungen.

Die Zahl der Naturwissenschaftler, die ohne fachspezifische Weiterbildung in der Humangenetik tätig sind, dürfte bei weitem höher sein. Die Schätzungen, ausgehend von Mitgliederbefragungen der humangenetischen Ver-

bände¹, liegen bei einer Größenordnung von ca. 500 Naturwissenschaftlern, die in den Bereichen humangenetische Forschung und Routinediagnostik beschäftigt sind.

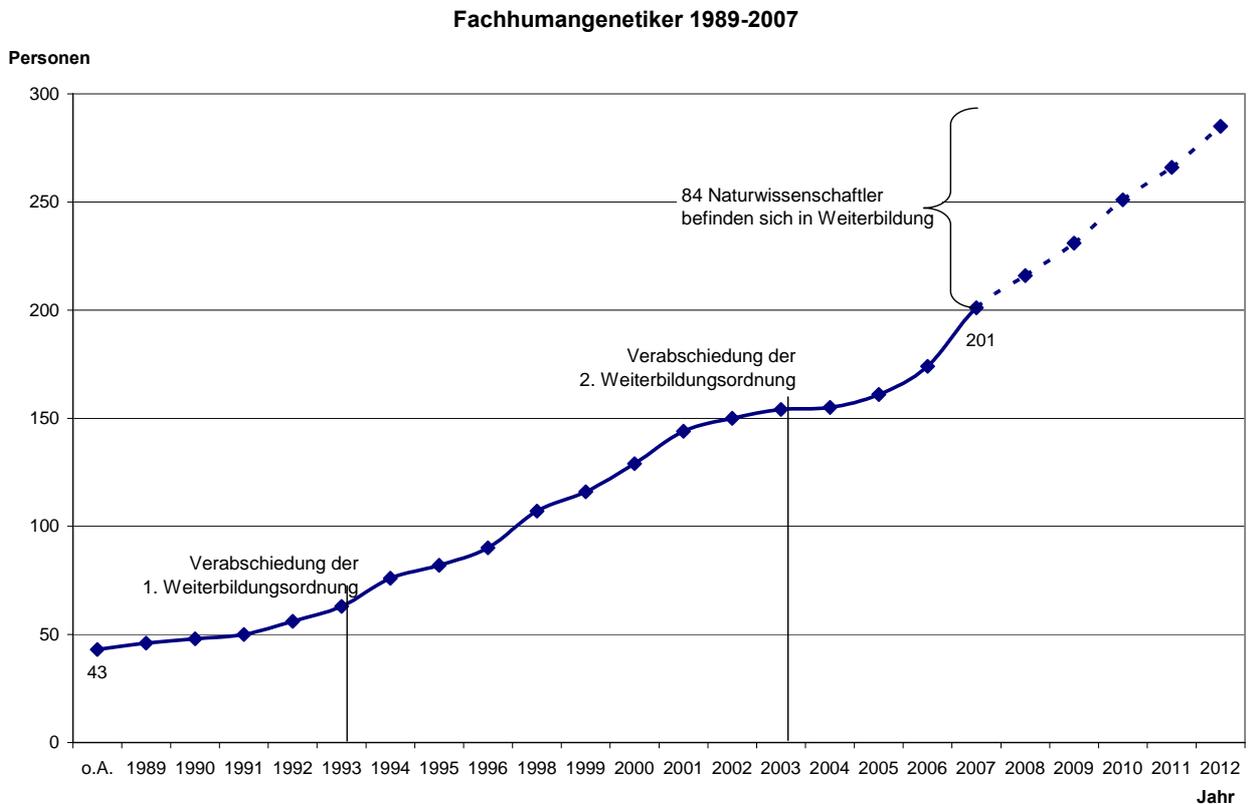


Abbildung 18: Zahl der Fachhumangenetiker/innen (GfH) 1989-2007

Quelle: Statistik (2/2008) mit freundlicher Genehmigung von SIMONE HEIDEMANN, Sprecherin der Kommission für die Zuerkennung der Berufsbezeichnung Fachhumangenetiker/in (GfH); Zusammenstellung C. SCHOLZ

3.1.3 Nichtärztliche/nichtnaturwissenschaftliche Mitarbeiter

In Deutschland sind gegenwärtig sechs Mitarbeiter mit sozialwissenschaftlichem/sozialpädagogischem Ausbildungshintergrund an humangenetischen Instituten tätig. Sie sind meist weiblich, als Teilzeitkräfte tätig und arbeiten vor allem im Bereich Patientenbetreuung (Kontakte zu Selbsthilfegruppen und Patientennetzwerken), Schwangerschaftskonfliktberatung sowie psychotherapeutischer Betreuung schwieriger Beratungsfälle (z.B. bei der Chorea Huntington-Diagnostik). Ihre Zahl ist seit 15 Jahren konstant. Ihre Tätigkeit kann gegenwärtig im Gegensatz zur Tätigkeit anderer nicht-medizinischer Mitarbeiter nicht durch Einnahmen im Rahmen der Krankenkassenversorgung finanziert werden.

Über die Anzahl der an humangenetischen Einrichtungen tätigen technischen Assistenten gibt es keine Statistiken. Neben den in den Laboren tätigen Doktoranden (Diplombiologen und Diplomchemiker) dürften die medizinisch-, chemisch- und biologisch-technischen Assistenten (MTAs, CTAs und BTAs) die zahlenmäßig größte Berufsgruppe in humangenetischen Einrichtungen darstellen.

¹ GfH-Umfragen von 1994 und 1999; sowie aktuelle Statistiken der GfH, www.gfhev.de;

3.2 Struktur humangenetischer Einrichtungen

Anfang 2007 gab es in Deutschland 193 humangenetische Einrichtungen, die auf humangenetische Beratung und/oder Diagnostik spezialisiert waren. Darunter befinden sich 125 Praxen und 68 Institutionen in universitären/klinischen Strukturen (vgl. Tabelle 17). Damit hat sich die Zahl der Einrichtungen seit der letzten umfassenden Untersuchung im Jahr 1995 nahezu verdoppelt: damals wurden 105 Einrichtungen gezählt (vgl. NIPPERT et al. 1997). Mit humangenetischen Einrichtungen sind hier ausschließlich Institutionen gemeint, die von Fachärzten für Humangenetik oder Fachhumangenetikern oder Ärzten mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik geleitet werden. Diese Definition unterstreicht die besondere Kompetenz dieser Einrichtungen für die Erbringung humangenetischer Dienstleistungen, auch wenn in Rechnung gestellt wird, dass es in der Zwischenzeit eine Vielzahl von privaten und klinischen Laboratorien gibt, die molekulargenetische Diagnostik außerhalb des Faches Humangenetik anbieten. Diese und andere Anbieter genetischer Analytik sollen, aufgrund der Tatsache, dass dort das Fach Humangenetik nicht durch speziell geschultes Personal vertreten wird, in der vorliegenden Arbeit unberücksichtigt bleiben¹.

Tabelle 17: Humangenetische Einrichtungen

(Stand 10/2007)

Einrichtungstypen	N	%	Leistungserbringer	Σ	%
Einzelpraxen	61	32	im niedergelassenen Bereich	125	65
Gemeinschaftspraxen	43	22			
MVZ	21	11			
Universitäre klinisch-theoretische Institute für Humangenetik	42	22	im universitären/klinischen Bereich	68	35
Humangenetische Abteilungen in Kliniken / Krankenhäusern	26	13			
Gesamt	193	100			

3.2.1.1 Einrichtungsstrukturen

Universitäre humangenetische Einrichtungen. Von den insgesamt 47 universitären humangenetischen Einrichtungen in Deutschland² sind fünf rein theoretische universitäre Einrichtungen, d.h. diese sind ausschließlich im Bereich Forschung und Lehre tätig und beteiligen sich nicht an der Krankenversorgung, 42 Institute sind klinisch-theoretisch ausgerichtet. 32 universitäre humangenetische Einrichtungen werden von Medizinern geleitet, 10 von Naturwissenschaftlern.

Genetische Beratungsstellen und Laboreinrichtungen an Kliniken und Krankenhäusern. Meist angegliedert an kinderärztliche und geburtshilfliche Abteilungen von Krankenhäusern führen Fachärzte für Humangenetik (n=8) und Mediziner mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik (n=18) genetische Beratung bzw. Diagnostik durch. Spezialisiert auf einzelne Diagnostikbereiche (wie z.B. Brustkrebs, neurologische Erkrankungen) wird in den Kliniken humangenetische Differenzialdiagnostik auch häufig von den jeweiligen Spezialdisziplinen (Gynäkologie, Neurologie) übernommen. Die labormedizinischen Dienstleistungen erfolgen routinemäßig

¹ Es muss an dieser Stelle weiteren Studien vorbehalten bleiben, diese Einrichtungen mit einzubeziehen und ihre jeweiligen Besonderheiten herauszuarbeiten. Insbesondere unter dem Aspekt der neuen „direct-to-consumer“- und „point-of-care-diagnostic“-Angebote werden sich in den nächsten Jahren die labormedizinischen Einrichtungen aber auch Teile der Ärzteschaft neu orientieren.

² Gegenüber 1999 macht dies einen Anstieg von 12,5%; damals gab es 40 humangenetische universitäre Einrichtungen (vgl. VOGEL F 1999:415).

Big über das Kliniklabor, meist unter Leitung eines Laboratoriumsmediziners, selten der eines Fachhumangenetiklers.

Humangenetische Praxen. Von 61 Einzelpraxen, die humangenetische Beratung (und teilweise Diagnostik) anbieten, werden

- 38 von einem Facharzt für Humangenetik geleitet. Darunter sind 14 Mediziner, die noch über einen zweiten Facharztstitel verfügen (zehn in Kombination mit Kinderheilkunde, zwei haben einen Facharzt für Gynäkologie und Geburtshilfe und zwei für Allgemeinmedizin).
- 20 von Fachärzten aus anderen Gebieten (vor allem Pädiatrie und Gynäkologie) geführt, die die Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik besitzen.
- 2 von Medizineren geführt, die nur über eine Zusatzbezeichnung und keinen Facharztstitel verfügen.
- 1 von einem Naturwissenschaftler aufgrund einer speziellen Ermächtigung zur Abrechnung mit den Kassen.

Ein anderes Modell haben einige Fachärzte für Humangenetik gewählt, die eine KV-Praxis in den Räumen universitärer humangenetischer Institute gegründet haben. Ihre „Praxis im Institut“ lagert den Laborbereich in das „Mutter-Institut“ aus. Im Gegenzug wird der Arzt durch die Leitung der universitären Einrichtung fachwissenschaftlich beraten (vgl. GRIMM/ZERRES 2005).

Gemeinschaftspraxen. Als eine Art der gemeinsamen Ausübung ärztlicher Tätigkeit durch mehrere Ärzte der gleichen oder verwandten Fachgebiete in gemeinsamen Räumen mit gemeinschaftlichen Einrichtungen, mit einer gemeinsamen Büroorganisation sowie Abrechnung, machen Gemeinschaftspraxen insgesamt 22% (n=43) aller humangenetischen Einrichtungen aus. Damit liegen sie unter dem bundesweiten Durchschnitt von 33% bezogen auf alle Arztpraxen.

In den Gemeinschaftspraxen mit humangenetischer Patientenversorgung sind insgesamt 27 Fachärzte für Humangenetik in leitender Funktion tätig, darunter acht Ärzte mit einem zweiten Facharztstitel. Hinzu kommen 27 Fachärzte aus anderen Fachgebieten (Kinderheilkunde, Gynäkologie, Laboratoriumsmedizin), die über eine Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik verfügen. In vier Gemeinschaftspraxen gehören Fachhumangenetiker zum Leitungsteam.

Über das von diesen Gemeinschaftspraxen angebotene medizinische Leistungsspektrum gibt es keine detaillierten Informationen. Nach eigenen Recherchen sind folgende Kombinationen häufig:

- Humangenetik und Laboratoriumsmedizin
- Humangenetik und Gynäkologie und Geburtshilfe
- Humangenetik und Pädiatrie

Zentrumsbildung durch Labor-/Praxisverbände und Medizinische Versorgungszentren. Unmittelbar nach der Verabschiedung des Gesundheitsmodernisierungsgesetzes 2004 entstanden auch im Bereich der humangenetischen Patientenversorgung die ersten Medizinischen Versorgungszentren (MVZ)¹. Bis Ende 2007 gab es 21

¹ Tendenz steigend, analog zur Gesamtzahl der Medizinischen Versorgungszentren in Deutschland. Mit durchschnittlich 4 Ärzten (am häufigsten Hausärzte, Internisten und Chirurgen; Frauenärzte stehen auf Rang 7, Kinderärzte auf Platz 13) mit Abstand am häufigsten in Bayern und Berlin, zu 61% in der Trägerschaft von Vertragsärzten gab es bis zum 31. September 2007 insgesamt 880 MVZs. Im Vergleich zum Vorjahreszeitraum bedeutet dies einen Zuwachs von 56% (vgl. <http://www.kbv.de/koop/9173.html>); MVZ-Register des Bundesministeriums für Gesundheit: http://www.die-gesundheitsreform.de/glossar/medizinische_versorgungszentren.html (Online am 26.12.2007)

MVZs in fachübergreifender Kombination vor allem mit Frauenärzten, Laborärzten und Allgemeinmedizinern, aber auch universitären Einrichtungen wie z.B. das Facharztzentrum für Pädiatrie und Humangenetik am Universitätsklinikum Halle (vgl. Tabelle 18).

Tabelle 18: Medizinische Versorgungszentren mit Fachgebiet Humangenetik

(Stand: 12/2007; sortiert nach Orten)

	Bundesland	PLZ	Ort	Straße	Vertretene Fachgebiete
1.	Berlin	13086	Berlin	Schönstr. 90	Humangenetik, Labormedizin, Molekularbiologie
2.	Nordrhein-Westfalen	53111	Bonn	Friedensplatz 16	Humangenetik, Allgemeinmedizin, Chirurgie, Gefäßchirurgie, Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Urologie, Neurologie, Diagnostische Radiologie, Hals-, Nasen-, Ohrenheilkunde, Haut- und Geschlechtskrankheiten, Physikalische und Rehabilitative Medizin, Innere Medizin
3.	Nordrhein-Westfalen	44137	Dortmund	Brauhausstr. 4	Humangenetik, Laboratoriumsmedizin, Mikrobiologie, Endokrinologie, Diabetologie
4.	Hessen	60311	Frankfurt	Am Salzhaus 4	Humangenetik, Frauenheilkunde
5.	Niedersachsen	37077	Göttingen	Werner-v.-Siemens Str. 8-10	Humangenetik, Laboratoriumsmedizin, Gynäkologie und Pathologie
6.	Sachsen-Anhalt	06120	Halle	Ernst-Grube-Str. 40	Humangenetik, Pädiatrie, Endokrinologie, Innere Medizin (Uni)
7.	Hamburg	20095	Hamburg	Bergstraße 14	Humangenetik, Laboratoriumsmedizin, Mikrobiologie, Infektionsepidemiologie, Transfusionsmedizin
8.	Hamburg	21079	Hamburg	Großmoorbogen 25	Humangenetik, Laboratoriumsmedizin, Mikrobiologie, Infektionsepidemiologie
9.	Hamburg	22767	Hamburg	Lornsenstr. 4-6	Humangenetik, Laboratoriumsmedizin, Transfusionsmedizin
10.	Rheinland-Pfalz	55218	Ingelheim	Konrad-Adenauer-Str. 17	Humangenetik, Laboratoriumsmedizin, Mikrobiologie
11.	Thüringen	07743	Jena	Orlaweg 2	Humangenetik, Labormedizin, Mikrobiologie und Infektionsepidemiologie
12.	Thüringen	07743	Jena	Carl-Zeiss-Platz 8	Humangenetik, Innere Medizin, Allgemeinmedizin
13.	Hessen	34125	Kassel	Mönchebergstr. 41-43	Humangenetik, Gynäkologie, Reproduktionsmedizin
14.	Schleswig-Holstein	23538	Lübeck	Ratzeburger Allee 160	Humangenetik, Neurogenetik (Uni)
15.	Nordrhein-Westfalen	41061	Mönchengladbach	Wallstr. 10	Humangenetik, Mikrobiologie, Laboratoriumsmedizin
16.	Bayern	80331	München	Josephspitalstr. 15	Humangenetik, Labormedizin
17.	Bayern	80639	München	Lachnerstr. 20	Humangenetik, Frauenheilkunde
18.	Bayern	90402	Nürnberg	Bankgasse 3	Humangenetik, Frauenheilkunde
19.	Bayern	94032	Passau	Schießstattweg 60	Humangenetik, Radiologie, Nuklearmedizin, Strahlentherapie
20.	Nordrhein-Westfalen	45659	Recklinghausen	Berghäuser Str. 295	Humangenetik, Laboratoriumsmedizin
21.	Baden-Württemberg	72076	Tübingen	Hoppe-Seyler-Str. 3	Humangenetik, Radioonkologie (Uni)

<p>Göttingen Wernerv.-Siemens-Str. 8-10 37077 Göttingen Telefon: 05 51 – 3075 0-0 Telefax: 05 51 – 3075 0-77 www.wagnerstibbe.de info@wagnerstibbe.de</p> <p>Helmut Wagner, Dr. med. Dr. rer. nat. Dipl.-Biochem. Facharzt für Laboratoriumsmedizin, Klinischer Chemiker Matthias Hempel, Dr. med. Facharzt für Laboratoriumsmedizin, Facharzt für Immunologie Matthias Koch, Priv.-Doz. Dr. med. Dipl.-Biol. Facharzt für Laboratoriumsmedizin, Mikrobiologie, Virologie und Infektionsepidemiologie, Bluttransfusionswesen Evgenij Barinov, Dr. med. Thomas Hebell, Dr. med. Bernhard Mayer, Dr. med. Christian Thode, Dr. med. Fachärzte für Laboratoriumsmedizin Axel Kraus, Dr. med. Facharzt für Laboratoriumsmedizin, Mikrobiologie, Virologie und Infektionsepidemiologie, Facharzt für Hygiene und Umweltmedizin, Krankenhaushygieniker Kristiane Kuhnt-Lenz, Dr. med. Fachärztin für Mikrobiologie, Virologie und Infektionsepidemiologie Moritz Meins, Priv.-Doz. Dr. med. Fachärztin für Humangenetik</p> <p>Wolfgang Bommer, Prof. Dr. med. Facharzt für Hygiene, Tropenmedizin, Laboratoriumsmedizin und Kinderheilkunde <small>(nicht Partner der Partnerschaft)</small></p>	<p>Bad Münden Hannoversche Str. 24 31848 Bad Münden Telefon: 050 42 – 940-300 Telefax: 050 42 – 940-308 www.kinderwunsch.com info@kinderwunsch.com</p> <p>Werner Stibbe, Dr. med. Dr. rer. nat. Dipl.-Chem. Facharzt für Laboratoriumsmedizin, Klinischer Chemiker Rainer Kast, Dr. med. Facharzt für Gynäkologie und Geburtshilfe, Zytologie Ludwig Bispink, Dr. med. Dr. rer. nat. Facharzt für Gynäkologie und Geburtshilfe, Gynäkologische Endokrinologie und Reproduktionsmedizin (privatärztlich tätig) Ingrid Braulke, Dr. med. Fachärztin für Gynäkologie und Geburtshilfe Med. Genetik Arvind Chandra, Dr. med. Elmar Breitbart, Dr. med. Fachärzte für Gynäkologie und Geburtshilfe Gynäkologische Endokrinologie und Reproduktionsmedizin Peter Behrens, Dr. med. Facharzt für Pathologie Gerd Böhmer, Dr. med. Facharzt für Gynäkologie und Geburtshilfe, Dysplasie/Onkologie Silke Westphalen, Dr. med. Fachärztin für Gynäkologie und Geburtshilfe, Dysplasie, Zytologie</p> <p>Hannover Theaterstr. 14 30159 Hannover Telefon: 05 11 – 93 61 80-56 Telefax: 05 11 – 3 53 04 63 www.kinderwunsch.com info@kinderwunsch.com</p> <p>Miguel J. Hinrichsen, Prof. (Univ. NE) Dr. Facharzt für Gynäkologie und Geburtshilfe Gynäkologische Endokrinologie und Reproduktionsmedizin</p>	<p>Hannover Georgstr. 50 30159 Hannover Telefon: 05 11 – 30 1795-0 Telefax: 05 11 – 30 1795-119 www.wagnerstibbe.de info@wagnerstibbe.de</p> <p>Arndt Gröning, Dr. med. Michaela Tell-Löersen, Dr. med. Fachärzte für Laboratoriumsmedizin, Fachärzte für Transfusionsmedizin Susanne Morlot, Dr. med. Fachärztin für Humangenetik Barbara Usener, Dr. med. Burkhard Arndt, Dr. med. Fachärzte für Laboratoriumsmedizin Frauke Bergmann, Dr. med. Fachärztin für Laboratoriumsmedizin, Hamostaseologie</p> <p>Alfeld Landrat-Beushausen-Str. 26 31061 Alfeld Telefon: 051 81 – 9 1730-0 Telefax: 051 81 – 9 1730-19 www.wagnerstibbe.de info@wagnerstibbe.de</p> <p>Nikola Hoffknecht, Dr. med. Fachärztin für Mikrobiologie, Virologie und Infektionsepidemiologie, Medizinische Genetik</p> <p>Lüneburg Haagestr. 3 21335 Lüneburg Telefon: 041 31 – 4 82 04 Telefax: 041 31 – 4 97 40</p> <p>Zytologisches Labor Walstr. 6 21335 Lüneburg Telefon: 041 31 – 4 09 0086 Telefax: 041 31 – 4 09 0087</p> <p>Peter Schomann, Dr. med. Facharzt für Gynäkologie und Geburtshilfe, Dysplasie, Zytologie</p>	<p>Essen Willy-Brandt-Platz 4 45127 Essen Telefon: 02 01 – 74 77 6-0 Telefax: 02 01 – 74 77 6-90 www.eurogen.de info@eurogen.de</p> <p>Bernd Eiben, Prof. Dr. Fachhumangenetiker Ralf Glaubitz, Dr. med. Dipl.-Biochem. Facharzt für Laboratoriumsmedizin, Medizinische Genetik</p> <p>Oberhausen Institut für Klinische Genetik und Zytologie Nordrhein Virchowstr. 20 46047 Oberhausen Telefon: 02 08 – 8 81 35 51 Telefax: 02 08 – 8 81 35 57 www.eurogen.de info@eurogen.de</p> <p>Wilhelm Hammans, Dr. med. Facharzt für Gynäkologie und Geburtshilfe, Medizinische Genetik Christof Hammans, Dr. med. Bianca Mitterski, Dr. med. Fachärzte für Humangenetik Claudia von Rumohr, Dr. med. Fachärztin für Gynäkologie und Geburtshilfe</p> <p>Oberhausen – Sterkrade Pathologisches Institut am St. Clemens Hospital Robert-Koch-Str. 19 46145 Oberhausen – Sterkrade Telefon: 02 08 – 6 95 133 Telefax: 02 08 – 6 95 135</p> <p>Jens Bubbenzer, Dr. med. Judit Gyulay, Dr. (H) Fachärzte für Pathologie</p> <p>Dortmund Zentrum für Humangenetik Beurhausstr. 40 44137 Dortmund Telefon: 02 31 – 1 69 33 Telefax: 02 31 – 1 69 35</p> <p>Dorothee Wenger, Dr. med. Fachärztin für Humangenetik</p>	<p>Frankfurt Am Prime Parc 17 65479 Raunheim Telefon: 0 61 42 – 9 13 68-0 Telefax: 0 61 42 – 9 13 68-90 www.labor-schoenharzer.de info@labor-schoenharzer.de</p> <p>Ute Schönian, Dr. med. Fachärztin für Mikrobiologie, Virologie und Infektionsepidemiologie Oliver Harzer, Dr. med. Dorothee Kuhn, Dr. med. Fachärzte für Laboratoriumsmedizin</p> <p>Kassel MVZ für Reproduktionsmedizin am Klinikum Kassel Mönchebergstr. 41-43 (Haus 6B) 34125 Kassel Telefon: 02 08 – 8 81 35 51 Telefax: 05 61 – 9 80 2 981 info@kinderwunsch-kassel.de www.kinderwunsch-kassel.de</p> <p>Najib N.R. Nassar Marc J. Willi, Dr. med. Urte Reinhardt, Dr. med. Fachärzte für Gynäkologie und Geburtshilfe Gynäkologische Endokrinologie und Reproduktionsmedizin</p> <p>Jena Wintzerlaer Str. 2 07745 Jena Telefon: 0 36 41 – 5 7 970-0 Telefax: 0 36 41 – 5 7 970-1 www.loebelretzlaff.de info@loebelretzlaff.de</p> <p>Sven Löbel, Dr. med. Facharzt für Laboratoriumsmedizin Carsten Retzlaff, Dr. med. Facharzt für Mikrobiologie, Virologie und Infektionsepidemiologie</p> <p>Bad Reichenhall Medizinisches Versorgungszentrum für Laboratoriumsdiagnostik Bad Reichenhall Riedelstr. 16 83435 Bad Reichenhall Telefon: 0 86 51 – 6 008-0 Telefax: 0 86 51 – 6 008-35 info.labor-badreichenhall@t-online.de</p> <p>Reimar Bezdold, Dr. med. Jürgen Habermann, Dr. med. Fachärzte für Laboratoriumsmedizin Christa Blendinger, Dr. med. Fachärztin für Laboratoriumsmedizin, Mikrobiologie und Infektionsepidemiologie</p>
--	--	---	--	--

Ärztliche Partnerschaft, Göttingen, PR Nr. 120149, Partnerschaftsregister Hannover

Abbildung 19: Laborverbund mit humangenetischen Arbeitsbereichen am Beispiel eines Medizinischen Versorgungszentrums

(Stand: 15.5.2007)

MVZs, Praxismgemeinschaften und Gesundheitszentren ermöglichen nach ärztlichem Berufsrecht auch die Zusammenarbeit von Ärzten mit Nichtmedizinern wie z.B. Fachhumangenetikern. Über Anzahl und Zusammensetzung dieser Praxismodelle liegen bisher noch keine Daten vor. Große Laboreinrichtungen sind in den letzten Jahren zunehmend dazu übergegangen, Humangenetiker (Mediziner und Naturwissenschaftler) einzubinden (vgl. Abbildung 19). Auf diese Weise können auch von laborärztlichen Gemeinschaftspraxen und MVZs humangenetische Leistungen angeboten und abgerechnet werden. Eine überregionale Zusammenarbeit ist aber nicht nur auf der Ebene von Praxiseinheiten zulässig, auch einzelne Ärzte haben seit Änderung des ärztlichen Berufsrechts im Jahr 2004 die Möglichkeit, durch Zweit- und Drittniederlassungen in Form von Zweigpraxen ihr Praxiseinzugs-

gebiet zu vergrößern (um damit u.a. zur Sicherstellung der Patientenversorgung in unterversorgten Gebieten beizutragen)¹. Ein anderes Beispiel für eine überörtliche Gemeinschaftspraxis ist der „Mitteldeutscher Praxisverbund Humangenetik“ mit niedergelassenen Fachärzten für Humangenetik in Thüringen, Sachsen-Anhalt und Sachsen (Abbildung 20). Genetische Berater übernehmen vor Ort die Patientenversorgung und können auf die Serviceleistungen des Zentrallabors der Labor- und Facharztpraxis in Dresden zurückgreifen.

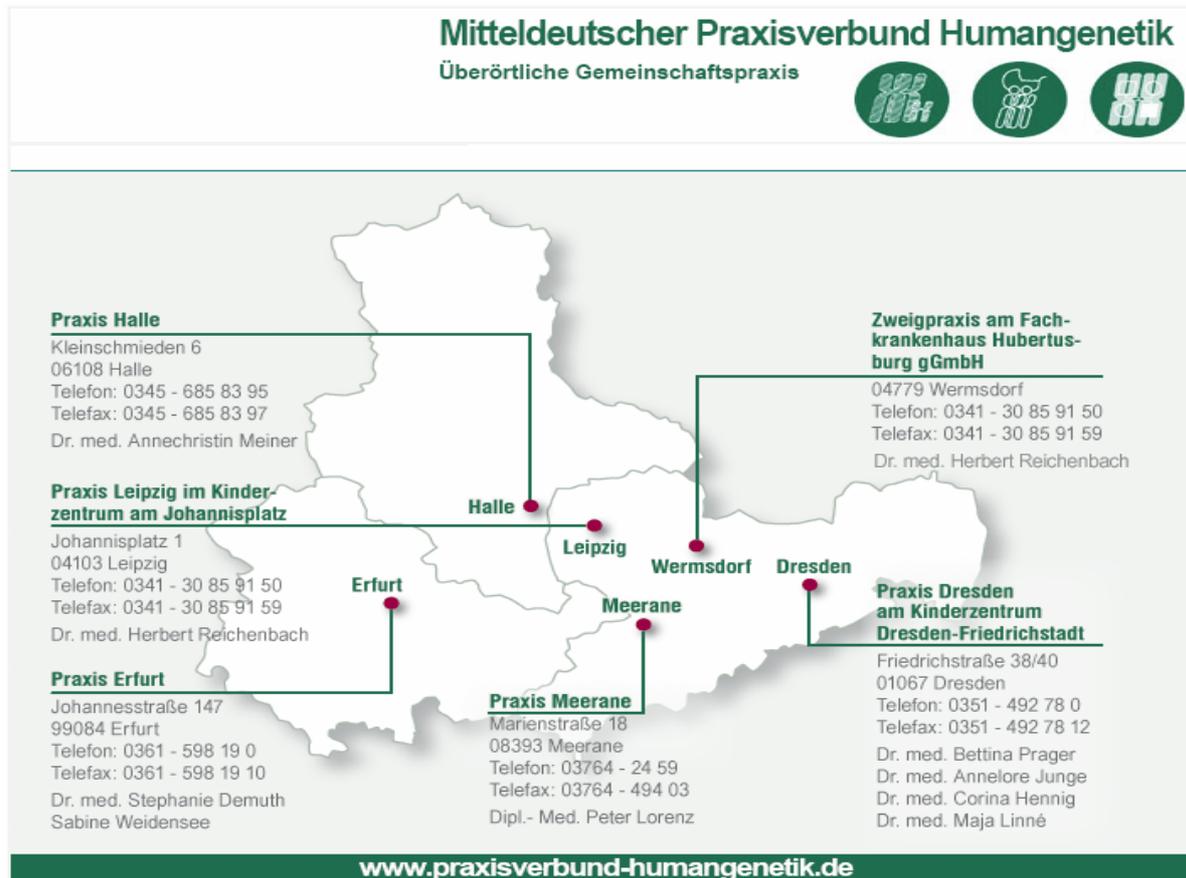


Abbildung 20: Überregionaler Zusammenschluss von Humangenetikern am Beispiel eines Praxisverbundes

Zentrumsbildung durch Verbundprojekte und Kompetenznetze. Seit einigen Jahren gibt es eine Vielzahl von – vor allem universitären – humangenetischen Einrichtungen, die sich zur Erforschung und Behandlung spezifischer Krankheitsbilder zu Kompetenzzentren und Netzwerken zusammengeschlossen haben. Ein Beispiel hierfür ist das Verbundprojekt der Deutschen Krebshilfe (DKH) zum familiären Brust- und Eierstockkrebs mit

¹ Grundsätzlich sind Ärztinnen und Ärzte zur persönlichen Leistungserbringung verpflichtet. Die Ausübung ambulanter ärztlicher Tätigkeit außerhalb von Krankenhäusern einschließlich konzessionierter Privatkliniken ist an die Niederlassung in einer Praxis (Praxissitz) gebunden, soweit nicht gesetzliche Vorschriften etwas anderes zulassen. Ärztinnen und Ärzten ist es seit 2004 gestattet, über den Praxissitz hinaus an zwei weiteren Orten ärztlich tätig zu sein. So können Fachärzte für Humangenetik beispielsweise neben einem Praxishauptsitz in einer Ärztlichen Partnerschaft XYZ (z.B. LÄK und KV Niedersachsen) über eine Zweigsprechstunde in den Räumen und in Kooperation mit dem Medizinischen Versorgungszentrum für Reproduktionsmedizin und Humangenetik am Klinikum ABC (z.B. LÄK und KV Hessen) Patienten mit Humangenetischer Beratung versorgen.

Ausführlich zur Genehmigungspflicht einer Zweigsprechstunde unter BERNER 2000.

12 Zentren¹. Ziel dieses Projektes ist es, standardisierte interdisziplinäre Beratung gemäß der BÄK-Richtlinien zur Diagnostik der genetischen Disposition für Krebserkrankungen² anzubieten, ein umfassendes Qualitätsmanagement für die gesamte Patientenversorgung zu organisieren und Konzepte zur Krebsvorsorge weiterzuentwickeln. Die Einbindung von humangenetischen Universitätsinstituten war von Beginn an eine der Grundbedingungen für die finanzielle Unterstützung von Seiten der Deutschen Krebshilfe (DKH) und der deutschen Krankenkassen (bisher geregelt durch Verträge nach §116b SGB V³).

Ein weiteres Beispiel sind die interdisziplinären Betreuungsangebote zur Prävention von Darmkrebs. In einer vom Berufsverband Deutscher Internisten e.V. (Sektion Gastroenterologie) gemeinsam mit der Techniker Krankenkasse initiierten Projekt ist unter Beteiligung durch die von der Deutschen Krebshilfe unterstützten humangenetischen Zentren in Deutschland, der Felix Burda Stiftung und der Medizinischen Hochschule Hannover dieses Behandlungsangebot im Rahmen der „Integrierten Versorgung“ entwickelt worden. Als Beispiel sei hier das Interdisziplinäre „Zentrum Familiärer Darmkrebs Dresden“ genannt, als eines von sieben universitären Darmkrebszentren in Deutschland: Das Zentrum Dresden setzt sich zusammen aus der Abteilung Chirurgische Forschung, der Klinik und Poliklinik für Viszeral-, Thorax- und Gefäßchirurgie, der Abteilung Medizinische Psychologie, des Instituts für Pathologie und des Institutes für Klinische Genetik. Auf diese Weise kann Patienten mit familiärem Darmkrebs und deren Angehörigen eine umfassende Betreuung, Beratung und Vorsorge angeboten werden (vgl. auch SCHOLZ/HOLINSKI 2006). Die Kosten werden von der Deutschen Krebshilfe und von den Krankenkassen getragen (geregelt durch Verträge nach §140a SGB V⁴).

Mitarbeitergröße humangenetischer Einrichtungen. Die Mitarbeitergröße humangenetischer universitärer Institute schwankt beträchtlich und liegt zwischen 10 bis über 100. Die Größe der humangenetischen Facharztpraxen reicht von einer Praxis mit einem Arzt bis zu Verbänden mit mehr als 150 Personen, verteilt über verschiedene Standorte im In- und Ausland. Eine Auswertung von Stellenanzeigen (Zeitschriften/Internet) aus den Jahren 2005-2007 zeigt eine anhaltend gleich bleibend hohe Nachfrage nach Fachärzten für Humangenetik auf Seiten von humangenetischen und nicht-humangenetisch ausgerichteten Gemeinschaftspraxen und Laboreinrichtungen. Insbesondere große medizinische Laboratorien sind in den letzten Jahren verstärkt dazu übergegangen, durch die Einstellung eines Facharztes für Humangenetik/Fachhumangenetik ihr Angebotsspektrum um humangenetische Leistungen zu erweitern.

¹ <http://www.krebshilfe.de/brustkrebszentren.html>

² Deutsches Ärzteblatt 95, Heft 22, A-1398 (70) vom 29. Mai 1998. Online unter http://www.bundesaerztekammer.de/downloads/Krebs_pdf.pdf

³ Zur ambulanten Behandlung hochspezialisierter Leistungen, seltener Erkrankungen und Erkrankungen mit besonderen Krankheitsverläufen können Krankenkassen, die Landesverbände der Krankenkassen oder die Verbände der Ersatzkassen in Ergänzung zur vertragsärztlichen Versorgung mit Krankenhäusern Verträge schließen, z.B. für die Diagnostik und Versorgung von Patienten mit onkologischen Erkrankungen. (vgl. §116b SGB V Absatz 2-3 „Ambulante Behandlung im Krankenhaus“). Damit sind die gesetzlichen Rahmenbedingungen geschaffen worden, seltene Erkrankungen und Erkrankungen mit besonderen Krankheitsverläufen ambulant im Krankenhaus behandeln zu lassen. Das Verbundprojekt der Deutschen Krebshilfe zum familiären Brust- und Eierstockkrebs konnte auf diese Weise in die reguläre Versorgung der gesetzlichen Krankenkassen übernommen werden.

⁴ Nach §140a SGB V („Integrierte Versorgung“) können Krankenkassen Verträge mit medizinischen Einrichtungen abschließen, wenn es sich dabei um eine Versorgung von Versicherten handelt, die interdisziplinär fachübergreifend erfolgt.

3.2.1.2 Geographische Verteilung

Ca. 560 Humangenetiker verteilen sich auf 193 humangenetische Einrichtungen über ganz Deutschland. Die Städte München, Köln, Bonn, Berlin, Hamburg sowie das Ruhrgebiet weisen besonders viele humangenetische Einrichtungen auf. Es fällt auch auf, dass sich Humangenetiker – bis auf wenige Ausnahmen (Ostfriesland, Grenzgebiete im Osten, Mittelfranken und Mittelhessen) – vor allem in unmittelbarer Nähe von universitären humangenetischen Instituten niederlassen.

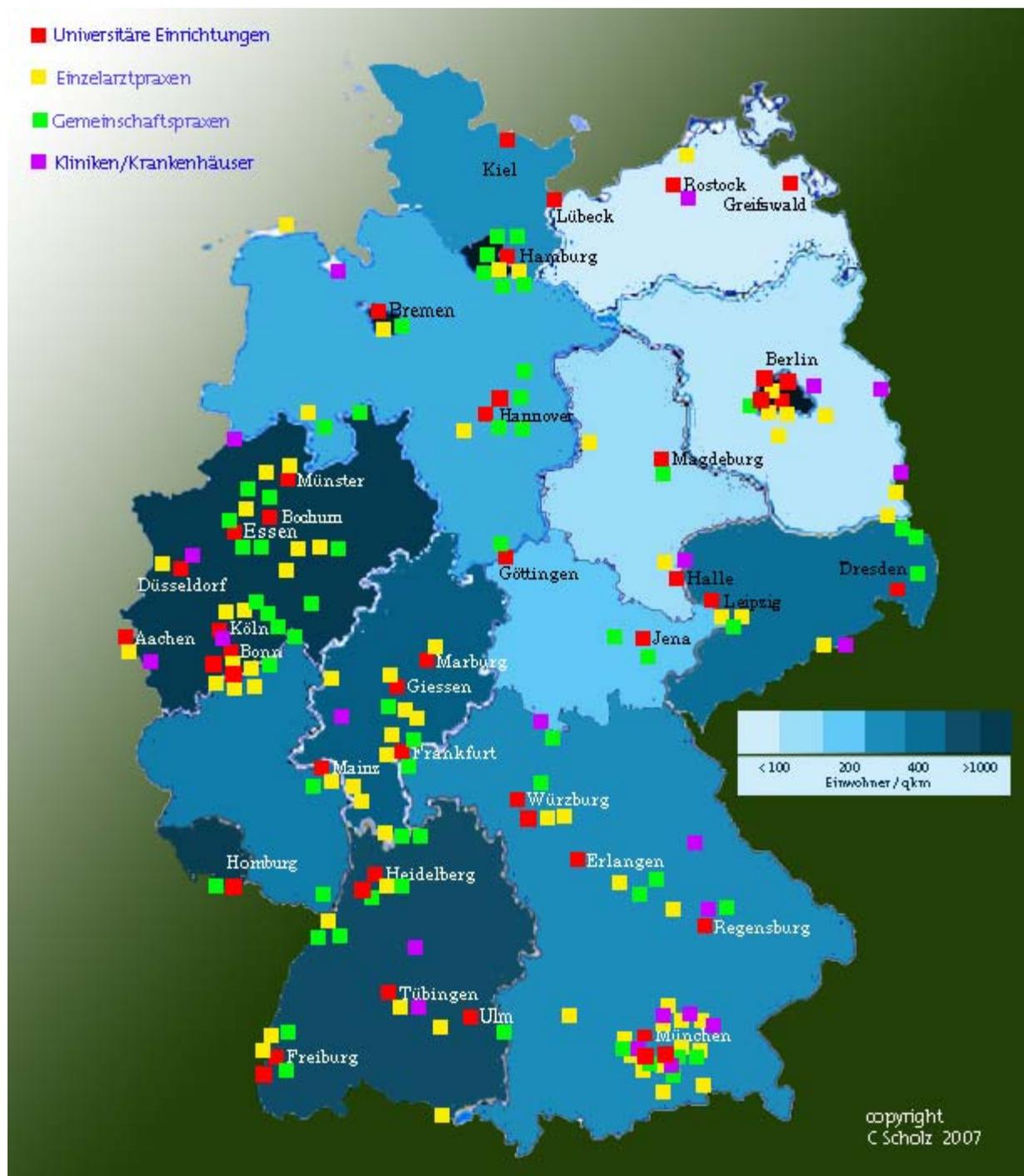


Abbildung 21: Geographische Verteilung humangenetischer Einrichtungen 2007

Stand 15.9.2007

Die Bundesländer sind entsprechend ihrer Bevölkerungsdichte eingefärbt; vgl. Farbenskala rechts.

Eine Unterteilung nach Einrichtungstypen (Abbildung 21) zeigt das von NIPPERT et al. (1997) bereits festgestellte Verteilungsmuster: die meisten Praxen (Einzel- und Gemeinschaftspraxen) befinden sich in Bayern und Nordrhein-Westfalen, den Bundesländern mit den meisten Einwohnern. Die wenigsten gibt es im Norden und Osten des Landes. Dort übernehmen nach wie vor humangenetische Universitätsinstitute und klinische Einrichtungen die humangenetische Patientenversorgung.

3.2.1.3 Leistungsspektrum

Humangenetische Leistungen werden in Form von Humangenetischen Beratungen und Laboranalysen erbracht. Typisch ist die Kombination beider Arbeitsbereiche (Tabelle 19).

Tabelle 19: Arbeitsschwerpunkte humangenetischer Einrichtungen

Arbeitsschwerpunkt	Anzahl humangenetischer Einrichtungen	%
Labordiagnostik und Genetische Beratung	93	49
nur Genetische Beratung	76	39
nur Labordiagnostik	24	12
Gesamt	193	100

Da bisher Humangenetiker vom generellen Verbot der Selbstzuweisungen¹ ausgenommen sind, besteht für sie die Möglichkeit, humangenetische Beratung und laboratoriumsmedizinische Leistungen innerhalb derselben Vertragsarztpraxis zu erbringen und abzurechnen. Knapp die Hälfte aller humangenetischen Einrichtungen (n=93) bietet das gesamte Spektrum an humangenetischen Diagnostik- und Beratungsleistungen an:

- Genetische Beratung, inklusive Konsiliardienst
- Fachberatung und Diagnostik in den Bereichen
 - Molekulargenetische, molekular-, tumor- und zytogenetische Diagnostik
 - Reproduktionsgenetik
 - Immunogenetik
 - Pharmakogenetik
 - Nutrigenetik
 - Molekulare Onkologie
 - Abstammungs- und Vaterschaftsgutachten
- Die Diagnostik vor allem bei
 - Fruchtwassertests bei Risikoschwangerschaften
 - Familiären Stoffwechsel- und Bindegewebserkrankungen
 - Familiären Tumorerkrankungen
 - HLA-Genotypisierung
 - Infertilität und Reproduktionsmedizinische Genetik
 - Neurodegenerativen Erkrankungen
 - Mentaler Retardierung und Entwicklungsstörungen
 - Mitochondrialen Erkrankungen
 - Myopathien
 - Thromboseneigung

¹ Denn sog. Kickback-Konstellationen sind normalerweise unzulässig. Gemeint sind Situationen, bei denen ein Arzt eines therapieorientierten Fachgebietes (z.B. Gynäkologe) eine Berufsausübungsgemeinschaft eingeht mit einem Arzt eines Methodenfaches (z.B. Labor), um das berufsrechtliche Verbot der Zuweisung gegen Entgelt zu unterlaufen (vgl. §13 und §14a Abs.2 BMV-Ä)

Mehr als ein Drittel der humangenetischen Einrichtungen bietet neben fachbezogenen Leistungen (aus Gynäkologie, Pädiatrie und anderen Fachgebieten) nur genetische Beratung an (n=76) und verfügen nicht über ein eigenes Labor. Hier handelt es sich vor allem um kleinere Facharztpraxen.

24 humangenetische Einrichtungen haben sich hingegen ausschließlich auf die Erstellung der Labordiagnostik (n=24) spezialisiert; sie bieten keine genetische Beratung an, sondern nur labormedizinische Serviceleistungen als Einsende- und Kliniklabore.

Der Vergleich zwischen dem Angebot an humangenetischer Beratung im Jahr 1995 und jenem im Jahr 2007 zeigt einen deutlichen Zuwachs im Bereich der Primärversorgung, verursacht durch die Zusammenschlüsse von Ärzten in Gemeinschaftspraxen und MVZs (vgl. Tabelle 20). Eine Entwicklung, die sich auch im Volumen der Leistungen niedergeschlagen hat (siehe Kap. 3.3.1.3).

Tabelle 20: Humangenetisches Beratungsangebot 1995 im Vergleich zu 2007

Genetische Beratungsstellen in	1995* N	2007 N
Einzelpraxen	46	59
Gemeinschaftspraxen /MVZs	7	55
Universitäre Einrichtungen	35	38
Kliniken/ Krankenhäusern etc.	15	17
Einrichtungen des Öffentlichen Gesundheitswesens	2	-
Gesamt	105	169

*) vgl. NIPPERT et al. (1997:197)

3.3 Angebot und Inanspruchnahme humangenetischer Leistungen

Das Angebot und die Inanspruchnahme humangenetischer Leistungen beziehen sich vor allem auf die Diagnostik und die Vorhersagbarkeit genetisch bedingter Krankheiten. Unterschieden wird dabei zwischen

- **monogenen** (= mendelnden) Erkrankungen (mit dominantem oder rezessivem Erbgang), die auf einzelne Genmutationen zurückgeführt werden können,
- **polygen** bedingten Erkrankungen – hier sind immer mehrere Gene gleichzeitig an der Ausprägung des Krankheitsbildes beteiligt und
- **multifaktoriellen/genetisch komplexen** Krankheiten als Folge einer Wechselwirkung zwischen genetischer Suszeptibilität (Anfälligkeit/Empfindlichkeit) und äußeren Faktoren (in der Regel nicht näher quantifizierbaren Umweltkomponenten).

Wie viele mono- und polygene Krankheiten es überhaupt gibt, wird in der Literatur unterschiedlich beziffert. Es wird davon ausgegangen, dass ca. 3-5% aller Kinder mit einer genetisch bedingten Krankheit, Fehlbildung oder Behinderung, meist polygen verursacht, zur Welt kommen. Werden spätmanifeste Krankheiten miteinbezogen, so erhöht sich diese Zahl auf 7-8%.

Detaillierte Zahlen über die Häufigkeit monogener Krankheiten liefert der von McKusick herausgegebene Katalog MENDELIAN INHERITANCE IN MAN (MIM). Bis einschließlich März 2008 enthielt die Statistik der ONLINE-

Version mehr als 6300 monogene Krankheiten. 2060 Krankheiten können weltweit, etwa 550 in Deutschland molekulargenetisch diagnostiziert werden¹.

Tabelle 21: Anzahl der bekannten monogenen Erbgänge

	Autosomal	X-gebunden	Y-gebunden	Mito-chondrial	Summe
Gen mit bekannter Sequenz	11555	538	48	37	12178
Gen mit bekannter Sequenz und bekanntem Phänotyp	358	30	0	0	388
Molekulare Grundlagen für die Beschreibung des Phänotyps sind bekannt	2060	190	2	26	2278
Monogenes Krankheitsbild oder Lokus mit unbekannter molekularer Herkunft	1468	129	5	0	1602
Andere Phänotypen mit vermutetem monogenen Erbgängen	1956	140	2	0	2098
Summe (19.3.2008)	17392	1027	57	63	18544
Im Vergleich dazu: Summe (3.1.2006)	15439	916	56	63	16474
Veränderung zwischen 2006 und 2008 in %	+12,6%	+12,1%	+1,8%	-	+12,6 %

(OMIM Statistik 19.3.2008)

Die meisten monogen erblichen Krankheiten sind in der Bevölkerung sehr selten (Inzidenz < 1:10.000)². Bei diesen Krankheiten sind entweder das verursachende Gen und dessen Defekt bekannt oder es gibt Informationen über die Lage des Gens, die für eine genetische Diagnostik ausreichen. Eine molekulargenetische Diagnose kann dann entweder direkt bei der betroffenen Person (direkter Gentest) vorgenommen werden oder indirekt, unter Hinzuziehung gesunder und erkrankter Familienmitglieder. Die Therapie von monogenen Krankheiten gestaltet sich in der Regel sehr schwierig. Liegt eine enge Genotyp-Phänotyp-Korrelation vor, ist es meist möglich, Prognosen über spät auftretende Krankheiten (wie Chorea Huntington oder bei der familiären Form der Alzheimer Erkrankung) zu treffen.

Im Gegensatz zu den monogenen erblichen sind multifaktorielle Krankheiten in der Bevölkerung relativ häufig. Viele genetische Krankheitsdispositionen mit Lebenszeitriskien³ liegen mit ihren Häufigkeiten im Prozentbereich⁴. Sie werden durch ein kompliziertes, z.T. noch nicht verstandenes Bedingungsgefüge verursacht⁵. Häufig sind sie durch äußere Faktoren beeinflussbar, meist auch einer Therapie zugänglich. Das Erkrankungsrisiko bzw. die Disposition für eine genetisch komplexe Krankheit vorherzusagen, ist gegenwärtig jedoch nur begrenzt möglich.

Die **Funktionsfähigkeit der Gene** lässt sich auf vier Ebenen untersuchen: auf der Ebene des Phänotyps, der Genprodukte, der Chromosomen und der DNA.

¹ www.hgqn.org; Stand 2005

² wie z.B. Chorea Huntington 1:16.000, Myotone Dystrophie 1:22.000; Spinale Muskelatrophie 1:33.000. Rezessiv vererbte Krankheiten können in Abhängigkeit von der Ethnie auch häufiger auftreten, wie z.B. Zystische Fibrose 1:6.000 heterozygot; 1:2500 homozygot.

³ wie beispielsweise Asthma, koronare Herzkrankheit, Hyperthyreose, Neurodermitis, Schizophrenie.

⁴ Koronare Herzerkrankungen zählen zur häufigsten Todesursache in Europa und weltweit. Sie sind ein Hauptgrund für Krankheit und Invalidität. Allein in Deutschland sterben jährlich ca. 170.000 Personen (20%) an Erkrankungen der Herzkranzgefäße einschließlich akuter Herzinfarkte, etwa ein Viertel davon vor dem 70. Lebensjahr. (vgl. ASSMANN 2003)

⁵ vgl. hierzu der Themenschwerpunkt „Anwendung genetischer Tests in der allgemeinmedizinischen Patientenversorgung“ in der Zeitschrift medizinische Genetik 2004 Ausgabe Nr. 3, exemplarisch dort die Arbeit von ORTLEPP und ZERRES zur „Anwendung genetischer Tests bei der koronaren Herzerkrankung“.

- **Ebene des Phänotyps:**
 - **Blickdiagnose/Dysmorphologie/Syndromdiagnostik.** Bei vielen genetisch bedingten Erkrankungen (z.B. Ullrich-Turner-Syndrom) ist es bereits möglich, durch die bloße Betrachtung oder eine körperliche Untersuchung einer Person – also aufgrund ihres Phänotyps – den Verdacht auf eine genetische (Mit-)Verursachung zu äußern.
 - **Bildgebende Verfahren.** Ultraschalldiagnostik als Bestandteil der Mutterschaftsvorsorge.
 - **Biochemische Analyseverfahren.** Mit biochemischen Analyseverfahren (z.B. im Rahmen des Neugeborenencreenings) können die Produkte der Gene untersucht werden. Dadurch können Rückschlüsse auf Gene gezogen werden, die für die Produktion, Funktion, Stabilität, Struktur etc. von Eiweißen zuständig sind.
- **Ebene des Genotyps:**
 - **Chromosomenanalyse.** Durch die lichtmikroskopische Untersuchung von Chromosomen können bestimmte Schäden des Erbgutes ermittelt werden (wie z.B. ein zusätzliches Chromosom 21, – drei statt zwei – das zur Ausprägung des Down-Syndroms führt)¹.
 - **DNA-Analyse.** Die Analyse der DNA ist mit Hilfe von sogenannten Gensonden möglich. Genetische Merkmale können sowohl durch die Identifizierung des Gens als auch durch die Untersuchung benachbarter DNA-Abschnitte festgestellt werden.

In der medizinischen Patientenversorgung kommen diese Verfahren in folgenden Bereichen zum Einsatz:

Pränatale Diagnostik

- Diagnostik und Prognostik

Postnatale Diagnostik

- Vorhersage potentieller Krankheitsgefährdung durch das Feststellen von Anlageträgerschaft durch
 - Prädiktive Diagnostik (z.B. bei spät ausbrechenden Erkrankungen und zur Vorhersage der Wahrscheinlichkeit des Auftretens einer Krankheit)
 - Präsymptomatische Diagnostik (d.h. wenn die Erkrankung mit hoher Wahrscheinlichkeit auftreten wird, z.B. Chorea Huntington)
 - Prognostik (Risikoberechnungen) bei der Familienplanung (z.B. bei Vorliegen von Erkrankungen/Entwicklungsstörungen in der Familie, Blutsverwandtschaft der Ratsuchenden) und bei teratogenen/mutagenen Einflüssen
- Abklärung differenzialdiagnostischer Fragestellungen bei
 - Tumordiagnostik
 - Störungen der Fertilität, habituellen Aborten, Totgeburten
 - genetisch (mit-)bedingten Krankheitsbildern (un-)klarer Genese
- Multiparametertests
 - zur Erstellung individueller Dispositions- und Risikoprofile
z.B. Laktose-, Fruktoseunverträglichkeit
 - bei multifaktoriell bedingten Erkrankungen
z.B. Atherosklerose, Bluthochdruck, Osteoporose
- Pharmakogenetische Testverfahren
z.B. bei der Behandlung von Aidspatienten mit dem antiretroviralen Wirkstoff Abacavir
- Antikörpertestung
z.B. AB0-Blutgruppen-Typisierung im Zusammenhang mit Bluttransfusionen

¹ Mitgezählt werden auch hier die Mischformen der Diagnosetechniken, die zwischen Chromosomenanalyse und DNA-Analyse angesiedelt sind, wie FISH, CGH, multi-colour-FISH etc.

3.3.1.1 Zugang zu humangenetischen Leistungen

Für Patienten gibt es nach wie vor keine grundlegenden Zugangsbarrieren zu humangenetischen Leistungen aufgrund von Alter, Einkommen, Abstammung, gesundheitlichem Zustand oder Bedarf an Langzeitbetreuung (vgl. NIPPERT et al. 1997: 201). **Humangenetische Beratung** kann jeder in Anspruch nehmen, unabhängig von seinem Gesundheitszustand bzw. dem Vorliegen bestimmter Krankheitszeichen (Symptome),

„wenn Fragestellungen auftreten, die mit dem Auftreten oder der Befürchtung einer angeborenen und/oder genetisch (mit-)bedingten Erkrankung oder Behinderung zusammenhängen.“ (GfH 2007a)

Zu den Zielgruppen genetischer Diagnostik zählen:

- Individuen (mit und ohne erhöhtem genetischen Risiko)
- Familien (auf dem Hintergrund einer möglichen genetisch belasteten Familienanamnese)
- bestimmte Bevölkerungs-/Risiko-/Patientengruppen (z.B. Faktor V-Leiden für Thrombose-Disposition vor Einnahme von Kontrazeptiva)
- Gesamtbevölkerung (z.B. Neugeborenen-Screening)

Jede **humangenetische Diagnostik** – so einigten sich Humangenetiker bereits Anfang der 90er Jahre¹ – die im Rahmen medizinisch-genetischer Fragestellungen erbracht werden soll, bedarf grundsätzlich der ärztlichen Indikationsstellung².

Tabelle 22: Beispiele für Indikationen zur humangenetischen Diagnostik

<p>Indikation für eine pränatale Diagnostik</p> <ul style="list-style-type: none">• beim Ungeborenen: Verdacht auf eine Chromosomenstörung• in der Familie: Kind/er mit Chromosomenstörung, monogen vererbte Krankheiten bzw. schwere, multifaktoriell bedingte Fehlbildungen• bei einem Elternteil: Balancierte Chromosomentranslokation, erhöhtes Alter der Mutter <p>Indikationen für die Chromosomenanalyse</p> <ul style="list-style-type: none">• Körperliche und/oder geistige Entwicklungsverzögerung• Fehlbildungen und/oder Dysmorphiezeichen• Vorangegangene Fehlgeburten ohne gynäkologische Ursache• Tumorerkrankungen <p>Indikationen zur molekulargenetischen Diagnostik</p> <ul style="list-style-type: none">• Bestätigung einer klinischen Verdachtsdiagnose• Klärung der Übertragereigenschaft bei monogenen Erkrankungen• Klärung der Ursache einer Erkrankung vor prophylaktischen oder therapeutischen Maßnahmen
--

¹ 1991 gab es unter den Humangenetikern eine lebhafte Diskussion um die sogenannte „Altersindikation“ für die pränatale Diagnostik. Damals diskutierten SCHMIDTKE/WOLFF (1991),

„ob genetische Beratung oder diagnostische Abklärung von genetischen Risiken überhaupt einer Indikation bedarf – ja, ob in der Humangenetik der Indikationsbegriff nicht generell fehl am Platz ist. Am Ende des Aufsatzes wird konsequenterweise die Frage gestellt, ob genetische Beratung eigentlich zum ärztlichen Handeln gehört, oder ob sie eher als außermedizinische Aktivität betrachtet werden sollte. Die Autoren, beide Ärzte und in der Humangenetik tätig, wissen, dass in wenigen Jahren ein großes Angebot von molekulargenetischen, diagnostischen Verfahren auf den Markt kommen wird. In Hinblick auf diese nahe Zukunft ist es wichtig, die Art und Funktion der genetischen Beratung und die Rolle der Indikationsstellung sorgfältig zu überdenken“ (GROND-GINSBACH 1991)

² vgl. hierzu die Leitlinien der GfH (2004b, 2007b, c)

Für die Diagnostik-anbietenden Ärzte hat sich die Situation aufgrund der Deckelung der Gesundheitsausgaben und der damit verbundenen Maßnahmen zur Kostendämpfung gegenüber den 90er Jahren¹ gründlich geändert: humangenetische Tätigkeit bzw. Ausweitung der humangenetischer Dienstleistungen wird begrenzt durch

- Fall- bzw. Gesamtpunktzahlen pro Quartal
- die Zeittaktung ärztlicher Tätigkeit²
- die Vorschriften, die sich auf die Abrechenbarkeit von Leistungen beziehen³.

3.3.1.2 Angebotsstruktur

Einen krankheitsbezogenen Indikationenkatalog gibt es bisher nicht. Dies soll sich nun ändern: In Anlehnung an internationale Modelle⁴ werden von der deutschen Fachgesellschaft gegenwärtig Gentests für 100 verschiedene Krankheiten, die mehr als 95 % des Gesamtvolumens genetischer Diagnostik ausmachen, einer eingehenden Überprüfung unterzogen⁵.

Die Auswahl basiert auf

- a) der Angebotsstruktur humangenetischer Laboratorien im deutschsprachigen Raum (vgl. Abbildung 22),
- b) Indikationsstatistiken englischer Qualitätssicherungsberichte (vgl. Abbildung 23) und
- c) Inzidenz- bzw. Prävalenz-Raten einzelner Krankheitsbilder⁶.

¹ 1997 schrieben NIPPERT et al. noch, dass es in Deutschland keine ökonomischen Zugangsbarrieren zu genetischen Dienstleistungen gab. „Die Krankenkassen erstatten alle genetischen Leistungen, die ein Arzt für notwendig erachtet, solange der Patient seine Einverständniserklärung zur Durchführung eines Tests [...] gibt. Ärzte können ihr Einkommen verbessern, indem sie die Anzahl der angebotenen diagnostischen Untersuchungen und Behandlungen erhöhen.“ (NIPPERT et al. 1997)

² Laut EBM2000plus werden seit 1.4.2005 ärztliche Leistungen sowohl in ihrem Leistungsumfang (Mengenbegrenzung) als hinsichtlich der aufzubringenden Zeit (Zeitbegrenzung) limitiert. D.h. zur Kontrolle und Verhinderung der Leistungsausweitung wird die Gesamtarbeitszeit vorgegeben. Die jeweiligen Leistungen des Arztes (nicht seiner nicht-ärztlichen Mitarbeiter – ihre Leistungen werden getrennt berechnet) sind mit Zeitzielfern versehen, so dass z.B. mit einer Sequenzierung automatisch 4 Arztminuten in sein Gesamtzeitbudget mit einfließen. Die zulässigen Höchststundenzahlen für ärztliche Leistung differieren, je nachdem, ob es sich um einen niedergelassenen Vertragsarzt oder um einen ermächtigten Arzt handelt:

„Auffällig ist eine Abrechnung dann, wenn die auf der Grundlage der Prüfzeiten ermittelte arbeitstäglige Zeit bei Tageszeitprofilen an mindestens drei Tagen im Quartal mehr als zwölf Stunden oder im Quartalszeitprofil mehr als 780 Stunden betrug. Da ermächtigte Krankenhausärzte, Institute und Krankenhäuser im Rahmen ihrer Ermächtigung nicht vollzeitig tätig sind, gilt eine Abrechnung dann als implausibel, wenn an mindestens drei Arbeitstagen mehr als zwölf Stunden (Tagesprofil) oder im Quartal mehr als 156 Stunden (Quartalsprofil) für GKV-Leistungen abgerechnet wurden.“ (MÜLLER 2005)

³ Z.B. ist das nebeneinander Abrechnen von molekulargenetischen und zytogenetischen Leistungsziffern im Rahmen der Pränataldiagnostik nicht zulässig.

⁴ Beispielgebend hierfür sind das Eurogentest-Konzept im Rahmen des EU-Network of Excellence (-NoE) sowie der Fragenkatalog des ACCE-Protokolls (vgl. www.cdc.gov/genomics/gtesting/ACCE.htm).

⁵ Es geht dabei um die Bewertung der analytischen und klinischen Validität und des klinischen Nutzens sowie der ethischen, rechtlichen und sozialen Implikationen der jeweils verwendeten Gentests (vgl. SCHMIDTKE et al. 2007; siehe auch Kap. 2.4.4 in dieser Arbeit).

⁶ Brauchbare Ziffern für Inzidenzraten monogener Krankheitsbilder zu erhalten, ist, nach Auskunft befragter Humangenetiker, sehr schwierig. In der Literatur wird häufig Inzidenz mit Prävalenz verwechselt, ungesicherte Daten werden von einander abgeschrieben. Mit der Zunahme der Erkenntnis über genetische Untereinheiten verändern sich auch die Ziffern. Durch die Aufsplitterung in Subentitäten werden die Absolutzahlen pro Entität kleiner und damit ungenauer (BETTECKEN, persönliche Mitteilung). Als verlässliche Quellen werden genannt: http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/rare_2_de.htm, http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases.pdf, www.Eurordis.eu, www.wrongdiagnosis.com und SCRIVER et al. 2001.

3.3 Angebot und Inanspruchnahme humangenetischer Leistungen

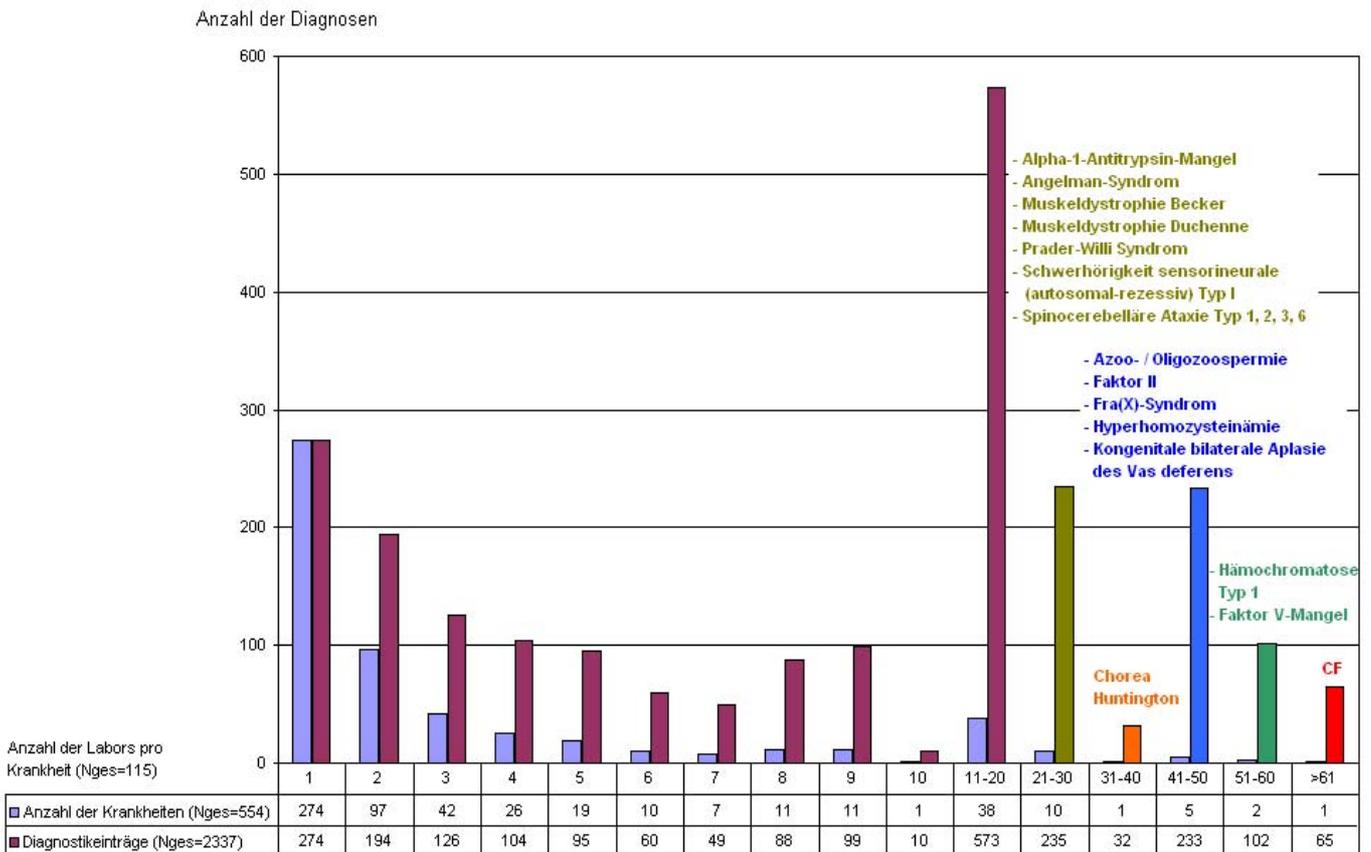


Abbildung 22: Häufigkeitsverteilung der Diagnostikangebote in Deutschland, Österreich und Schweiz
(MÜLLER-REIBLE 2005:214)

Die Häufigkeitsverteilung in Abbildung 22 zeigt ein hoch spezialisiertes Diagnostikangebot: Für ca. 80% der Krankheiten gab es Jahr 2005 nur eine sehr kleine Zahl an Laboratorien (<10), die eine entsprechende Diagnostik anbieten konnten. Darunter befanden sich 274 Krankheitsbilder, die jeweils nur von einer einzigen humangenetischen Einrichtung im deutschsprachigen Raum angeboten wurden. Für 97 Krankheiten standen zwei unterschiedliche Einrichtungen zur Verfügung und für 42 Syndrome konnten alternativ 3 verschiedene Laboreinrichtungen angesprochen werden. In allen Fällen handelte es sich um sehr seltene monogene Krankheiten (Inzidenz <1:10.000).

Demgegenüber gab es für monogen bedingte Krankheitsbilder mit einer kumulativen Prävalenz von mehr als 1,5% in der Bevölkerung – die in UK 2006 etwa 2/3 aller Indikationen zur molekulargenetischen Diagnostik ausmachten – auch im deutschsprachigen Raum ein breites, flächendeckendes Angebot: Jedes 2. humangenetische Labor bot die molekulargenetische Diagnostik für Zystische Fibrose, Hämochromatose und Faktor V-Leiden an, jedes 3. Labor eine Diagnostik für Faktor II, Fra(X)-Syndrom, CBAVD, Azoospermie, Hyperhomozysteinämie und Chorea Huntington und jede 5. Laboreinrichtung für AS/PWS, DMD/BMD, SCA Typ 1/2/3 u.6, Alpha-1-Anti-Trypsin-Mangel, die autosomal-rezessive sensorineurale Schwerhörigkeit Typ I. (MÜLLER-REIBLE 2005). Diese Zahlen stimmen mit den englischen Statistiken weitgehend überein (Abbildung 23), die im Gegensatz zu den Häufigkeitsauszählungen für den deutschsprachigen Raum konkrete Angaben zur Indikationsstellung und Inanspruchnahme von genetischer Beratung und Diagnostik machen.

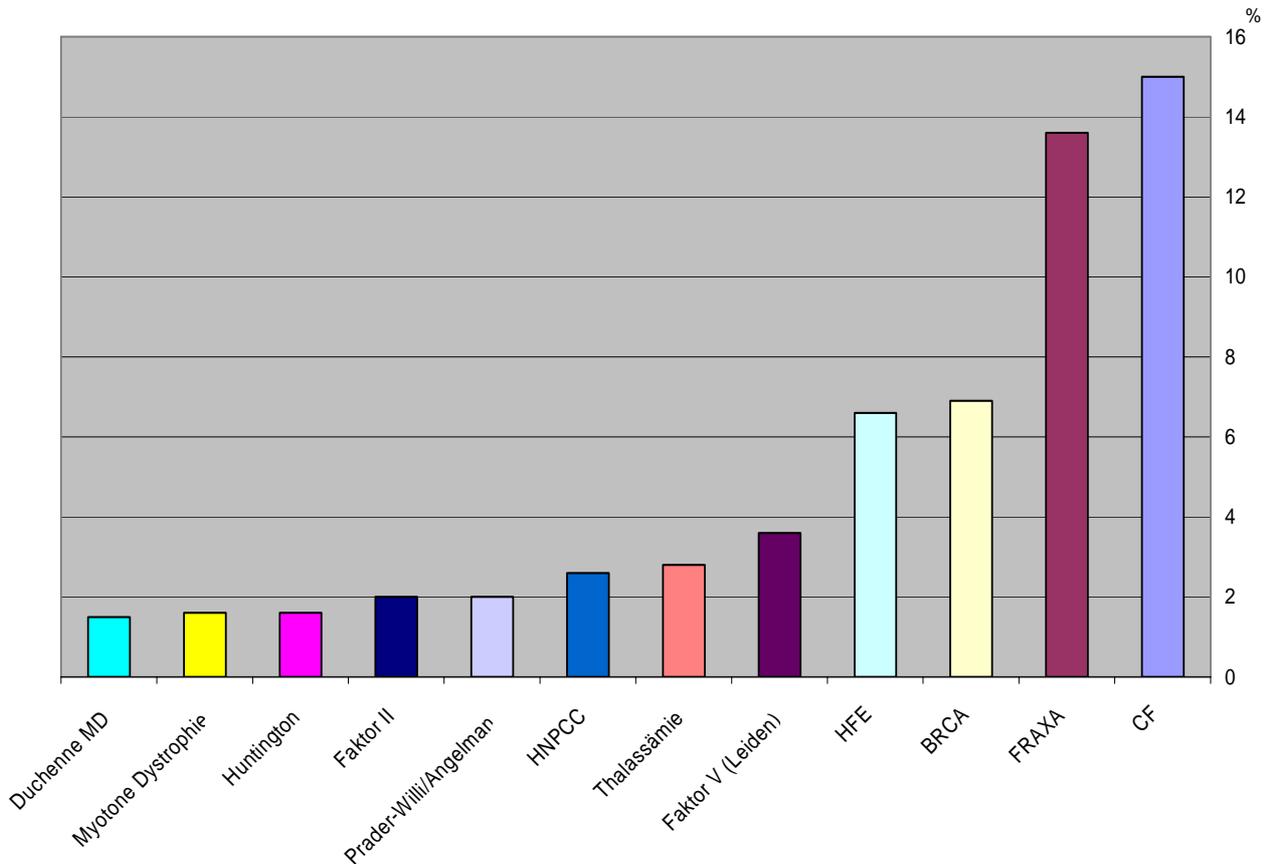


Abbildung 23: Gründe für eine Inanspruchnahme genetischer Beratung und Diagnostik in UK
 Gelistet wurden alle Fälle, die mit einer Häufigkeit von 1,5% oder mehr in genetischen Beratungseinrichtungen bearbeitet wurden (CMGS Audit 2005-06)

3.3.1.3 Leistungserbringung

Verlässliche Zahlen über das Angebot humangenetischer Dienstleistungen sind wesentliche Grundlage für innerberufliche Struktur- und Bedarfsanalysen. Sie sind essentiell für die Planung und Durchführung externer Qualitätssicherungsmaßnahmen. Deshalb sind in den letzten 25 Jahren mehrfach Versuche unternommen worden, einen Überblick über Struktur und Leistungsangebote der Humangenetik zu erhalten. Anfang der 90er Jahre begannen SCHMIDTKE (1989) und SCHROEDER-KURTH (1990) damit, Leistungsdaten unter den Humangenetikern zu sammeln vor allem über die damals bereits routinemäßig durchgeführte Zytogenetik und die im Aufbau befindliche molekulargenetische Diagnostik¹. Für den Zeitraum 1991 bis einschließlich 2004 bieten in der Zwischenzeit die veröffentlichten Abrechnungsstatistiken des Zentralinstituts für die kassenärztliche Versorgung einen interessanten Überblick über das abrechnete Volumen an zytogenetischen Untersuchungen in der pränata-

¹ Erste Statistiken zum Angebot prä- und postnataler zytogenetischer Diagnostik gibt es aus den Jahren 1982 bis 1990 (vgl. SCHROEDER-KURTH 1990). Mit Unterstützung des Bundesgesundheitsministeriums wurden bis Mitte der 90er Jahre Strukturdaten zur Patientenversorgung mit medizinischer Genetik erhoben (GfH 1992). Weitere Leistungsdaten lieferten die jährlich erscheinenden Listen zur „Molekulargenetischen Diagnostik in der BRD und Nachbarländern“ (vgl. SCHMIDTKE 1989ff.).

len Diagnostik (aus Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie), an postnatalen zytogenetischen Analysen, DNA-Diagnostik und Genetischer Beratung (vgl. NIPPERT et al. 1997, SCHMIDTKE et al. 2007b).

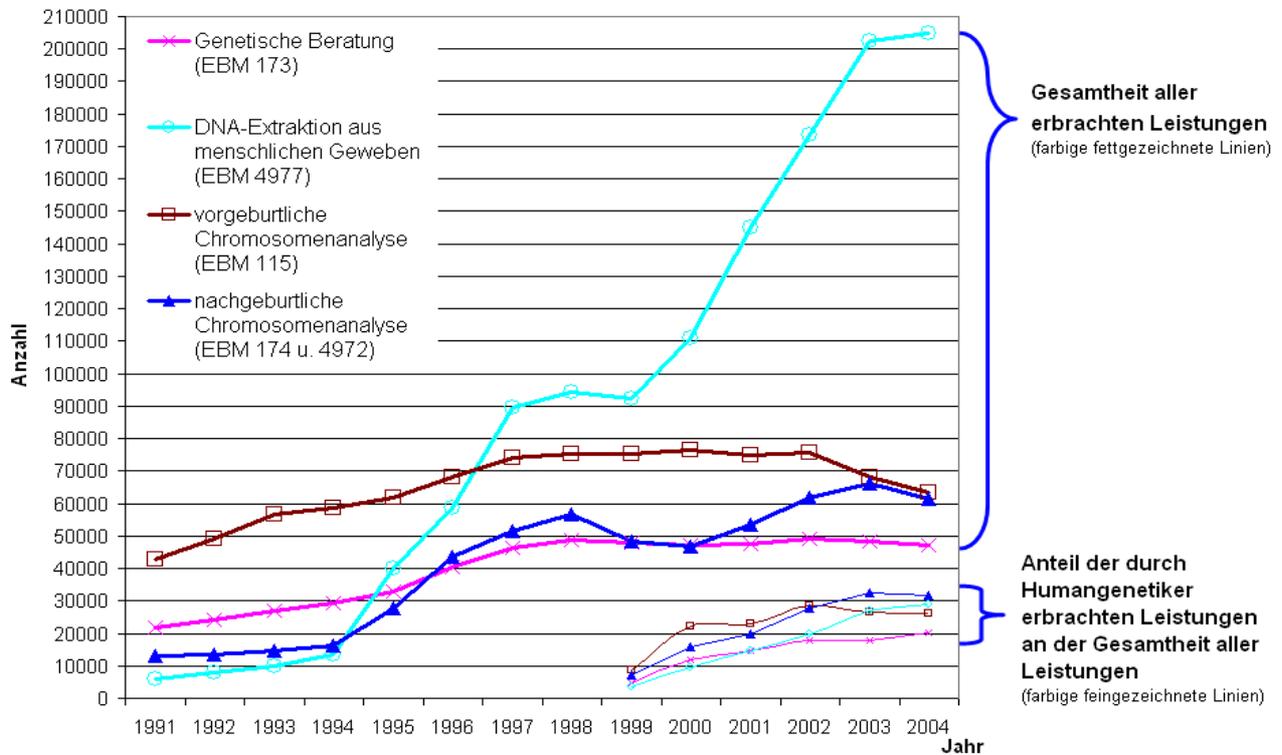


Abbildung 24: Die Anzahl humangenetischer Leistungen am Beispiel ausgewählter EBM-Abrechnungsnummern aus den Jahren 1991-2004

Quelle: Zentralinstitut für die kassenärztliche Versorgung, Köln. Graphik auf der Basis der Zahlen von NIPPERT et al. (1997) für den Zeitraum 1991-1995 und SCHMIDTKE et al. (2007b) für die Zeitspanne von 1996-2004; Zusammenstellung C. SCHOLZ

Die Zahlen für die DNA-Extraktion vor 1996 basieren nicht auf KV-Zahlen, sondern stützen sich auf eine Untersuchung von NIPPERT et al. (1997). Vermutlich sind alle Werte vor 1996 viel zu niedrig angesetzt, da damals die anderen Fachgebiete nicht miteinbezogen wurden. Erst ab 1999 wurden die deutschen Humangenetiker als eigenes Fachgebiet statistisch getrennt von den anderen Facharztgruppen Gynäkologie, Pädiatrie, Laboratoriumsmedizin, Innere Medizin, Pathologie, Allgemeinmedizin gelistet. Die GKV-Daten erlauben keine weitere Aufschlüsselung der Kategorie Gemeinschaftspraxis in einzelne Fachgebiete.

Die graphische Darstellung in Abbildung 24 zeigt zum einen die Gesamtheit aller erbrachten Leistungen bezogen auf die wichtigsten humangenetischen Leistungsziffern, zum anderen den augenfällig geringen Anteil der Humangenetiker am gesamten Leistungsvolumen¹. Die Daten der gesetzlichen Krankenversicherungen (GKV) dürften nach PABST und SCHMIDTKE (2007) ein realistisches Bild der Inanspruchnahme humangenetischer Leistungen liefern, „da in der Bundesrepublik Deutschland die medizinischen Versorgungsleistungen zu rund 90 Prozent über die gesetzliche Krankenversicherung abgerechnet werden.“²

¹ Für den Zeitraum vor 1999 stehen für das Fachgebiet Humangenetik keine Zahlen zur Verfügung.

² Bei der Zuordnung und dem Versuch, die realen Leistungen zu errechnen, muss berücksichtigt werden, dass ein bestimmter Anteil an Humangenetischen Leistungen in den Übersichten der KBV fehlt: Die Erstattung über private Krankenversicherung (ca. 10% der im Anspruch genommenen Leistungen) und die Abrechnung von (teil-)stationären Aufnahmen der Patienten sind zahlenmäßig nicht erfasst.

Tabelle 23: Leistungsumfang humangenetischer Gesundheitsversorgung bezogen auf unterschiedliche Facharztgruppen

Leistungsarten	Abrechnungs-Ziffern	Leistungsumfang 2004 in %			
		HG	fGP	GPL...	AND
pränatale Chromosomenanalyse	115	41,18	22,39	32,11	4,32
postnatale Chromosomenanalyse	174	51,99	15,65	23,71	8,58
Humangenetische Beratung	173	43,22	18,89	30,36	7,53
DNA-Extraktion aus menschlichen Geweben	4977	14,03	24,43	49,72	11,81
Restriktionsanalyse	4979	25,64	26,76	31,76	15,85
PCR	4982	25,78	20,03	44,33	9,86
DNA-Sequenzierung	4984	38,14	28,46	26,47	6,93
Mittelwert		34,28	22,37	34,07	9,27

Quelle: SCHMIDTKE et al. 2007b.

HG = Humangenetik;

fGP = fachungleiche Gemeinschaftspraxen;

GPL... = Gynäkologie, Pädiatrie, Laboratoriumsmedizin, Innere Medizin, Pathologie und Allgemeinmedizin;

AND = Andere Fächer;

Rote Markierung = Spitzenwerte in der jeweiligen Anbietergruppe

Die Zuordnung des Umfangs der erbrachten Leistungen auf die einzelnen Facharztgruppen macht deutlich, dass Humangenetiker einen nur vergleichsweise geringen Anteil am Gesamtvolumen haben. Dieser vergrößert sich noch etwas, wenn die fachungleichen Gemeinschaftspraxen (GP) mit einbezogen werden. Das Gesamtbild wird jedoch dadurch unschärfer, da die Zahl der in GP tätigen Humangenetiker nicht bekannt ist. Bezogen auf die einzelnen Leistungsbereiche ergibt sich folgendes Bild:

Genetische Beratung. Im Jahr 2004 wurden nur noch 43 % der Genetischen Beratungsleistungen von Humangenetikern abgerechnet. Rechnet man die Humangenetiker, die in GP tätig sind, noch hinzu, dann erhöht sich der Anteil auf 62 %. In der Konsequenz bedeutet dies, dass mehr als ein Drittel der genetischen Beratungen von Gynäkologen, Kinderärzten, Fachärzten für Laboratoriumsmedizin, für Innere, Pathologen und andere Facharztgruppen abgerechnet werden.

Pränatale zytogenetische Diagnostik. Zytogenetische (Chromosomenanalysen) und molekularzytogenetische Untersuchungen (FISH) kommen vor allem in der vorgeburtlichen invasiven Diagnostik zum Einsatz. 41 % dieser Leistungen wurden 2004 von Humangenetikern erbracht, rund 22 % von fachungleichen GP, 21 % von Frauenärzten und 16 % von anderen Facharztgruppen. Wird die Geburtenrate der Schwangeren über 35 den abgerechneten Chromosomenanalysen in den jeweiligen Jahren gegenübergestellt, dann ergibt sich beispielhaft für die Jahre 2001 bis 2004 folgende Übersicht:

Tabelle 24: Inanspruchnahme pränataler Diagnostik zwischen 2001 und 2004

	2001	2002	2003	2004
Anzahl der Geburten (N)	734.475	719.250	706.721	705.622
Anzahl der Mütter (Alter ≥ 35) zum Zeitpunkt der Geburt ihrer Kinder (N)	129.878	135.518	139.086	143.296
Rate der Geburten* von Müttern (Alter ≥ 35) an der Gesamtheit von Geburten in %	17,7	18,8	19,7	20,3
Vorgeburtliche Chromosomenanalysen (N)	74.830	75.816	68.054	63.205
Anteil der Frauen (Alter ≥ 35), die eine pränatale Diagnostik (Amniozentese, Chorionzottenbiopsie) in Anspruch nehmen in %	57,6	55,9	48,9	44,1

Quelle: Statistisches Bundesamt, Wiesbaden 2008 und SCHMIDTKE et al. 2007b.

*) Lebendgeborene pro Frau in einem bestimmten Alter auf 1000 Frauen dieses Alters

Zu erkennen ist deutlich ein Absinken der Inanspruchnahme pränataler Diagnostik von 57,6 % im Jahr 2001 auf 44,1 % im Jahr 2004. Dies ist vermutlich auf verbesserte nicht-invasive Methoden¹ und ein Absinken der Geburtenrate zurückzuführen. Gegenläufig hingegen ist die wachsende Anzahl an älteren Schwangeren. Zwischen 2001 und 2004 ist die Rate um 10 % angestiegen. Etwa die Hälfte von ihnen lässt eine vorgeburtliche invasive Diagnostik durchführen. Möglicherweise liegen dieser Zahlen noch wesentlich höher, weil hierbei privat abgerechnete Pränataldiagnosen ebenso wenig berücksichtigt worden sind, wie teilstationäre Aufenthalte in den Kliniken zur Durchführung einer Amniozentese oder Chorionzottenbiopsie. Andererseits müsste der dann errechnete Wert um die Anzahl jener Leistungen reduziert werden, die aufgrund eines doppelten Kulturansatzes zweifach berechnet worden sind. Diese Zahlen müssten auch noch um jenen Anteil von schwangeren Frauen nach unten korrigiert werden, die aufgrund ihrer Familienanamnese ein erhöhtes Risiko unabhängig von ihrem Alter hatten und deshalb zur Altersgruppe der Frau unter 35 Jahren gehörten, als sie eine Pränataldiagnostik durchführen ließen. Genauere Angaben, die die oben gemachten Statistiken relativieren könnten, existieren in Deutschland leider nicht.

Postnatale zytogenetische Diagnostik. 52% der Chromosomen aus Blutuntersuchungen bei numerischen und strukturellen Chromosomenanomalien wurden 2004 von Humangenetikern erbracht, 16% von Gemeinschaftspraxen, 11% von Labormedizinern, 6% von Gynäkologen und 15% entfallen auf die übrigen Fachgebiete.

DNA-Extraktion aus menschlichen Geweben. Die Leistungszahlen für die EBM-Ziffer „DNA-Gewinnung aus menschlichem Gewebe“ spiegeln 1:1 die Zahl jener Personen, die sich pro Jahr einer gendiagnostischen Untersuchung unterziehen (PABST/SCHMIDTKE 2007). Seit 1996 existieren hierfür entsprechende Abrechnungszahlen. Diesem zufolge hat sich die Gesamtzahl der DNA-Extraktionen zwischen den Jahren 1996 und 2004 von 58.519 auf insgesamt 205.043 fast vervierfacht. Dies kommt auch in den Statistiken zur Abrechnung von PCR bzw. DNA-Sequenzierung zum Ausdruck. Für diese Methoden lagen im selben Zeitraum die Steigerungsraten bei Faktor 4.2 bzw. 13.7. Für andere Methoden wie der Southern-Hybridisierung, Fragmentanalyse, MLPA und die relativ neuen Array-Technologien gibt es noch keine Leistungszahlen.

¹ Wie z.B. 3D-/4D-Sonographie, neue Programme zur Herzbeurteilung (STIC) sowie moderne Screeningmethoden mittels Serumparameter (PAPP-A, freies b-HCG) und Nackentransparenz-Messung.

3.4 Zusammenfassung: Strukturdaten humangenetischer Versorgung

Die Humangenetik in Deutschland ist ein verhältnismäßig kleines Fachgebiet. 235 Fachärzte für Humangenetik waren Ende 2007 in Deutschland berufstätig. Gemessen an der Zahl aller Fachärzte, macht ihr Anteil nur 0,1% aus. Hinzukommen 201 Fachhumangenetiker und etwa 130 Ärzte, die die Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik neben ihrem Facharzttitel besitzen. Insgesamt gibt es heute rund 560 Personen mit einer qualifizierten humangenetischen Weiterbildung. Diese Gruppe versorgt heute eine Bevölkerung von rund 82 Mio. Menschen mit genetischer Beratung sowie prä- und postnatalen humangenetischen Analysen zur Feststellung bzw. Ausschluss genetisch bedingter Krankheiten. Hierzu zählen neben sehr seltenen monogenen Erkrankungen auch die in der Bevölkerung häufiger vorkommenden genetisch bedingten Krankheiten wie z.B. Cystische Fibrose mit einer Inzidenz 1:1.600, das Fra(X)-Syndrom mit einer Inzidenz 1:1.250 (unter Männern) oder auch die hereditäre Hämochromatose. Bei dieser Eisenspeicherkrankheit liegt die Inzidenz für eine Anlageträgerschaft bei etwa 10%, die erwartete Homozygotenhäufigkeit bei ca. 2–3:1.000. Von gegenwärtig insgesamt 4.500 diagnostizierbaren monogenen Krankheiten werden in Deutschland etwa 550 Diagnosen angeboten. Die Diagnostik für die 10 häufigsten Indikationen hält fast jedes humangenetisches Labor bereit. Bei den sehr seltenen Erkrankungen gibt es bundesweit zum Teil nur eine Einrichtung, die sich auf die jeweilige Diagnostik spezialisiert hat.

Zu den zahlenmäßig größten Leistungsbereichen in der Humangenetik zählt nach wie vor die Pränatale Diagnostik. Ihr Anteil lag 2004 mit ca. 63.000 Amniozentesen/Chorionzottenbiopsien weit über der Zahl der abgerechneten genetischen Beratungen mit insgesamt ca. 47.000 Beratungseinheiten. Aufgrund der zunehmend besseren Ergebnisse nicht-invasiver Methoden zur vorgeburtlichen Risikobestimmung gehen seit Jahren die Zahlen der invasiven pränatalen Diagnostik zurück. Im Gegensatz dazu sind bei molekulargenetischen Analysen exponentiell ansteigende Zahlen zu verzeichnen. Mit etwas mehr als 205.000 DNA-Extraktionen im Jahr 2004 hatte sich diese Zahl gegenüber 1996 nahezu vervierfacht. Auf dem Hintergrund der Entwicklungen in den letzten 10 Jahren konstatiert SCHMIDTKE¹ eine Verdopplung des Gentestsvolumens etwa alle 3 Jahre. Er rechnet deshalb auch damit, dass im Jahr 2008 etwa 500.000 Gentests durchgeführt werden; Tendenz steigend.

Die Statistiken der kassenärztlichen Verrechnungsstelle zeigen aber auch, dass gerade im molekulargenetischen Diagnostikbereich die Analysen nicht vorrangig von Humangenetikern erstellt werden. Nur etwa 14% der molekulargenetischen Tests werden von Humangenetikern abgerechnet. 62 % gehen auf das Konto von Labormedizinern, Internisten und anderen Facharztgruppen. Darüber hinaus werden 24 % dieser Diagnostik in fachungleichen Gemeinschaftspraxen erbracht, dort meist unter Beteiligung von Humangenetikern, Labormedizinern, Internisten, Pädiatern und Gynäkologen.

Humangenetiker in der Patientenversorgung arbeiten heute vor allem in oder an universitären Instituten für Humangenetik, in Gemeinschaftspraxen und Medizinischen Versorgungszentren (MVZ). Rein humangenetische Einzelpraxen finden sich nur vereinzelt, die Mehrzahl der Einzelpraxen werden von Ärzten mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik betrieben. Es handelt sich dabei vorrangig um gynäkologische oder kinderärztliche Praxen. Der allgemeine Trend geht weg von der Einzelpraxis hin zu Gemeinschaftspraxen, MVZs und überregi-

¹ Vgl. Risiken und Gefahren der Genanalyse. Rundfunk SWR2 Impuls vom 14.04.2008 (Redakteur MICHAEL ENGEL)

onalen Zusammenschlüssen in Form von Praxis- und Laborverbänden. Auch universitäre humangenetische Einrichtungen öffnen sich für neue Modelle, werden Teile von MVZs oder nehmen einen Arzt mit „Praxis im Institut“ bei sich auf.

Die humangenetischen Angebote konzentrieren sich vor allem in den Städten und dort im unmittelbaren Umfeld der universitären humangenetischen Einrichtungen. Im Hinblick auf die geographische Verteilung besteht weiterhin ein deutliches Gefälle zwischen den unterversorgten Gebieten in den neuen Bundesländern und der Häufung von humangenetischen Einrichtungen in Bayern, Hessen und Nordrhein-Westfalen. In den neuen Bundesländern und in den nördlichen und nordöstlichen Landesteilen Deutschlands finden sich nur in größeren Städten wie Berlin und Dresden Anlaufstellen für genetische Fragestellungen. Patienten und Ratsuchende müssen in diesen Gegenden längere Anfahrtswege zurücklegen, um einen genetischen Berater aufzusuchen zu können.

Mit einer jährlichen Steigerungsrate von durchwegs etwa 10% an Facharztabschlüssen liegt das Fach Humangenetik weit über den allgemeinen Facharzt-Zuwachszahlen mit einem durchschnittlichen Wachstum von 0,32%. Relativiert werden diese hohen Steigerungsraten jedoch durch die relativ niedrige Ausgangszahl. Schon Ende der 90er Jahre sprach man von einer markanten Unterversorgung der Bevölkerung mit humangenetischen Leistungen (BARTRAM et al. 2000b). Die Spitzenvertreter der humangenetischen Verbände sahen bereits um die Jahrtausendwende einen Bedarf an 450 zusätzlichen Facharztstellen bis zum Ende dieses Jahrzehnts. Von diesem Ziel ist man 2008 weit entfernt. Statt bislang 68 hätten mindestens 360 Ärzte den Facharzttitel für Humangenetik erwerben müssen, um die Quote bis 2010 zu erreichen. Damit kommen die unbestreitbaren Erfolge in der Qualitätssicherung des Fachs den Patienten nicht in der Breite zugute, wie dies möglich und wünschenswert wäre.

4 Empirischer Teil: Befragung zum einrichtungsinternen QM in humangenetischen Einrichtungen

Praktische Erfahrungen mit Verfahren der Qualitätssicherung in der Humangenetik liegen seit knapp 30 Jahren vor. Die Auswertung der Teilnehmerstatistiken an Ringversuchen, Qualitätszirkeln, Fortbildungsmaßnahmen sowie die Recherchen zu Akkreditierungs- und Zertifizierungsaktivitäten machen deutlich, dass sich Humangenetiker sehr unterschiedlich an qualitätssichernden Maßnahmen und an Aktivitäten zur Implementierung von QM-Systemen beteiligen. Viele humangenetische Großlaboratorien haben bereits seit langem ein einrichtungsinternes QM etabliert. Andere, vor allem kleinere Praxen haben sich mit diesem Thema zum Teil überhaupt noch nicht beschäftigt. In welcher Form QM realisiert werden kann, hängt – so eine der Arbeitshypothesen dieser Studie – entscheidend von den Strukturen ab, in denen Ärzte und Naturwissenschaftler arbeiten. Praxisgröße, der Grad an Arbeitsteilung und die Unterschiedlichkeit der professionellen Aufgaben sowie das Spektrum der angebotenen diagnostischen und beraterischen Leistungen dürften einen erheblichen Einfluss auf die Implementierung und die Wahl der QM-Systeme haben.

In einer deutschlandweiten Umfrage mittels standardisierter Fragebögen sollte deshalb untersucht werden:

1. Unterscheiden sich humangenetische Einrichtungen hinsichtlich Implementierung eines einrichtungsinternen QM?
2. Welche QM-Verfahren werden gewählt?
3. Welche Vor- und Nachteile sehen Humangenetiker in der Etablierung von QM?

4.1 Material und Methode

Um ein möglichst realistisches Bild von der gegenwärtigen QM-Situation in humangenetischen Einrichtungen zu erhalten, wurde eine Vollerhebung angestrebt. Aufgrund der guten Datenlage, konnten alle humangenetischen Einrichtungen erfasst werden. Aus öffentlich zugänglichen Datenquellen¹ wurde zum Zwecke dieser Studie eine Strukturdatenbank aufgebaut, mit Daten zu Einrichtungsstruktur und Leistungsspektrum der humangenetischen Einrichtungen, mit Angaben zur Akkreditierung und der fachlichen Qualifikation der Leitung.

4.1.1 Untersuchte Population

Bei dieser Studie handelt sich um eine Vollerhebung im Bereich der vertragsärztlichen humangenetischen Patientenversorgung durch Fachärzte für Humangenetik, Fachärzte mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik oder Fachhumangenetiker (GfH).

¹ Die verwendeten Adressen stammen aus folgenden Verzeichnissen: Liste der genetischen Beratungsstellen (www.gfhev.de), Adressen der Laboreinrichtungen in der HGQN (www.hgqn.org), DAR-Datenbank „Akkreditierte Stellen“ (<http://www.dar.bam.de/ast/index.html>), Adressen der universitären humangenetischen Einrichtungen (Internetrecherche) und Arzt-Verzeichnissen der KVen und LÄKs.

Folgende Einrichtungstypen sollten repräsentiert sein:

- Universitäre humangenetische Einrichtungen
- Humangenetische Abteilungen an Kliniken und Krankenhäusern
- Arztpraxen mit mehreren Vertragsärzten (Gemeinschaftspraxen, MVZs etc.)
- Kleine Facharztpraxen (mit einem niedergelassenen Facharzt für Humangenetik)

Nicht miteinbezogen wurden Forschungseinrichtungen ohne Patientenversorgung, Diagnostika-Hersteller sowie Einrichtungen, die zwar humangenetische Dienstleistungen anbieten, aber nicht von einem Humangenetiker geleitet werden. Nach Abgleich der Adressen stand ein Pool von 193 Adressen zur Verfügung.

4.1.2 Datenerfassung

Zur Erfassung der Daten wurden zwei Fragebögen konzipiert: ein ausführlicher Fragebogen mit 30 Fragen (Paper-Pencil-Befragung) und ein einseitiger Fragebogen (Emailbefragung). Besonderer Wert wurde bei der Gestaltung der Fragebögen auf eine möglichst genaue Erfassung konkret zugänglicher Fakten gelegt. Die Fragebögen wurden in großen Teilen standardisiert aufgebaut, d.h. die Befragten mussten vorgegebene Antwortmöglichkeiten ankreuzen. Dies erleichterte die EDV-Auswertung und machte die einzelnen Datensätze besser vergleichbar. Zur Kontrolle, ob der Befragte das gleiche unter der Frage/den Antwortvorgaben verstanden hat wie die Projektleiterin (CS) dieser Studie, wurden geschlossene Fragen durch offene ergänzt. Vorschläge und Erwartungen an die Qualitätssicherung wurden ebenfalls als offene Fragen konstruiert. In einem Vortest wurden beide Fragebögen und die jeweiligen Anschreiben auf Vollständigkeit und Verständlichkeit getestet.

Der Fragebogen wurde an alle 193 humangenetische Einrichtungen verschickt. Die Anschreiben und Fragebögen wurden direkt an Praxisinhaber, Instituts- oder Abteilungsleiter adressiert.

Um zu informativen Aussagen zu kommen, sollten sich mindestens 20% der Humangenetiker aus den jeweiligen Einrichtungstypen an der Studie beteiligen.

4.1.2.1 Untersuchungsphasen

Um die Bereitschaft zur Teilnahme an der Studie zu erhöhen, wurde ein mehrstufiges Verfahren angewandt.

In **Phase 1** wurde an die Leiter humangenetischer Einrichtungen ein einseitiger Fragebogen mit fünf Fragen per Email verschickt. Die Antworten konnten direkt per Email eingegeben und auf demselben Wege zurückgeschickt werden.

In **Phase 2** kam ein achtseitiger Fragebogen mit 30 Fragen zum Einsatz, der per Email versandt wurde. Dieser Fragebogen konnte elektronisch oder handschriftlich ausgefüllt und per Email/Fax/Post zurückgesendet werden.

Auf **Phase 3** (telefonische Interviews) sollte nur dann zurückgegriffen werden, falls

- a) der Rücklauf unter 20 % in den jeweiligen Einrichtungstypen gelegen wäre oder
- b) ein Einrichtungstyp komplett gefehlt hätte.

In diesem Falle wäre der Fragebogen aus Stufe 2 als Interviewerleitfaden zum Einsatz gekommen.

Die Befragten wurden darüber informiert, dass die Daten nicht anonym erhoben werden. Begründet wurde dies zum einen mit der relativ übersichtlichen Anzahl von humangenetischen Beratungsstellen und Laboratorien in Deutschland, die eine Rückverfolgung in den meisten Fällen leicht möglich machen würde, zum anderen mit der Option, nochmals Rückfragen stellen zu können, wenn etwas nicht richtig verstanden worden war. Des Weiteren wurden die Fragen so abgefasst, dass deutlich wurde, dass es ausschließlich um Fragen zum aktuellen Stand der Etablierung eines einrichtungsinternen Qualitätsmanagements ging und nicht um eine Analyse der jeweiligen Einrichtung. Die Darstellung der Ergebnisse in dieser Arbeit erfolgte ausschließlich in anonymisierter Form. Nach Beendigung der Auswertungen wurden alle Datensätze in anonymisierter Form archiviert.

4.1.2.2 Zeitlicher Ablauf

Phase 1: Emailbefragung

Population: Grundgesamtheit

Beginn 4.7.2007; Laufzeit: eine Woche mit einmaliger Erinnerung nach 14 Tagen.

Phase 2: Paper-Pencil-Befragung

Population: Grundgesamtheit

Beginn: 30.7.2007; Laufzeit: zwei Monate mit zweimaliger Erinnerung nach jeweils drei Wochen.

Mit Erreichen der Mindestrücklaufzahl ($\geq 20\%$) wurde die Erhebung am 1.10.2007 abgeschlossen. Die Phase 3 entfiel aufgrund der erzielten Rücklaufquote.

4.1.3 Die Fragebögen

Die Emailbefragung (Phase 1): umfasste vier inhaltliche Fragen zum QM-Status (Zertifizierung, Akkreditierung, verwendetes QM-System und Zeitpunkt der geplanten Einführung) und eine Frage zur Bereitschaft an der Teilnahme einer ausführlichen Untersuchung;

Die Paper-Pencil-Befragung (Phase 2): umfasste acht Fragen zu Personal und Struktur der Einrichtung und 22 Fragen zu verschiedenen Themen:

Der *erste* Teil des Fragebogens enthielt Fragen zur „*Person und Einrichtung*“, festgehalten wurden Position, Geschlecht, Berufsausbildung des Antwortenden sowie Einrichtungsgröße, -typ und -bereiche.

Im *zweiten* Abschnitt ging es um „*Erste Berührungspunkte mit QM*“, um den Bekanntheitsgrad gängiger QM-Modelle, welche Vorbereitungen bereits für eine Implementierung getroffen worden waren und welche Informationsquellen bisher hierfür herangezogen wurden.

Im *dritten* Abschnitt wurde der Befragte um Angaben zur „*Etablierung von QM in der eigenen Einrichtung*“ gebeten. Die Fragen zielten darauf ab, herauszufinden, ob humangenetische Einrichtungen bereits über ein QM-System verfügen bzw. in welcher Phase der Implementierung sie sich befinden.

Der *vierte* Teil des Fragebogens befasste sich mit der „*Zusammenarbeit mit externen Dienstleistern*“. In diesem Abschnitt wurde danach gefragt, ob und ggf. welche QM-Dienstleister ausgewählt worden waren und welche Gründe für oder gegen eine Zusammenarbeit sprechen würden.

Im *fünften* Fragenkomplex stand „Nutzen und Aufwand von QM“ zur Diskussion. Jene, die bereits ein QM-System eingeführt hatten oder gerade dabei waren, wurden gebeten, den praktischen Nutzen und die Höhe der Kosten für ihre Einrichtung abzuschätzen.

Im *sechsten* und letzten Abschnitt sollten zwei kontrastierende Standpunkte abgefragt werden: zum einen „die Gründe, warum sich Humangenetiker noch nicht mit QM beschäftigt haben“, zum anderen die „Empfehlungen für ein effektives QM“.

4.2 Datenauswertung

Die so erhobenen Daten wurden mittels einer Excel-Datenbank aufbereitet und ausgewertet. Unter Berücksichtigung des Skalenniveaus erfolgte eine Auswertung in erster Linie nach Häufigkeiten. Fragebogen und Anschreiben sind im Anhang wiedergegeben.

4.3 Beschreibung der Grundgesamtheit und Studienteilnehmer

Die Grundgesamtheit von 193 Adressen humangenetischer Einrichtungen wurde in vollem Umfang in die Studie mit einbezogen. An den **Befragungsaktionen** (Phase 1 und 2) hatten sich insgesamt **86 Einrichtungen** beteiligt, was einer **Rücklaufquote von 44,5%** entspricht.

Zum Stichtag am 16.7.2007 (Phase 1) gingen insgesamt **58 Email-Fragebögen** ein. Nach Abschluss der zweiten Phase am 1.10.2007 konnten insgesamt **70 ausführliche Fragebögen** ausgewertet werden. Zwölf Einrichtungen, die auf den Email-Fragebogen in Phase 1 geantwortet hatten, schickten keinen ausführlichen Fragebogen zurück. 16 Einrichtungen, die sich an der ausführlichen Umfrage beteiligten, hatten zuvor nicht an der Emailbefragung teilgenommen.

Tabelle 25: Rücklaufquote

Einrichtungstyp	Grundgesamtheit	Studienteilnehmer		Nicht-Teilnehmer		davon unzustellbar
	N	N	%	N	%	
Gemeinschaftspraxen, MVZs	64	28	43,7	36	56,3	
Einzelpraxen	61	14	23,0	47	77,0	12
Universitäre Einrichtungen	42	33	78,6	9	21,4	
Kliniken und Krankenhäuser	26	11	42,3	15	57,7	3
Gesamt	193	86	44,5	107	55,5	15

Die Beteiligung universitärer Einrichtungen war mit einer Rücklaufquote von 78,6% am höchsten, die Beteiligung von Humangenetikern aus den Einzelpraxen mit 23% am niedrigsten.

4.4 Gründe für die Nichtteilnahme / Ausschluss

Von den insgesamt 193 angeschriebenen Einrichtungen haben 107 nicht geantwortet (55,5%); 15 konnten weder per Email noch per Post erreicht werden. Von den 92 Einrichtungen haben 36 Gemeinschaftspraxen, 35 Einzelpraxen, zwölf Kliniken und neun universitäre Einrichtungen nicht geantwortet. Über die möglichen Gründe der Nichtteilnahme liegen keine Informationen vor.

4.5 Ergebnisse – Auswertung der Befragung

Für die Themenbereiche „Strukturdaten“ und „Etablierung eines QM in der eigenen Einrichtung“ konnten die Antworten von insgesamt 86 Einrichtungen ausgewertet werden. Zu allen anderen Themenbereichen lagen Rückmeldungen von insgesamt 70 Einrichtungen vor.

4.5.1 Strukturdaten

4.5.1.1 Einrichtungstypen

Die Befragten hatten die Möglichkeit, sich vier verschiedenen Einrichtungstypen zuzuordnen. Der Vergleich mit der Grundgesamtheit zeigt, dass sich aufgrund der geringen Beteiligung der Einzelpraxen der Anteil in der Studienpopulation zu Gunsten der universitären Einrichtungen verschiebt (Abbildung 25). Der prozentuale Anteil der teilnehmenden Gemeinschaftspraxen und Kliniken/Krankenhäuser hingegen entspricht ihrem Anteil in der Grundgesamtheit.

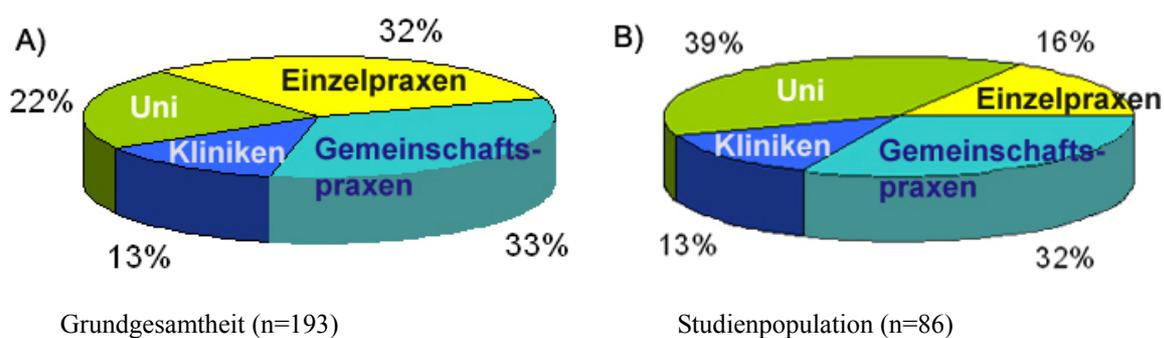


Abbildung 25: Einrichtungstypen humangenetischer Patientenversorgung. Vergleich zwischen Grundgesamtheit und Studienpopulation

4.5.1.2 *Einrichtungsgröße*

Einrichtungsgröße ist in dieser Umfrage definiert als Anzahl der in den jeweiligen Einrichtungen beschäftigten Mitarbeiter. In der Umfrage wurde dazu folgende Frage gestellt: „In Ihrer Einrichtung sind insgesamt Personen beschäftigt?“. Da dies nicht genauer spezifiziert wurde, muss eine gewisse Unschärfe bei den Antworten mit einkalkuliert werden. Manche Studienteilnehmer beziehen nur das wissenschaftliche Personal mit ein, andere nennen die Gesamtzahl aller Beschäftigten (incl. Hilfspersonal, Praktikanten und Doktoranden).

Die durchschnittliche Mitarbeiterzahl der befragten Einrichtungen liegt bei 28 Personen. Berücksichtigt man die fehlenden Einzelarzt- und Gemeinschaftspraxen (83) und rechnet die Beschäftigungszahlen anhand der Angaben der befragten Einrichtungen hoch, dann sinkt der Mittelwert auf die Hälfte – nämlich auf etwa 14 Mitarbeiter. Die Anzahl der Mitarbeiter bezogen auf die einzelnen Einrichtungstypen erfährt eine sehr breite Streuung (vgl. Tabelle 27): insbesondere unter den Gemeinschaftspraxen gibt es sehr große, mehrgliedrige, häufig auch international kooperierende „mittelständische Betriebe“ mit bis zu 160 Mitarbeitern.

Tabelle 26: Größe der Einrichtungen gemessen an der Anzahl der Mitarbeiter

Anzahl der Mitarbeiter	Anzahl der Einrichtungen
1-5	15
6-10	11
11-20	9
21-30	9
31-40	9
41-50	6
>51	7
ohne Angabe	4

Tabelle 27: Streuungsbreite der Mitarbeiterzahlen in humangenetischen Einrichtungen

Einrichtungstypen	Streuungsbreite der Mitarbeiterzahlen
Universitätsinstitute	6-100
Gemeinschaftspraxen / MVZ	5-160
Einzelpraxen	1-10
Humangenetische Abteilungen an Kliniken/ Krankenhäusern	1-9

4.5.1.3 Kooperationsformen und Netzwerkmodelle

Humangenetiker arbeiten in sehr unterschiedlichen Organisationseinheiten und -strukturen. Die universitären Einrichtungen sind überwiegend Teil eines Universitätsklinikums. Gemeinschaftspraxen und Medizinische Versorgungszentren sind die bevorzugten Modelle im niedergelassenen Bereich. Häufig kooperieren sie praxisübergreifend mit anderen medizinischen Einrichtungen und Universitäten. In räumlicher Nähe zu diesen nutzen sie die Synergien im Bereich der Patientenversorgung bei Beratungs- und Diagnostikleistungen. Acht Studienteilnehmer haben sich für die Niederlassung als „Praxis am Institut“ entschieden.

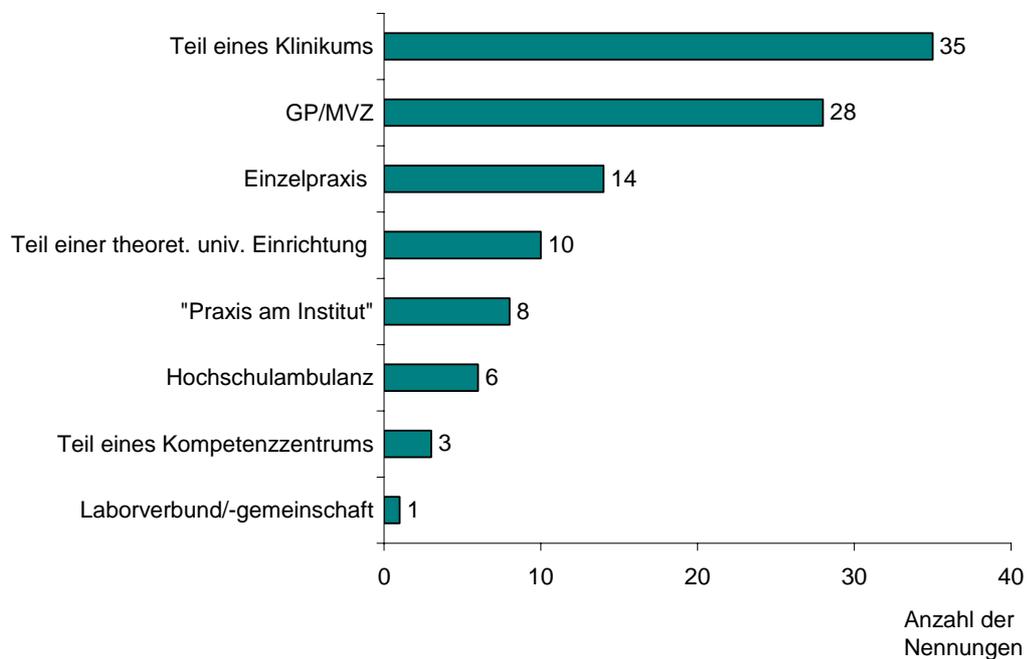
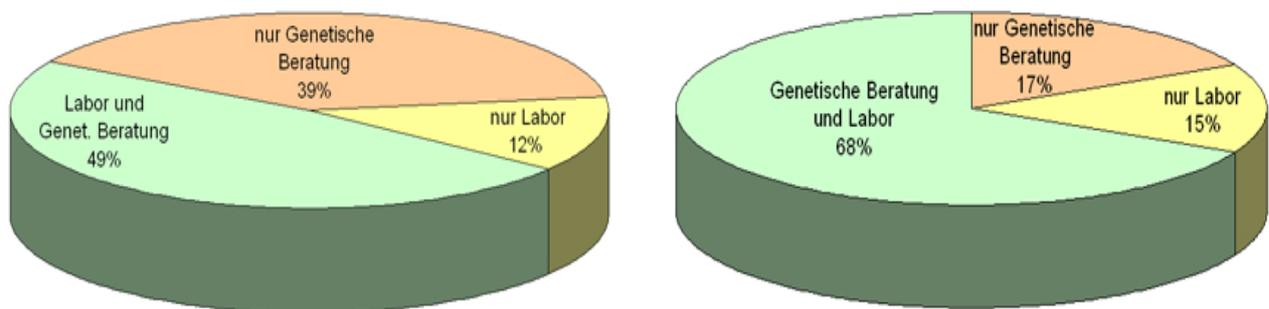


Abbildung 26: Kooperationsformen und Netzwerkmodelle in der Humangenetik
(n= 86; Mehrfachnennungen)

4.5.1.4 Leistungsspektrum

Alle universitären humangenetischen Einrichtungen und etwas mehr als die Hälfte der Gemeinschaftspraxen, die an der Studie teilnahmen, bieten das gesamte humangenetische Leistungsspektrum – **genetische Beratung und Diagnostik** – an. Dies entspricht auch der Verteilung in der Grundpopulation. Diejenigen, die nur genetisch beraten und nicht über ein eigenes humangenetisches Labor verfügen, sind in der vorliegenden Studie deutlich unterrepräsentiert (vgl. Tabelle 28).



A) Grundgesamtheit (n=193)

B) Studienpopulation (n=70)

Abbildung 27: Prozentuale Verteilung des humangenetischen Leistungsspektrums in Deutschland. Vergleich zwischen Grundgesamtheit und Studienpopulation

Etwas mehr als ein Drittel (39,4%) der medizinischen Einrichtungen in Deutschland, die einen Humangenetiker oder einen Arzt mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik beschäftigen, haben kein eigenes Labor. Die humangenetische Dienstleistung beschränkt sich dort auf das Angebot der Genetischen Beratung. In der Mehrzahl handelt es sich dabei um Einzel- und Gemeinschaftspraxen. Die Praxisinhaber sind meist Kinderärzte oder Gynäkologen.

Tabelle 28: Verteilung von Labordiagnostik- und genetischen Beratungsangeboten in Grund- und Studienpopulation

Leistungsart	Grundgesamtheit		Studienpopulation	
	N	%	N	%
Labordiagnostik und Genet. Beratung	93	49	48	68
nur Genetische Beratung	76	39	12	17
nur Labordiagnostik	24	12	10	15
Gesamt	193	100	70	100

4.5.1.5 Patientenversorgung

In der Studienpopulation nehmen insgesamt 64 Einrichtungen an der vertragsärztlichen Patientenversorgung teil. Fünf Einrichtungen rechnen ihre Leistungen im Rahmen des Krankenhaus- bzw. Klinikhaushalts ab. Bei einer Einrichtung handelt es sich um eine Privatpraxis.

4.5.2 Erste Berührungspunkte mit QM

4.5.2.1 Informationsstand und -quellen

Tabelle 29: Informationsstand

Beschäftigung mit QM	Anzahl der Einrichtungen
ca. 1 Jahr	11
seit 2-4 Jahren	19
seit 5-9 Jahren	10
mehr als 10 Jahre	5
Noch nicht	31
Keine Antwort	5
Gesamt	86

90% der Antwortenden sind durch ihre Teilnahme an Ringversuchen bereits an qualitätssichernden Maßnahmen beteiligt. Der Prozentsatz derjenigen, die sich bereits intensiv mit dem einrichtungsinternen QM beschäftigt haben, liegt jedoch weit darunter (52,3%). Einige unter ihnen – es handelt sich dabei um große medizinische Laborkliniken (mit humangenetischem Untersuchungsgebiet) – verfügen über eine langjährige Erfahrung mit QM. In den letzten 4 Jahren sind weitere 30 Einrichtungen dazu gekommen, die aktiv an der

Etablierung eines einrichtungsinternen QM arbeiten. Etwa gleich viele humangenetische Einrichtungen (n=31), haben sich jedoch bislang noch nicht mit QM auseinandergesetzt. Weitere 10 Studienteilnehmer haben sich nicht zu diesem Thema geäußert. Zu den wichtigsten Informationsquellen zählen mit Abstand die Akkreditierungs- und Zertifizierungsstellen. Gerne wird auch auf Informationen von Kollegen, Berufsverbänden und Fachgesellschaften zurückgegriffen. Fachpresse, KV- und LÄK-Mitteilungen spielen für Humangenetiker nur eine untergeordnete Rolle. Zu den „anderen“ Informationsquellen gehören Laborverbände, Praxisnetze, Stabstellen für QM am Klinikum, Unternehmensberater an Hochschulen und externe Berater.

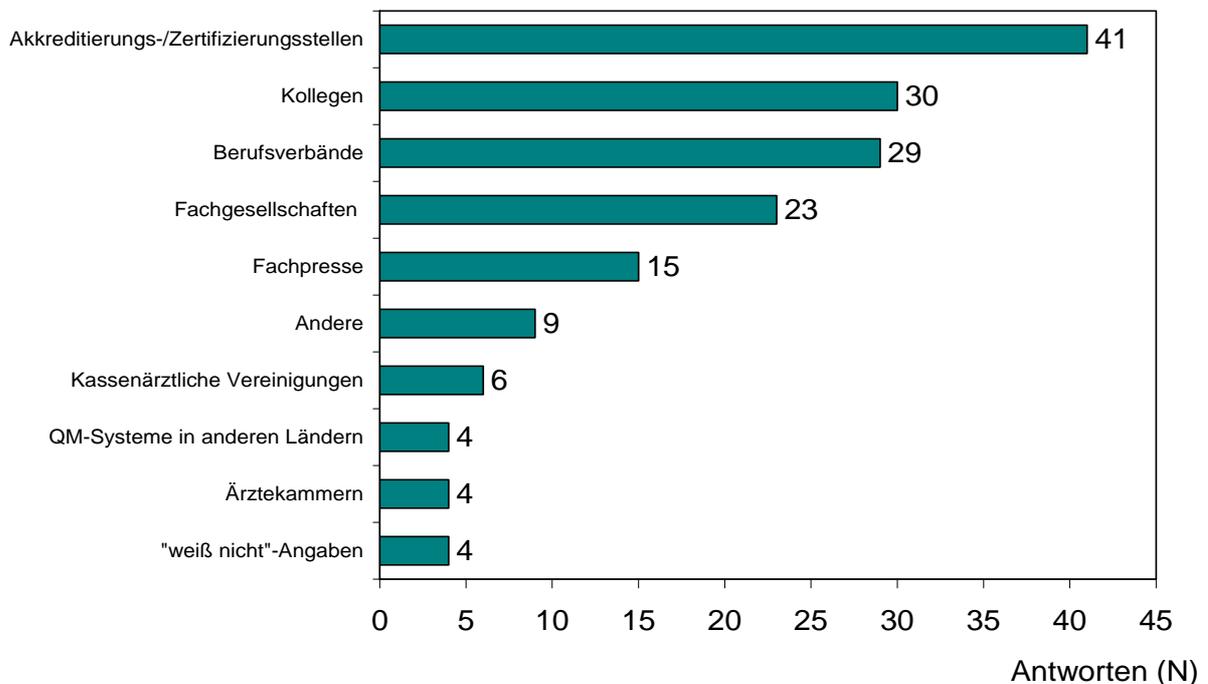


Abbildung 28: Die wichtigsten Informationsquellen zum Thema QM-Implementierung in humangenetischen Einrichtungen

(n = 70; Mehrfachnennungen)

Auf die Frage, mit welchem QM-System sich die Einrichtungen bereits am intensivsten beschäftigt haben, wird an erster Stelle die DIN-EN-ISO-Norm genannt (beschäftigt: 43; nicht beschäftigt: 3; unbekannt: 3). Die anderen QM-Verfahren wie QEP[®] oder KTQ, die speziell für Ärzte entwickelt worden sind, sind nicht Gegenstand näherer Betrachtung oder weitgehend unbekannt: QEP[®] (4;11;11), KTQ[®] (2;10;13), EPA (1;8;15). Auch das branchenübergreifende EFQM (4;11;12) spielt offenbar bis dato keine große Rolle bei Suche nach einem bestimmten QM-System. 9 Einrichtungen haben diese Frage nicht beantwortet.

4.5.2.2 Vorbereitungen zur Implementierung eines einrichtungsinternen QM

70% der Studienteilnehmer (n=60) sind dabei, ein einrichtungsinternes QM zu etablieren bzw. haben dieses bereits etabliert. Hierfür besuchen sie Informationsveranstaltungen, tauschen sich mit Kollegen aus und benennen Mitarbeiter zu Qualitätsmanagementbeauftragten (QMB). Regelmäßige Teambesprechungen mit Mitarbeitern zum Thema QM werden von 2/3 aller Einrichtungen als gute Möglichkeit angesehen, sich auf die Implementierung eines einrichtungsinternen QM vorzubereiten. 22 Teilnehmer werden keinen externen Dienstleister zu Rate ziehen, 16 planen diese Möglichkeit mit ein. 5 Studienteilnehmer sehen keine Notwendigkeit, sich vorzubereiten. Sie begründen dies mit geplanten Umstrukturierungen, mit Mangel an Zeit und Personal.

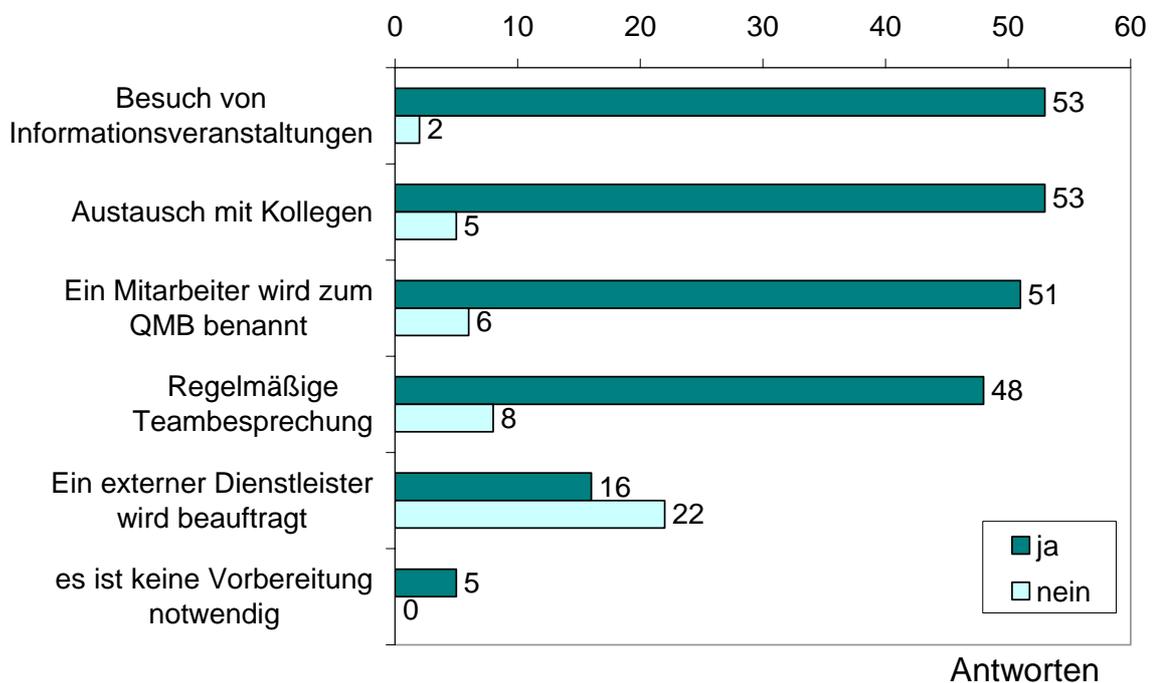


Abbildung 29: Geplante bzw. durchgeführte Aktivitäten von Humangenetikern im Vorfeld der Einführung eines einrichtungsinternen QM

(n = 70; Mehrfachnennungen)

4.5.2.3 Inanspruchnahme kostenpflichtiger QM-Serviceangebote

Die Inanspruchnahme kostenpflichtiger QM-Serviceangebote beschränkt sich in erster Linie auf jene, die die Mitarbeiter vor Ort befähigen, ein eigenes QM-System zu entwickeln: 42 Studienteilnehmer verwenden hierfür das von deutschen Humangenetikern herausgegebene *Muster-Qualitätsmanagement-Handbuch für humangenetische Laboratorien nach DIN EN ISO 15189*¹. In 38 Einrichtungen nehmen Mitarbeiter an QM-Schulungen teil. Die Inanspruchnahme von kommerziellen QM-Software-Angeboten, Praxisbegehungen sowie externer QM-Beratung werden insbesondere von jenen humangenetischen Einrichtungen genannt, die gerade dabei sind, sich akkreditieren zu lassen oder bereits akkreditiert sind.

Ein Drittel der Studienteilnehmer verzichtet bisher auf die Verwendung externer QM-Software bzw. auf kostenpflichtige Dienstleistungsangebote wie die Auswertung von Patienten- und Mitarbeiterfragebögen durch Dritte – eine Option, die z.B. AQUA im Rahmen des Europäischen Praxis-Assessments anbietet.

15 Studienteilnehmer äußerten sich nicht zu diesem Thema.

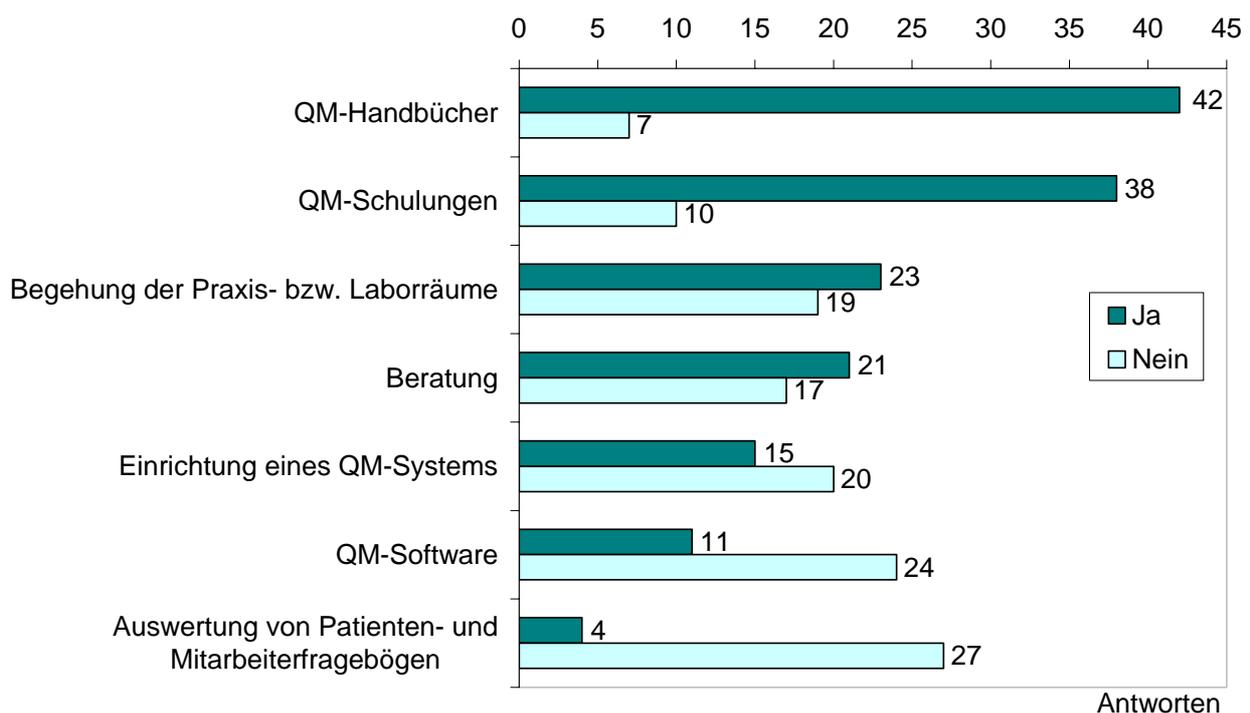


Abbildung 30: Inanspruchnahme kostenpflichtiger QM-Serviceleistungen

(n = 55; Mehrfachnennungen)

¹ GLÄSER et al. 2005

4.5.3 Etablierung eines QM in der eigenen Einrichtung

4.5.3.1 Wahl des QM-Systems

42 von 86 der Antwortenden (48,8%) haben sich bereits für ein QM-System entschieden: 25 Einrichtungen für ein QM nach DIN EN ISO 15189 bzw. 17025, 11 für die ISO 9001-Norm und 2 erfüllen zusätzlich den Anforderungskatalog von CLIA¹ und CAP². Die übrigen 6 Studienteilnehmer werden ihr QM-System an Verfahren wie QEP[®], KTQ[®] u. a. ausrichten.

Ausschlaggebend für die Entscheidung ist, dass aus ihrer Sicht das jeweils gewählte System:

- sehr gut zu eigenen Struktur passt (n=26),
- am besten für die Patientenversorgung geeignet ist (n=22),
- von kompetenten QM-Anbietern angeboten wird (n=18)
- oder es zum bereits bestehenden QM-System passt (n=11).

29 Studienteilnehmer berichten, dass in ihrer Einrichtung noch keine diesbezügliche Entscheidung getroffen worden ist. Weitere 15 Personen äußern sich nicht zu diesem Punkt.

4.5.3.2 Einführung von QM in der eigenen Einrichtung

An der Studie haben 16 akkreditierte und 10 nach ISO 9000 zertifizierte Einrichtungen teilgenommen. 16 humangenetische Einrichtungen (10 universitäre Institute für Humangenetik und sechs Gemeinschaftspraxen) haben bereits begonnen, ein einrichtungsinternes QM einzuführen. 18 Einrichtungen sind dabei, entsprechende Aktivitäten zu entwickeln – darunter 9 universitäre Einrichtungen und 6 Ärzte aus Einzelpraxen. Unter den Rückmeldungen gibt es 20 humangenetische Praxen und Institute, die sich noch nicht mit dem Thema „QM“ beschäftigt haben. 6 Studienteilnehmer äußerten sich nicht zu dieser Frage (vgl. Tabelle 30).

Tabelle 30: Einführung von QM in der eigenen Einrichtung

In welcher Phase der Etablierung eines einrichtungsinternen QM befindet sich Ihre Einrichtung?	N
die Etablierung ist bereits abgeschlossen	26
durch Akkreditierung: 16	
durch Zertifizierung: 10	
wir haben bereits begonnen, ein QM einzuführen	16
wir planen die Einführung	18
Planung und eingehende Beschäftigung mit QM: 7	
Planung ja / Zeit für QM nein: 11	
wir haben uns überhaupt noch nicht damit beschäftigt	20
ohne Angaben	6
Gesamtantworten	86

¹ Zertifizierung nach dem Qualitätsstandard der amerikanischen „Clinical Laboratory Improvement Amendments“ (CLIA-Law/ Gesetz: Public Health Service Act Part 493). Bei den Clinical Laboratory Improvement Amendments (CLIA) der U.S. Food and Drug Administration (<http://www.fda.gov/cdrh/clia/>) handelt es sich um einen Qualitätsstandard für klinische Labortests. In vitro-Diagnostik-Tests sind nach dieser Auflage den Richtlinien und Verantwortlichkeit der FDA unterstellt.

² „Laboratory Accreditation Program“ (LAP) des College of American Pathologists (CAP)

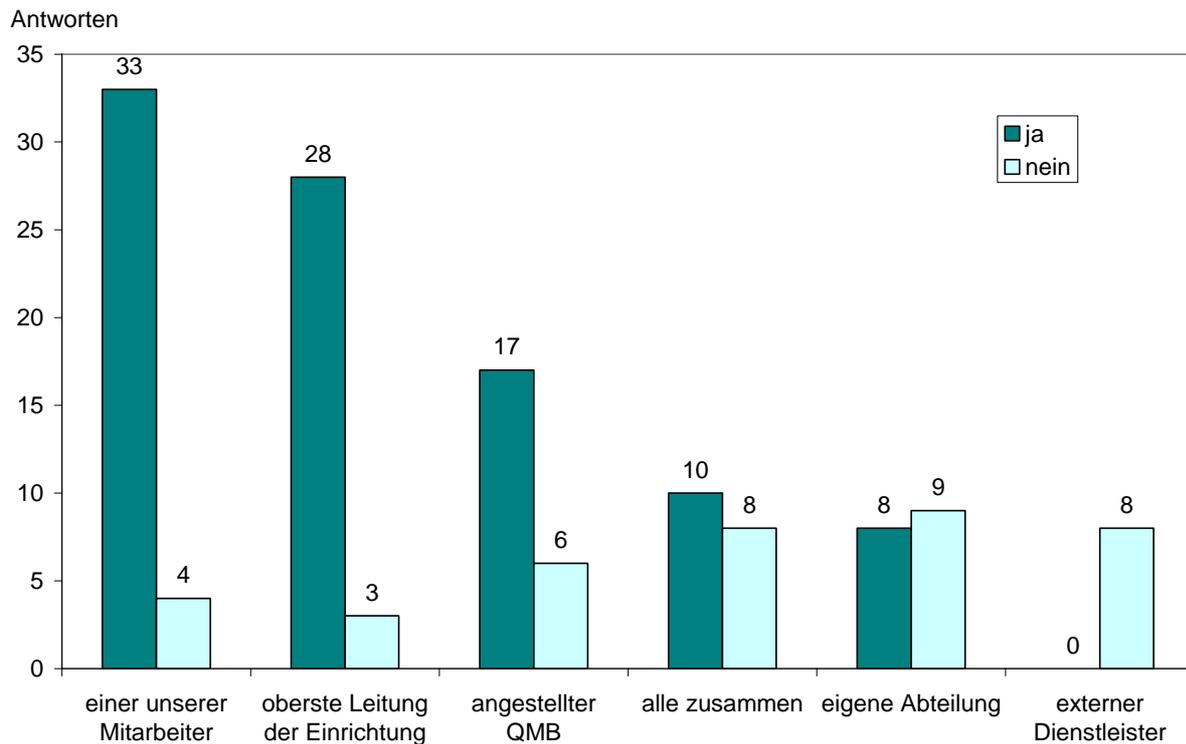


Abbildung 31: Zuständigkeit für die Etablierung eines einrichtungsinternen QM
(n=54; Mehrfachnennungen)

Auf die Frage „Wer hat das Qualitätsmanagement-System bei Ihnen eingerichtet bzw. wird dieses bei Ihnen einrichten?“ antworteten 54 Studienteilnehmer. Für die Implementierung eines einrichtungsinternen QM ist in den meisten Fällen die oberste Leitung zuständig sowie einer der Mitarbeiter in seiner Funktion als Qualitätsmanagement-Beauftragter (QMB) (n=18), als Laborleiter (n=6), als wissenschaftlicher Mitarbeiter (n=1) oder Arzthelferin (n=1). In 26 der untersuchten Institutionen wird QM als gemeinsame Aufgabe von Leitung und Mitarbeitern betrachtet. In 21 Fällen liegt die Aufgabe ausschließlich in den Händen des QMB. In 17 humangenetischen Einrichtungen wird hierfür speziell ein QMB angestellt. 9 Einrichtungen (darunter viele Universitätsinstitute) können zusätzlich auf eine eigene QM-Abteilung zurückgreifen. In 3 Fällen wird die oberste Leitung als allein Zuständige angegeben.

Eine Kooperation mit externen QM-Anbietern spielt offenbar keine Rolle. 8 Einrichtungen lehnen eine Zusammenarbeit explizit ab.

Insgesamt 16 Studienteilnehmer äußern sich nicht zu dieser Fragestellung.

4.5.4 Zusammenarbeit mit externen Dienstleistern

4.5.4.1 Wahl eines externen Dienstleisters

Nur sechs von 70 Einsendern geben an, bereits mit einem gewerblichen QM-Anbieter zusammenzuarbeiten – drei mit privaten Firmen und zwei mit Zertifizierungsstellen, einer ohne Nennung des QM-Dienstleisters. Ihre Kontakte gehen zurück auf Empfehlung von Kollegen bzw. Fortbildungen.

13 Studienteilnehmer sind noch unentschieden und 29 Einrichtungen haben sich konkret gegen eine Zusammenarbeit mit einem externen Dienstleister entschieden. 22 Studienteilnehmer äußern sich nicht zu diesem Thema.

4.5.4.2 Erwartungen an externe QM-Serviceleistungen

Auf die Frage, welche Erwartungen Humangenetiker an einen externen Dienstleister hätten, melden sich 26 Studienteilnehmer zu Wort: Für sie ist es sehr wichtig, dass sich durch die Hinzuziehung eines externen Beraters der Zeitaufwand verringert, die Besonderheiten der Praxis berücksichtigt werden und der QM-Prozess anschaulich und nachvollziehbar für alle Beteiligten dargestellt wird.

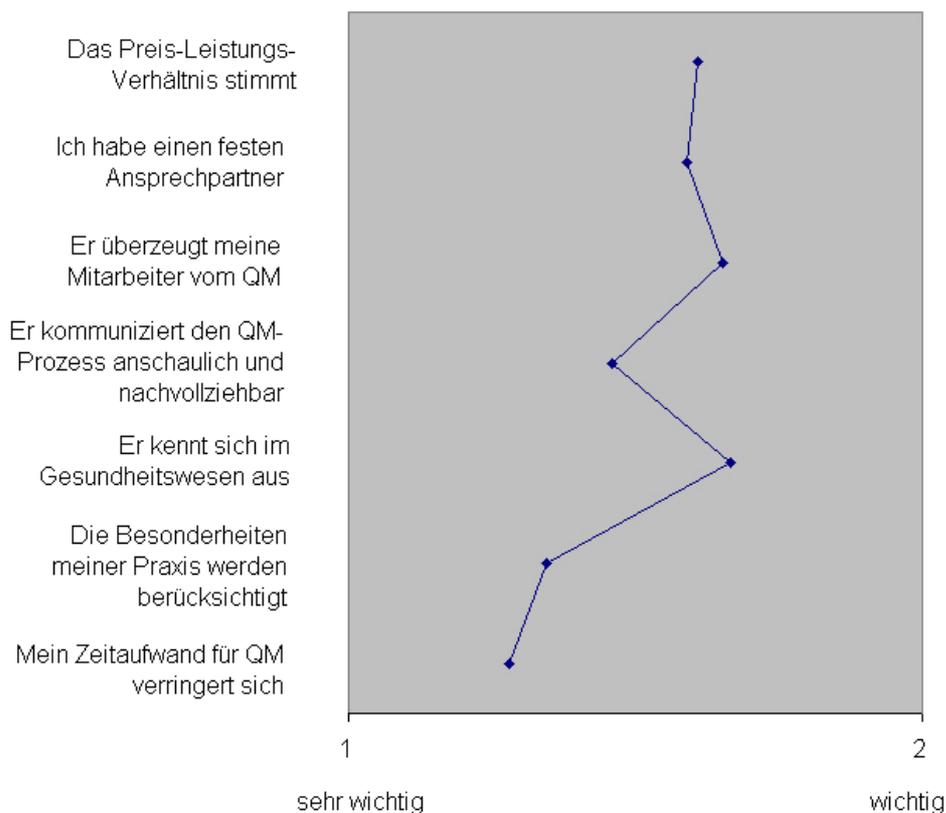


Abbildung 32: Erwartungen an externe Dienstleister
(n= 26; Mehrfachnennungen)

4.5.5 Aufwand und Nutzen von QM

4.5.5.1 Einschätzung der Kosten und des Aufwandes

Die Bandbreite der genannten Implementierungskosten reicht von 1.000 Euro bis 750.000 Euro für interne Kosten, 2.000 Euro bis 32.000 Euro für externe Kosten und weitere 1.000 Euro bis 79.000 Euro für Akkreditierungs- bzw. Zertifizierungskosten. Die extrem großen Unterschiede lassen sich nicht durch die Korrelation mit anderen Einflussgrößen (wie z.B. Größe der Einrichtung, Wahl des QM-Systems oder Zeitaufwand) erklären. Selbst wenn nur die akkreditierten humangenetischen Laboreinrichtungen betrachtet werden – die bereits über einschlägige Zahlen verfügen müssten – liegt die Schwankungsbreite der QM-Kosten pro Mitarbeiter immer noch zwischen 230 Euro und 3600 Euro. Auch diese Streuung lässt sich nicht plausibel auf bestimmte Faktoren zurückführen.

Da die Angaben von Befragten extrem schwanken und keine Zusammenhänge mit möglichen Kostenverursachern entdeckt werden konnten, darf vermutet werden, dass bei den besonders niedrigen Kostenkalkulationen möglicherweise die Personalkosten nicht mitgezählt und bei den extrem hohen Schätzungen die jährlichen Ausgaben mit den Gesamtausgaben vermischt worden sind. Möglicherweise ist die Frage¹ nicht spezifisch genug und daher schwer zu beantworten.

30 Teilnehmern ist der Kosten- und Arbeitsaufwand für eine QM-Implementierung nicht bekannt. Weitere 18 Studienteilnehmer haben auf diese Frage nicht geantwortet.

Ebenso wenig aussagekräftig sind die Angaben zum geschätzten Arbeitsaufwand. Die Antworten (n= 30) zeigen eine Verteilung mit einer breiten Streuung von 2 bis 300 Std. pro Monat. Für die in Frage kommenden Einflussgrößen (wie Anzahl der Mitarbeiter, Wahl des QM-Systems, Hinzuziehung externer QM-Dienstleister etc.) lässt sich kein Zusammenhang feststellen.

¹ Wie hoch schätzen Sie die Kosten für die Einrichtung des internen QM in Ihrer Einrichtung (Praxis/Labor)?

Kosten intern (eigener Zeitaufwand, Mitarbeiter, Umstellung Software etc.): ...€

Kosten für externe QM-Dienstleister (Schulungen, Beratung, Praxisbegehung etc.):€

Kosten Zertifizierung / Kosten Akkreditierung:€

Sonstige Kosten: ...€.

Die Kosten sind nicht bekannt:

4.5.5.2 Praktischer Nutzen des QM

Neue Mitarbeiter schneller und einfacher einarbeiten zu können und durch besseres Fehlermanagement die Fehlerquote möglichst gering zu halten, wird als zentraler Vorteil von QM gesehen. Ein weiterer positiver Effekt ist nach Meinung vieler Studienteilnehmer die bessere Organisation von Arbeitsabläufen und der professionellere Umgang mit Beschwerden.

Humangenetiker gehen nicht davon aus, dass das QM wesentlich zu einer Erhöhung des Auftragsvolumens, zu einer Verbesserung von Kontakten zwischen Kollegen oder zu einer spürbaren Arbeitszeitverkürzung beiträgt. Auch verringern sich ihrer Ansicht nach durch QM nicht die Wartezeiten für Patienten.

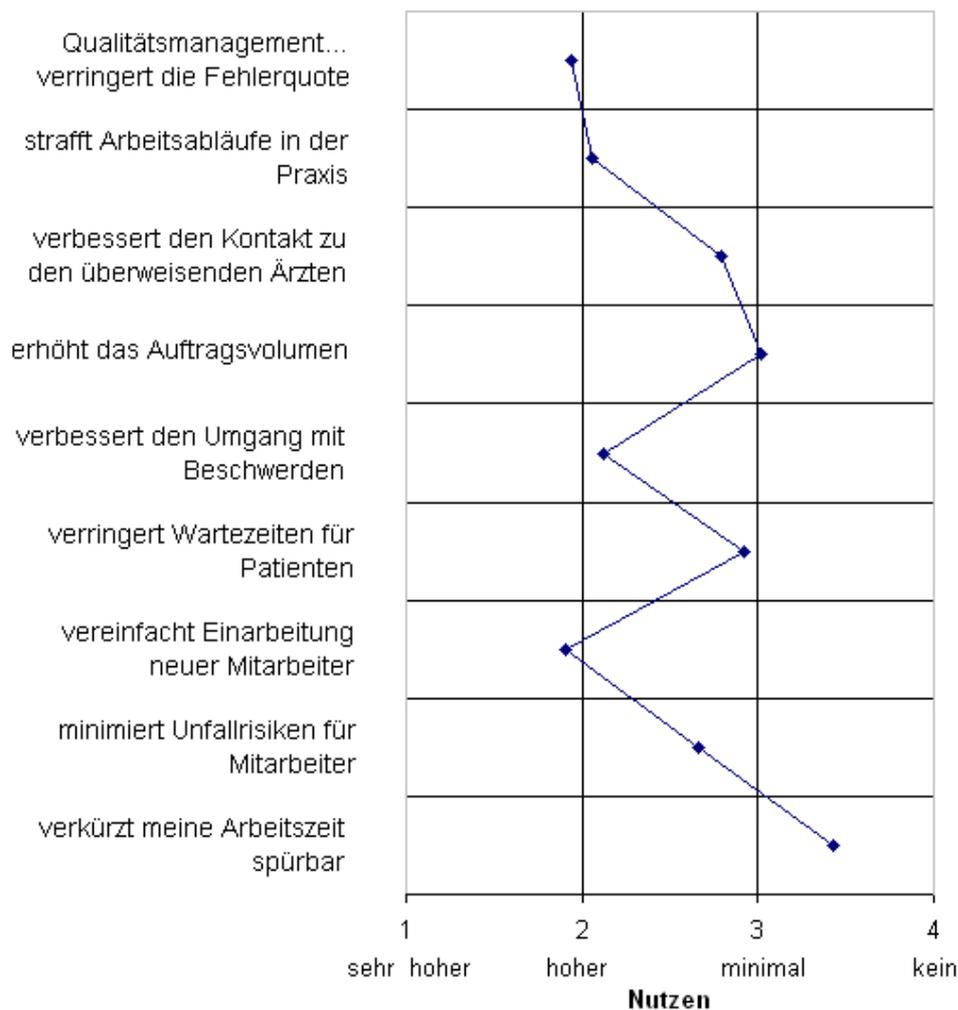


Abbildung 33: Praktischer Nutzen des QM-Systems für humangenetische Einrichtungen (n= 53; Mehrfachnennungen)

4.5.5.3 Hauptfunktionen des QM-Systems für die Einrichtung

Humangenetiker stimmen in hohem Maße darin überein, dass eine der Hauptfunktionen eines QM-Systems in der Erfüllung folgender Erwartungen liegt

- Verbesserung der Beratungs- und Diagnostikqualität
- Entwicklung von Qualitätsindikatoren
- Standardisierung von humangenetischen Leistungen

Markwirtschaftliche Argumente wie z.B. Marketinghilfe oder Kostensenkung durch QM spielen für die Hälfte der Antwortenden eine Rolle. In dieser Einschätzung unterscheiden sich die universitären Vertreter nicht von den Kollegen aus den Gemeinschaftspraxen.

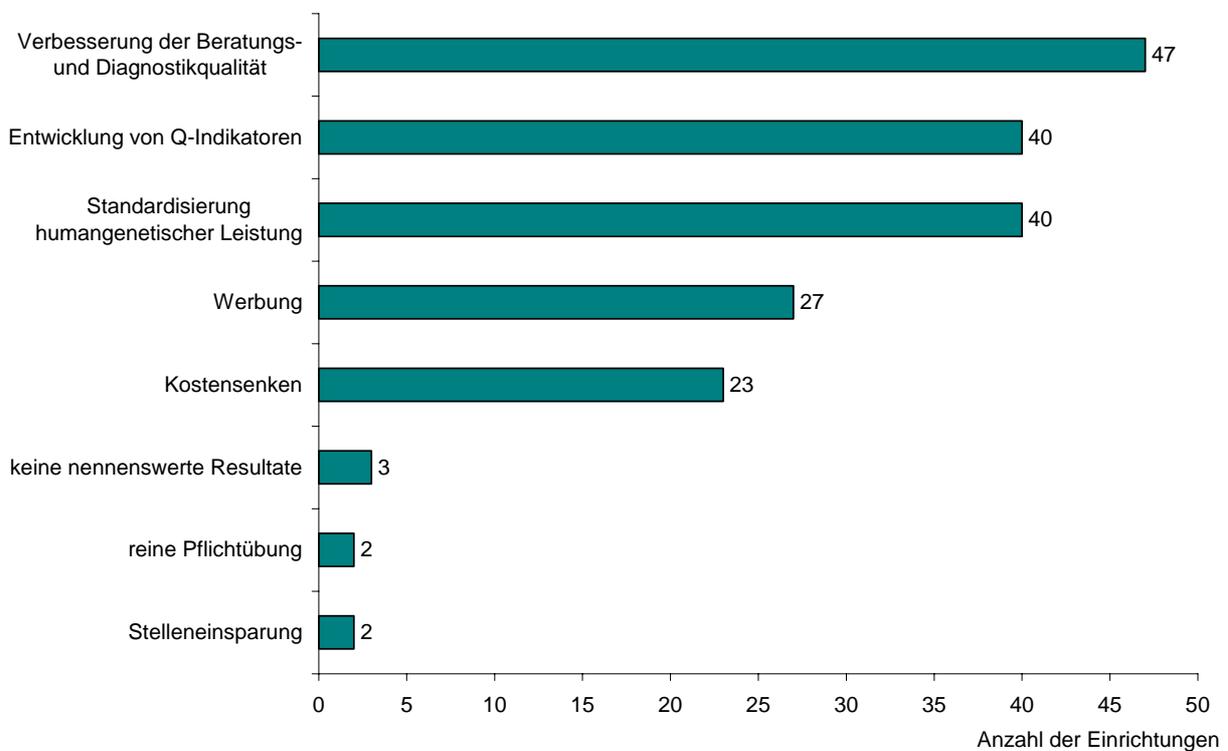


Abbildung 34: Die Hauptfunktionen von QM in der humangenetischen Einrichtung
(n= 53; Mehrfachnennungen)

4.5.6 Gründe, warum sich Humangenetiker noch nicht mit QM beschäftigt haben

Von den insgesamt 31 Studienteilnehmern, die sich bislang noch nicht mit QM beschäftigt haben, gehen 26 näher auf die Hintergründe ein. Diese sind in erster Linie struktureller Natur: Innerbetriebliche Umstrukturierungen, Mangel an Personal, Zeit und Ressourcen, die an anderer Stelle fehlen, haben die an der Studie teilnehmenden Humangenetiker bisher davon abhalten, sich eingehender mit QM zu beschäftigen.



Abbildung 35: Gründe, warum sich Humangenetiker bisher noch nicht mit QM beschäftigt haben
(n=26; Mehrfachnennungen)

Aus den Antworten geht auch hervor, dass einige wenige Studienteilnehmer zunächst keine Notwendigkeit zur Beschäftigung mit QM sehen. Andere fordern, dass zuerst geregelt werden muss, QM zusätzlich zu vergüten, bevor von ihrer Seite erste Schritte unternommen werden. Manche betrachten QM als reine Geldschneiderei.

Mit einer offenen Frage wurde den Studienteilnehmern auch die Möglichkeit zu kritischen Anmerkungen gegeben. Einer der Studienteilnehmer beschreibt die Situation stichpunktartig wie folgt:

„Keine Zeit, da die QM-Arbeit zusätzlich zu meiner Funktion als Laborleiter sowieso schon sehr viel Zeit in Anspruch nimmt. Problem: das QM-System muss etabliert werden, ohne dass dadurch neue Stellen geschaffen werden. Zusätzliche Belastung der QMB gerade bei der Etablierungsarbeit. Externe Gutachter unverhältnismäßig teuer, die meisten Laboratorien trauen sich nicht ohne professionelle Hilfe, wir wollen es dennoch versuchen. Zurzeit können wir die Diagnostik durch fehlende Kassenzulassung nicht abrechnen, verdienen somit kein Geld mit der Diagnostik und müssen deshalb unseren Institutsetat belasten.“

**4.5 Empirischer Teil: Befragung zum einrichtungsinternen QM in humangenetischen Einrichtungen:
Ergebnisse – Auswertung der Befragung**

In der nachfolgenden Tabelle sind weitere Kritikpunkte thematisch zusammengefasst:

Tabelle 31: Kritische Anmerkungen zur Implementierung eines einrichtungsinternen QM

(n=26; offene Antwortmöglichkeiten)

Stichworte (n= Zahl der Antworten)	Argumente
Kosten (n=10)	zusätzliche Kosten ohne Ausgleich, Frage der Amortisierung
	erhöhte Personalkosten, da starke Kapazitätsbindung durch QM
	hohe Kosten, wenig Nutzen, viel zusätzliche Arbeit
	höhere Kosten für Wartungsmaßnahmen
	QM-Beauftragter muss aus dem Institutsbudget bezahlt werden
Aufwand (n=9)	zeitlicher Mehraufwand für die Dokumentation, Ärger mit Einsendern
	hoher Aufwand in Relation zum Nutzen in der Etablierungsphase
	nicht alle geforderten Regelungen sind qualitätsrelevant. Zum Teil überflüssiger Aufwand
	hoher Aufwand und geringe Flexibilität
	ungünstiges Verhältnis des Zeitaufwandes zur personellen Größe der Einrichtung
Bürokratie (n=5)	Arbeitsdruck in der Einführungsphase ist enorm für alle Mitarbeiter. Nutzen muss allen vermittelt und verdeutlicht werden. Der bürokratische Aufwand ist anfangs sehr groß. Die Überprüfbarkeit und Rückführbarkeit der Ergebnisse schützt aber vor gerichtsrelevanten "Fehlern" und damit verbundenen Kosten bzw. "Haftbarkeit".
	Formalismen nehmen zu und stören mit Aufwand für Dokumentation die mögliche Kontaktzeit für die eigentliche Arbeit. Wachsein für Systemablauf, mögliche Vereinfachungen im Handling, Optimierung des Arzt-Patienten-Verhältnisses sind Daueraufgabe in kleiner Einrichtung
	manche Dinge sind überreglementiert
	viel zu viel Bürokratie, keine Differenzierung zwischen Groß- und Kleinbetrieben
Forschung und QM (n=3)	die derzeitige Interaktion Forschung – Diagnostik wird sicher erschwert
	Bindung an geregelte Abläufe (Nachteil aus wissenschaftlicher Sicht)
Sonstiges (n=2)	bauliche Maßnahmen werden notwendig, um die Zugangskontrolle zu ermöglichen
	zum Teil starres Schema und Denken

4.5.7 Empfehlungen für ein effektives QM

QM ist nur dann effektiv, wenn die Leitung dahinter steht – diese Auffassung teilen 83% der Studienteilnehmer. Mitarbeiter müssen motiviert werden, QM ebenfalls zu ihrer Sache zu machen. Eine/r von ihnen sollte zum QMB ernannt werden. Die bisher bestehende Dokumentenstruktur sollte auf jeden Fall einer gründlichen Überprüfung unterzogen werden, bevor ein QM eingeführt wird. Diese Ratschläge würden viele Studienteilnehmer unterstützen. Sie sind sich weitgehend auch darüber einig, dass nicht alle Mitarbeiter mit der Implementierung einverstanden sein müssen. Auch die Besichtigung eines bereits akkreditierten Labors ist nicht unbedingt nötig. Mehr als die Hälfte der Studienteilnehmer (35) vertreten die Ansicht, dass auf die Hinzuziehung eines externen QM-Dienstleisters verzichtet werden kann. Abbildung 36 zeigt die Verteilung der Antworten auf die jeweilig angebotenen Antwortoptionen.

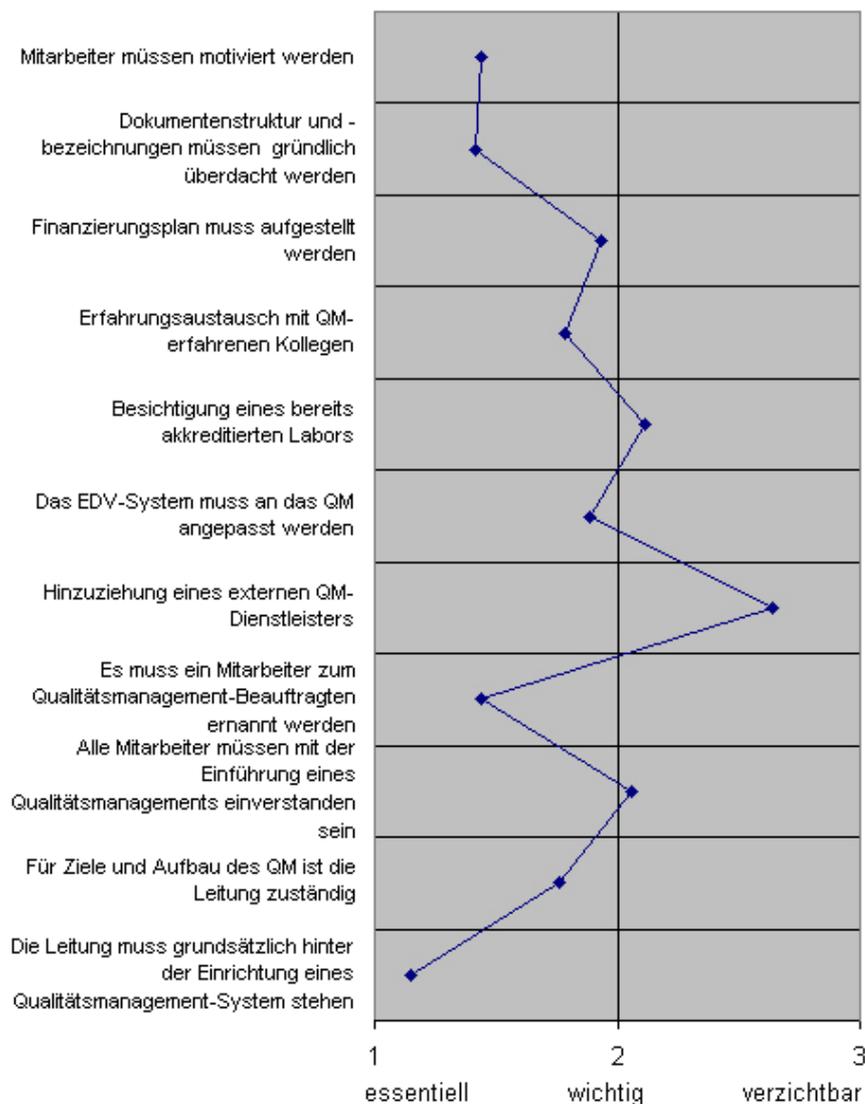


Abbildung 36: Empfehlungen für ein effektives QM
 (n=54; Mehrfachnennungen)

4.5.8 Angaben zur Person

Die an dieser Studie beteiligten Einrichtungen werden in 35 Fällen von Frauen und in 51 Fällen von Männern geleitet¹. Damit liegt der Männeranteil in der Studienpopulation mit 59% leicht über jenem der Grundgesamtheit mit 55%.

53 der teilnehmenden Instituts-, Abteilungsleiter und Praxisinhaber sind Fachärzte für Humangenetik, 12 von ihnen haben noch einen weiteren Facharzttitel (darunter allein 7 in der Kombination Humangenetik und Kinderheilkunde).

Wie in der Tabelle 32 gelistet, unterscheidet sich die Verteilung der beruflichen Qualifikation in der Studienpopulation statistisch nicht signifikant von der Grundgesamtheit. Die etwas geringere Beteiligung der Fachärzte aus anderen Gebieten an der Umfrage steht im engen Zusammenhang mit der geringen Beteiligung der niedergelassenen Ärzte aus Einzel- bzw. Gemeinschaftspraxen.

Tabelle 32: Berufliche Qualifikation der an der Studie teilnehmenden Instituts-, Abteilungsleiter und Praxisinhaber

	Grundgesamtheit	% von (n=193)	Studienpopulation	% von (n=86)
Fachärzte für Humangenetik	114	59,07	53	61,63
Fachärzte andere Gebiete	92	47,67	36	41,86
Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik	60	31,09	27	31,40
Fachhumangenetiker	13	6,74	5	5,81

(In den Zahlen sind Mehrfachnennungen enthalten)

Nicht alle Instituts- und Praxisleiter haben die Fragebögen selbst ausgefüllt. 32% aller Rückantworten wurden von Mitarbeitern und Mitarbeiterinnen bearbeitet und zurückgeschickt, darunter 22 Qualitätsmanagementbeauftragte.

77% der ausfüllenden Personen geben an, dass Qualitätsmanagement zu ihren Aufgaben gehört, bei 10% ist dies noch offen und bei 11,4% der Personen fällt diese Aufgabe nicht in den eigenen Tätigkeitsbereich, 1,4% haben nicht darauf geantwortet.

¹ In Gemeinschaftspraxen und MVZs erfolgt die Einstufung in die Kategorie „männlich“ oder „weiblich“ in Abhängigkeit davon, wer Verantwortung für den humangenetischen Arbeitsbereich trägt.

4.6 Diskussion der Umfrageergebnisse

Die vorliegende Studie ist die erste, die deutschlandweit und umfassend zur Einführung eines einrichtungsinternen Qualitätsmanagement in der Humangenetik durchgeführt wurde. Die Rücklaufquote mit insgesamt 44,5% ist außergewöhnlich gut, die Beteiligung der universitären Einrichtungen an dieser Umfrage überdurchschnittlich hoch – mit einer Rücklaufquote von 78,6%. Gemeinsam mit einer ebenfalls zufriedenstellenden Beteiligung der Kliniken, Krankenhäuser (42,3%) und Gemeinschaftspraxen (43,7%) lassen sich aus den Antworten verallgemeinernde Aussagen hinsichtlich der QM-Implementierung an den entsprechenden humangenetischen Einrichtungen treffen. Eine ausgezeichnete Grundlage für die Beurteilung der Repräsentativität der Rückantworten bietet die eigens zum Zwecke der Studie aufgebaute Strukturdatenbank. Mit ihrer Hilfe sind alle humangenetische Einrichtungen in Deutschland erfasst worden. Ein Vergleich der ausgewerteten Daten mit den Daten aus der Strukturdatenbank zeigt bei den Einrichtungstypen „universitäre Einrichtungen“, „Kliniken und Krankenhäuser mit humangenetischen Abteilungen“ und „Gemeinschaftspraxen“ eine Gleichverteilung hinsichtlich Einrichtungsstruktur und Leistungsspektrum, Akkreditierung und fachlicher Qualifikation des leitenden Personals. Damit dürften die Ergebnisse aus der Befragung die Situation in diesen Einrichtungen relativ gut abbilden. Eine Ausnahme stellt hierbei der Einrichtungstyp „Einzelpraxis“ dar: nur 23,0 % der niedergelassenen Humangenetiker haben sich an dieser Studie beteiligt; für aussagekräftige Schlussfolgerungen reicht dies nicht aus.

Das Anliegen dieser Untersuchung ist es, nicht nur den aktuellen Stand der einrichtungsinternen Etablierung von QM zu ermitteln, sondern auch mögliche Faktoren aufzufindig zu machen, die die Etablierung eines einrichtungsinternen QM eher forcieren bzw. hemmen.

Im Folgenden sollen die eingangs gestellten Fragen wieder aufgenommen werden:

1. Unterscheiden sich humangenetische Einrichtungen hinsichtlich Implementierung eines einrichtungsinternen QM?

Die Auswertungsergebnisse in den vier unterschiedlichen Typen „Universitätsinstitute“, „Genetische Beratungsstellen an Kliniken und Krankenhäusern“, „Gemeinschaftspraxen/MVZ“ und „Einzelpraxen“ zeigen deutlich strukturell bedingte Unterschiede im Umgang mit der Implementierung des einrichtungsinternen QM:

Universitäre humangenetische Einrichtungen. Aus den Antworten der Vertreter der universitären humangenetischen Einrichtungen wird deutlich, dass sie durch ihre Tätigkeit im klinischen wie im labormedizinischen Arbeitsbereich erstens mit dem Thema QM vertraut sind. Zweitens können sie die Synergieeffekte, die sich aus der Nähe zu anderen klinisch-universitären Einrichtungen und zur Universitätsverwaltung ergeben, auch für das QM nutzen. Vier große humangenetische universitäre Einrichtungen (in Heidelberg, Berlin, Hamburg, Bochum) sind bereits nach DIN EN ISO 15189 akkreditiert. Alle übrigen geben an, sich entsprechend darauf vorzubereiten. Von vielen Befragten dieses Einrichtungstyps wird die ISO 15189 als das adäquate QM-System betrachtet, nur wenige haben sich für eine Zertifizierung nach ISO 9001 entschieden. Die Vermutung, dass universitäre Einrichtungen aufgrund der engen Verflechtung von Routinediagnostik und Forschung eher zurückhaltend auf die Einführung eines QM reagieren würden, hat sich nicht bestätigt. Einige Studienteilnehmer weisen jedoch daraufhin, dass eine starke Bindung an geregelte Abläufe in einem gewissen Gegensatz zu Forschungsinteressen und Laborabläufen im Bereich Forschung und Entwicklung stehe.

Humangenetische Beratungsstellen an Kliniken und Krankenhäusern. Kleinere Einheiten übergeordneter Einrichtungen, wie z.B. in Kliniken und Krankenhäusern integrierte humangenetische Beratungsstellen, sind häufig im Zuge der verpflichtenden Etablierung eines QM bereits in den 90er Jahren von und in diesen Einrichtungen „mit-“zertifiziert bzw. -akkreditiert worden. Für ein QM in humangenetischen Klinikabteilungen wird daher durchwegs auf das bereits von der Klinik implementierte QM-System zurückgegriffen.

Gemeinschaftspraxen/MVZ. Unter den humangenetischen Einrichtungen weisen Gemeinschaftspraxen die höchste Zahl an Akkreditierungen auf. Es handelt sich dabei vorwiegend um sehr große fachübergreifende Gemeinschaftspraxen. Sie beschäftigen durchschnittlich mehr als 50 Mitarbeiter und bieten das gesamte humangenetische Leistungsspektrum (Labordiagnostik und genetische Beratung) an. Viele von ihnen haben bereits, oft schon seit Jahren, ein QM-System nach DIN EN ISO 17025 und/oder 15189 erfolgreich eingeführt. Einer der Hauptgründe für diese Entwicklung liegt sicherlich in der stark ausdifferenzierten und wirtschaftlich dominierenden Labortätigkeit dieser Praxen. Durch die enge Zusammenarbeit mit Labormedizinern können die meisten dieser Einrichtungen auf eine jahrelange Erfahrung mit internen und externen Qualitätssicherungsmaßnahmen zurückgreifen. Auch die finanziellen und personellen Ressourcen dieser Praxis- und Laborverbände erlauben meist eine unproblematische Durchführung der kostenintensiven Akkreditierung und Auditierungen. Durchgehend wird die Akkreditierung nach ISO15189 angestrebt.

Einzelpraxen. Über die Gruppe der niedergelassenen Humangenetiker in Einzelpraxis lassen sich hinsichtlich gegenwärtiger QM-Aktivitäten keine verlässlichen allgemeinen Aussagen treffen. Dafür ist der Kreis dieser Studienteilnehmer zu klein und die Rücklaufquote (mit 14 von 61) zu gering. Aus den Antworten und z. T. sehr ausführlichen individuellen Anmerkungen wird aber ersichtlich, dass das Thema „QM“ noch sehr fremd ist und die Ärzte erst beginnen, sich damit zu beschäftigen. Typischerweise kommen dort dieselben Klagen wie aus anderen Fachgebieten über zusätzlich aufgebürdete Kosten und den vermehrten Arbeitsaufwand. Die überbordende Bürokratie könne, so die einhellige Auffassung, eine kleine Praxis kaum „stemmen“. Niedergelassene Humangenetiker bezweifeln, dass sich der Bereich Humangenetische Beratung ebenso wie die genetische Labordiagnostik in ein QM integrieren lasse. Die Ergebnisse der Stiftung Gesundheit (2007), die ausschließlich niedergelassene Fach-, Zahn- und Hausärzte zur selben Thematik befragt hatte¹, spiegeln in gewisser Weise diese Skepsis und Zurückhaltung unter den Kollegen wieder. Die Autoren der Studie kommen zu der Auffassung,

„dass ein großer Anteil der negativen Reaktionen der Praxisinhaber auf die oftmals sehr technische, wenig an der Lebenswirklichkeit des jeweiligen Arztes und seiner Mitarbeiter orientierten Haltung von QM-Propaganden und -Anbietern zurückzuführen ist.“ (STIFTUNG GESUNDHEIT 2007: 21)

Mit der vorliegenden Befragung lässt sich zeigen, dass aufgrund der unterschiedlichen organisatorischen Strukturen Humangenetiker keine einheitliche Strategie zur Implementierung eines einrichtungsinternen QM entwickelt haben. Größere Einheiten wie universitäre humangenetische Institute und Gemeinschaftspraxen können in

¹ Um bestimmte Erwartungen und Einstellungen der Humangenetiker an QM mit der Gesamtgruppe der deutschen Ärzteschaft vergleichen zu können, wurden mit freundlicher Genehmigung der Stiftung Gesundheit (2007) einige ausgewählte Fragen mit ähnlichem Wortlaut in die vorliegende Studie übernommen. Der von der Stiftung Gesundheit durchgeführten deutschlandweiten Befragung von niedergelassenen Ärztinnen und Ärzten zum Thema „Qualitätsmanagement in der ärztlichen Praxis“ lag eine Stichprobe von n = 15.383 aus einer Grundgesamtheit von 123.377 Ärzten zugrunde. Die Fragen behandelten vor allem die Themen „QM-Implementierung“ und „Kooperation mit externen QM-Dienstleistern“. Der Rücklauf lag bei 5,1% mit insgesamt 787 auswertbaren Fragebögen (vgl. STIFTUNG GESUNDHEIT 2007).

der Regel auf Mitarbeiter oder ein Team von Mitarbeitern zurückgreifen, die entsprechende Vorarbeiten leisten. Humangenetische Beratungsstellen in Kliniken und Krankenhäusern übernehmen meist das bestehende QM-System der Gesamtorganisation. In Gemeinschaftspraxen, insbesondere mit labordiagnostischem Schwerpunkt, werden QM-Systeme vorrangig nach marktwirtschaftlichen Gesichtspunkten ausgewählt: die Entscheidung fällt ganz eindeutig zu Gunsten von international anerkannten Normen, verbunden mit dem Ziel, sich z.B. nach DIN EN ISO 15189 akkreditieren zu lassen. Die teilnehmenden Humangenetiker aus Einzelpraxen stehen noch ganz am Anfang, wenn es um die Beschäftigung mit dem Thema „einrichtungsinternes QM“ geht. Für diese Gruppe dürfte es realen Bedarf an passenden QM-Konzepten geben. Dabei gilt es die Besonderheiten der jeweiligen Praxen zu berücksichtigen ebenso wie das fachspezifische Leistungsangebot, um der viel kritisierten Überbürokratisierung zu begegnen und die notwendigen Schritte maßvoll an die jeweilige Arztpraxis anzupassen.

2. Welche QM-Verfahren werden gewählt?

Die favorisierten QM-Verfahren stellen jene nach DIN EN ISO 15189/17025 oder ISO 9001:2000 dar. Sie gehören unter den Humangenetikern zu den bekanntesten. Insbesondere in den humangenetischen Einheiten mit angeschlossenen Laboratorien bzw. medizinischen Laboratorien mit humangenetischen Unterabteilungen ist die DIN-EN-ISO 15189 die Standardnorm. Über das Entscheidungsverhalten von niedergelassenen Ärzten in humangenetischen Einzelpraxen können aufgrund der zu geringen Teilnahme keine Aussagen gemacht werden.

3. Welche Vor- und Nachteile sehen Humangenetiker in der Etablierung von QM?

Humangenetiker, die die Gesamtbreite humangenetischer Leistungen anbieten (genetische Beratung und Diagnostik) sind „Pragmatiker“, d.h. durch ihre Nähe zu labormedizinischen Abläufen sehen sie im strukturierten Abarbeiten von Arbeitsanweisungen und Verfahrensvorschriften, dem Anfertigen von (Labor-)Protokollen keinen unnötigen Mehraufwand und etwa Bürokratisierungsergernisse, sondern eine Entlastungen durch strukturierte Vorgehensweisen und klar definierte Verantwortlichkeiten. Diese Vorteile würden sich dann auch z.B. in der vereinfachten Einarbeitung neuer Mitarbeiter niederschlagen, auch wenn der Gesamtarbeitsaufwand durch QM nicht spürbar verkürzt werde. Eine weitere Stärke von QM sei auch der versierte Umgang mit Fehlern und Beschwerden.

Die möglichen Nachteile eines QM werden sehr unterschiedlich beurteilt, je nachdem, ob die Einrichtung bereits ein QM etabliert hat oder dabei ist, es zu etablieren oder sich noch nicht damit beschäftigt hat. Im ersten Fall werden vor allem Kostenfaktoren und das erhöhte Arbeitsaufkommen ins Feld geführt, deren Amortisierung sich noch nicht abzeichnet. Im zweiten Fall sind es vor allem die Scheu vor dem bürokratischen Aufwand, der befürchtete Arbeitsdruck in der Anfangsphase und die Bindung an geregelte Abläufe. Die Hauptproblematik für viele, die noch nicht mit der Etablierung eines einrichtungsinternen QM begonnen haben, wird in der mangelnden Zeit gesehen, sich grundlegend damit zu beschäftigen. Gleichzeitig besteht jedoch der Wunsch bei fast allen Studienteilnehmern, sich selbst um die Etablierung des QM zu kümmern und keinen externen Berater zu Rate zu ziehen. Ein Bias, der sich auch mit Hilfe des Arbeitsmodus „Erledigen durch Liegenlassen“ nicht auflösen lässt.

4.7 Zusammenfassung: Empirischer Teil: Befragung zum einrichtungsinternen QM in humangenetischen Einrichtungen

Der empirische Teil der Untersuchung befasste sich mit dem Stand der Implementierung eines Qualitätsmanagements (QM) innerhalb der humangenetischen Einrichtungen. Mithilfe einer Befragung wurde untersucht, welche Modelle und Programme von Humangenetikern als adäquat angesehen werden, wie sich die humangenetischen Einrichtungen hinsichtlich Implementierung eines einrichtungsinternen QM unterscheiden und welche Vor- und Nachteile Humangenetiker mit QM verbinden.

Die Studie kommt zu repräsentativen Ergebnissen. Humangenetiker aus 86 unterschiedlichen Einrichtungen (44,5% aller erfassten Einrichtungen) lieferten aussagekräftige Daten. Darüber hinaus hatten sich 70 von insgesamt 193 Instituts-, Abteilungsleitern und Praxisinhabern humangenetischer Einrichtungen bereiterklärt, an der umfangreichen schriftlichen Befragung teilzunehmen. Mittels einer eigens zum Zwecke der Studie aufgebauten Strukturdatenbank konnte anhand charakteristischer Variablen wie Einrichtungsart, -größe, Leistungsbereiche und Berufsgruppenzugehörigkeit die Gruppe der teilnehmenden Einrichtungen mit der Grundgesamtheit verglichen werden. Damit legt diese Studie zum ersten Mal belastbare Zahlen zum einrichtungsinternen QM an humangenetischen Einrichtungen vor. Als repräsentativ dürfen vor allem die Aussagen all jener Humangenetiker angesehen werden, die in universitären Einrichtungen tätig sind. Von insgesamt 42 universitären Einrichtungen nahmen insgesamt 33 an der Befragung teil. Unter der Berücksichtigung, dass fünf universitäre Einrichtungen im Befragungszeitraum mit Umstrukturierungsmaßnahmen beschäftigt waren und von daher nicht an der Umfrage teilnehmen konnten, liegt der Rücklauf bei diesem Einrichtungstyp bei fast 90%. Humangenetiker aus der Gruppe der Gemeinschaftspraxen, Medizinischen Versorgungszentren, Kliniken und Krankenhäusern beteiligten sich zwar nur zu 42% an der Umfrage. Hinsichtlich Einrichtungsart, -größe und Leistungsangebot entsprechen sie jedoch exakt ihrer Verteilung in der Grundgesamtheit, so dass die erhobenen Daten in angemessener Weise diesen Einrichtungstyp repräsentieren.

Im Hinblick auf den Einrichtungstyp „Einzelpraxis“ mögen die Ergebnisse nicht repräsentativ sein. Die Beteiligung der niedergelassenen Humangenetiker dieses Typs lag weit unter den Erwartungen, bei nur 23%. Dennoch ermöglichen auch ihre Antworten einen gewissen Einblick in die QM-Aktivitäten im Bereich der Niederlassung, die in dieser Studie sicherlich unterrepräsentiert ist.

Entgegen der Erwartungen sind Einrichtungen, die bereits schon seit Jahren ein einrichtungsinternes QM etabliert haben, nicht überproportional in der Studie vertreten. Ein Vergleich der Studienteilnehmer mit der Grundgesamtheit macht deutlich, dass sich nur 16 von insgesamt 28 akkreditierten humangenetischen Einrichtungen¹ an der Befragung beteiligt haben. Hier war eine höhere Beteiligung erwartet worden. Zum anderen nahmen 31 Einrichtungen (36%) an der Befragung teil, die bisher noch keine Zeit gefunden hatten, sich intensiver mit dem Thema QM zu beschäftigen.

¹ Aufgrund der bundesweiten Datenbank des Deutschen Akkreditierungsrates, in dem alle akkreditierten Einrichtungen gelistet sind, ist die Zahl der akkreditierten humangenetischen Einrichtungen bekannt. Danach hatten sich Ende 2007 28 von insgesamt 193 humangenetischen Einrichtungen (14,5%) in Deutschland akkreditieren lassen.

Etwas mehr als die Hälfte der Studienteilnehmer (52,3 %) hatten sich – z. T. schon seit Jahren – intensiv mit dem Thema QM auseinandergesetzt. Die meisten von ihnen hatten sich bereits für ein bestimmtes QM-System entschieden. Mit dem Ziel zur Akkreditierung fiel die Wahl einhellig auf QM-Verfahren nach DIN EN ISO 15189 (bzw. DIN EN ISO 17025), mit dem Ziel zur Zertifizierung wurde ein QM-System nach ISO 9001:2000 favorisiert. 10 humangenetische Einrichtungen hatten bereits ein Zertifizierungsverfahren durchlaufen¹.

Vergleicht man diese Zahlen mit den Ergebnissen der QM-Studie der STIFTUNG GESUNDHEIT so zeigt sich, dass die Rate unter den Humangenetikern, die sich bereits für ein bestimmtes QM-Verfahren entschieden haben, mit 48,8 % wesentlich über dem Bundesdurchschnitt liegt. 2007 waren es bundesweit nur 33,7% der niedergelassenen Ärzte, die bereits eine entsprechende Entscheidung getroffen hatten (STIFTUNG GESUNDHEIT 2007). Ein Grund für das intensive QM-Engagement unter Humangenetikern mag in ihrer starken technischen Ausrichtung liegen – eine Annahme, die durch Ergebnisse der Wiederholungsstudie der Stiftung Gesundheit im Jahr 2008 gestützt wird. Sie hat die QM-Aktivitäten in den verschiedenen Arztgruppen analysiert und festgestellt, dass sich die „technischen“ Fächer wie Labormedizin, Radiologie oder Strahlentherapie wesentlich intensiver mit QM befassen als andere Facharztgruppen. Sie stehen dem QM positiver gegenüber und sind häufiger zertifiziert als andere Arztgruppen (STIFTUNG GESUNDHEIT 2008). Nach wie vor besitzt das ISO-Normensystem den größten Bekanntheitsgrad unter den niedergelassenen Ärzten. Laut STIFTUNG GESUNDHEIT Studie hält die DIN EN ISO unter den Praxisgemeinschaften den größten Marktanteil. QEP[®] und eine Vielzahl fachspezifischer QM-Verfahren haben in der Zwischenzeit Eingang in kleinere Praxiseinheiten gefunden. Die Autoren kommen zu dem Schluss, dass als wichtigstes Motiv für die Auswahl eines QM-Systems seine Eignung für die spezifische Praxis gelten darf. Dies deckt sich mit den Umfrageergebnissen in dieser Arbeit: auch im Fachgebiet Humangenetik zählt die ISO-Normenfamilie zu den bekanntesten QM-Modellen. Auch hier wird der fachspezifischen Normenanpassung an die Erfordernisse für medizinische Laboratorien nach DIN EN ISO 15189 der Vorzug gegeben. Alle anderen Systeme wie z.B. QEP[®], EFQM, KTQ[®] sind unter Humangenetikern weitgehend unbekannt.

Kosten und Zeitaufwand lassen sich – wie die Vielzahl der extrem heterogenen Antworten der Studienteilnehmer deutlich machen – bisher schwer abschätzen. Sie hängen offenbar von einer Vielzahl von Faktoren ab, die es durch weitere Studien zu klären gilt.

Humangenetiker – Mediziner wie Naturwissenschaftler – setzen sehr stark auf Eigeninitiative und zeigen relativ wenig Interesse, externe QM-Experten hinzuziehen. *In house*-Lösungen werden bevorzugt. Zur Etablierung eines einrichtungsinternen QM werden in größeren Einrichtungen eigene Mitarbeiter abgestellt. In kleineren Einheiten übernehmen Abteilungsleiter bzw. Praxisinhaber diese Aufgabe selbst. Humangenetiker haben hierzu vor allem die speziell auf ihr Fachgebiet zugeschnittenen Fortbildungskurse der humangenetischen Verbände und Akkreditierungsstellen in Anspruch genommen. Auch diese *do-it-yourself*-Mentalität findet sich in der breiten Ärzteschaft wieder. Die STIFTUNG GESUNDHEIT-Studie von 2008 stellt hier zu fest:

¹ Über die Gesamtzahl der zertifizierten Einrichtungen in Deutschland gibt es keine verlässlichen Quellen. Es existiert hierzu kein Gesamtregister. Nur ein Teil der Zertifizierungsstellen veröffentlicht die Adressen der zertifizierten Einrichtungen. Dieser Sachverhalt müsste in weiterführenden Studien abgeklärt werden.

4.7 Empirischer Teil: Befragung zum einrichtungsinternen QM in humangenetischen Einrichtungen:

Zusammenfassung: Empirischer Teil: Befragung zum einrichtungsinternen QM in humangenetischen Einrichtungen

„Die Neigung, die Einführung von QM zu delegieren, war bereits im Vorjahr sehr gering und ist dazu von 2007 auf 2008 nochmals drastisch geringer geworden. Eine mögliche Erklärung dafür kann sein, dass der Umgang mit dem QM alltäglicher geworden ist und viele Ärzte erkennen, dass es nicht so sehr eines teuer extern eingekauften Services bedarf. Zudem liegt es in der Logik eines guten QM-Prozesses, dass sämtliche Praxismitarbeiter diesen aktiv mit begleiten und wesentliche Elemente selbst adaptieren und dann einführen.“ (STIFTUNG GESUNDHEIT 2008:18)

Insbesondere große humangenetische Einrichtungen an Universitäten, Kliniken und in der Niederlassung sehen im QM eine Möglichkeit, Arbeitsabläufe straffer zu organisieren, neue Mitarbeiter leichter einzuarbeiten, die Fehlersuche zu erleichtern und Wettbewerbsvorteile zu nutzen, die insbesondere bei transnationalen Diagnostik-aufträgen von Bedeutung sind. Die Hauptfunktion eines QM-Systems wird vor allem in der Verbesserung der Beratungs- und Diagnostikqualität und in der Vereinheitlichung von Qualitätsstandards gesehen. Humangenetiker erwarten aber nicht, dass sich durch eine straffere Arbeitsorganisation ihre Arbeitszeit spürbar verkürzt. Auch gehen sie nicht davon aus, dass sich die Wartezeiten für Patienten verringern, sich das Auftragsvolumen erhöht oder sich die Geschäftskontakte zu anderen Kollegen verbessern. Ob Arbeits- und Zeitaufwand in einer vertretbaren Relation zum Nutzen eines QM stehen, muss durch zukünftige Studien ermittelt werden.

Für die bisher unentschlossenen bzw. dem QM ablehnend gegenüberstehenden Humangenetiker wird das Zeitfenster bis zur Einführung eines QM-Systems immer kleiner. Gut eineinhalb Jahre vor Ablauf der Karenzzeit zur zwingenden Einführung Ende 2009 geben 31 Einrichtungen an, sich mit dem Thema überhaupt noch nicht beschäftigt zu haben. Der Anteil von Ärzten aus Einzelpraxen (n=15) ist hierbei auffallend hoch. Als Hauptgründe nennt die Gruppe der Abwartenden bzw. Unentschlossenen bzw. Verweigerer vor allem Mangel an Zeit- und Personalressourcen. Sie äußert aber auch Unmut („Reglementierungswut“), Unverständnis („hohe Kosten, wenig Nutzen“) und fordert eine Reduktion der Bürokratie sowie einen entsprechenden finanziellen Ausgleich. Wie ausgeprägt die Kritik unter Humangenetikern ist, die nicht an dieser Studie teilgenommen haben, ist leider nicht bekannt. Es können deshalb auch keine Aussagen darüber gemacht werden, inwiefern eine kritische bzw. ablehnende Haltung gegenüber QM Humangenetiker, und insbesondere niedergelassene Kollegen unter ihnen, davon abgehalten hat, sich an der Befragung zu beteiligen.

Zusammenfassend lässt sich sagen, dass Humangenetiker – unabhängig vom jeweiligen Einrichtungstyp – insbesondere dann sich intensiv mit QM beschäftigen, wenn der labortechnische Arbeitsbereich einen wesentlichen Schwerpunkt ihrer Tätigkeit darstellt. Größere humangenetische Einheiten sind dabei im Vorteil: sie verfügen in der Regel über ausreichend personelle und finanzielle Ressourcen, ein eigenes QM-System zu etablieren. Auch wenn bisher noch keine (unter-)gesetzliche Vorschrift zur Akkreditierung zwingt, gibt es für humangenetische Einrichtungen gute Gründe, bereits jetzt eine Akkreditierung anzustreben: Leistungserbringung für ausländische Auftraggeber, CE-Kennzeichnung für genetische Testverfahren, die Anforderungen der neuen RiLiBÄK und die Gesetzeslage in den Nachbarländern wie Schweiz und Österreich. Auch der in Deutschland diskutierte Gendiagnostik-Gesetzesentwurf enthält entsprechende Passagen, die eine Akkreditierung für humangenetische Labordiagnostikanbieter fordern.

5 Resümee

In dieser Untersuchung wird gezeigt, dass das Fach Humangenetik frühzeitig und komplementär zur eigenen medizinisch-technisch-wissenschaftlichen Fortentwicklung Fragen der Qualitätssicherung stets mitberücksichtigt hat. Das klar umrissene Berufsbild des Facharztes für Humangenetik und die Postgraduierten-Weiterbildung für Naturwissenschaftler bilden gemeinsam mit klinischen Leitlinien und einer facheigenen/spezifischen Ringversuchsorganisation die solide Voraussetzung zur Qualitätssicherung humangenetischer Leistungsangebote. Darüber hinaus haben – wie die Auswertung der Befragung in dieser Arbeit zeigt – bereits viele Humangenetiker in ihren eigenen Einrichtungen ein QM-System aufgebaut; einige sind bereits akkreditiert, andere sind zertifiziert und viele bereiten sich darauf vor. Diese umfangreichen Aktivitäten zur Sicherung der Qualität eigener Leistungen mit unbestreitbaren Erfolgen für das eigene Fach und vorbildhaft für andere Länder¹ erfahren im eigenen Lande an vielen Punkten Begrenzungen. Daraus könnten sich neue Arbeitszusammenhänge, Forderungen an Politiker, an das eigene Fach und spezifischere Zuschnitte für gesetzliche und untergesetzliche Regelwerke ergeben.

Strukturkonzept zur Gewährleistung zukünftiger Nachwuchsförderung auf hohem Qualitätsniveau

Ein angemessener Qualitätsstandard setzt ausreichende Möglichkeiten zur Aus-/Weiterbildung und eine regelmäßige Fortbildung voraus. Noch immer fehlen in Deutschland etwa 350 Fachärzte für Humangenetik, um den errechneten Bedarf an genetischer Diagnostik und Beratung zu decken. Der vor 10 Jahren prognostizierte Fachärztemangel in der Humangenetik konnte trotz stetem Zuwachs nicht ausgeglichen/behoben werden. Es fehlt an Facharztweiterbildungsstellen. Universitären Einrichtungen, die in der Vergangenheit primär für die ärztliche Weiterbildung zuständig waren, wird die Abrechnung klinischer Fälle zunehmend erschwert. Eine Bearbeitung einer ausreichenden Zahl von klinisch-diagnostischen Fällen ist jedoch essentiell für eine erfolgreiche medizinische Weiterbildung. Als nicht bettenführendes Fach sind die universitären Institute darauf angewiesen, humangenetische Leistungen kostendeckend in der Grund- und in der Spezialversorgung zu erbringen. Dabei konkurrieren sie mit den niedergelassenen Kollegen um Fallzahlen und Einnahmequellen aus Diagnostik und genetischer Beratung. Auch in der Niederlassung gibt es nicht genügend Weiterbildungsplätze. Häufig können dort nur bestimmte Bereiche der Diagnostik und genetischen Beratung abgedeckt werden. Hier fehlt ein gemeinsames – von niedergelassenen und universitären Kollegen getragenes – innerfachliches Strukturkonzept zur Gewährleistung zukünftiger Weiterbildung und hochwertiger Qualifikationsförderung.

¹ z.B. für die Facharzteinführung in Österreich, für die Etablierung von molekulargenetischen Ringversuchen auf europäischer Ebene.

Mehr Verbindlichkeit durch fachübergreifende Arbeitsbündnisse

Die Gruppe der Humangenetiker ist nicht nur zahlenmäßig sehr klein, sie ist auch ausgesprochen heterogen. 50% sind Mediziner und 50 % sind Naturwissenschaftler. Die Hälfte der an der Patientenversorgung teilnehmenden Ärzte arbeitet in humangenetischen Einrichtungen an den Universitäten, die andere Hälfte in der Niederlassung. Ein Drittel der humangenetisch tätigen Ärzte hat zwar die zweijährige Weiterbildung zur Erlangung der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik absolviert, arbeitet aber fast ausschließlich in ihrem angestammten Fachgebiet (wie Gynäkologie oder Pädiatrie). Zwei Drittel aller im Rahmen der Gesetzlichen Krankenversicherung abgerechneten humangenetischen Leistungen werden außerhalb der Humangenetik erbracht mit der Folge, dass diese von den in der Humangenetik etablierten Qualitätsstandards und Einrichtungen der Qualitätskontrolle in der Regel nicht erfasst werden. Zur Berufsgruppe der Leistungserbringer genetischer Tests/genetischer Beratung zählen vor allem Gynäkologen, Pädiater, Laboratoriumsmediziner, Internisten, Pathologen und Allgemeinmediziner. Zwischen diesen Berufsgruppen und den Humangenetikern gibt es auf der konzeptionellen Ebene¹ bisher so gut wie keine fachübergreifenden Arbeitsbündnisse, was die Einigung auf Einhaltung und Fortschreibung von qualitätssichernden Maßnahmen angeht. Hier sind die einzelnen Fächer zu mehr Zusammenarbeit aufgefordert. Die strikte Orientierung der AWMF an einem interdisziplinären Konzept zur Leitlinienerstellung und -aktualisierung bietet einen ersten Ansatz zu mehr Transparenz zwischen den Fächern und mehr Verbindlichkeit für fächerübergreifende Leitlinien.

Berücksichtigung unterschiedlicher Anwendungsmöglichkeiten der Genetik in den Qualitätssicherungs-Regelwerken

Genetische Analysen können sowohl für medizinische als auch für nicht medizinische Zwecke eingesetzt werden. Diese Trennung wird sowohl vom Gesetzgeber als auch von den Vertretern der ärztlichen Selbstverwaltung gemacht. In der Praxis gibt es diese Trennung nicht: neben genetischen Analysen zur prä-, postnatalen und prädiktiven humangenetischer Diagnostik werden Auftragsarbeiten für Vaterschaftsanalysen durchgeführt. Genetische Haaranalysen im Rahmen olympischer/sportlicher Wettkämpfe können ebenso zum Aufgabenspektrum von Laboreinrichtungen gehören wie Abstammungsanalysen für Haustiere. Demzufolge muss ein Qualitätssicherungssystem auf die unterschiedlichen Anforderungen genetischer Analytik abzielen und unbürokratisch in einem Regelwerk aufgehen. Eine Zweiteilung in quantitative und qualitative Labordiagnostik wie sie die neueste Fassung der RiLiBÄK vorsieht, entspricht nicht mehr dem Praxisalltag. Für die Qualitätssicherung humangenetischer Laboratorien gibt es eine passende Norm: die international anerkannte ISO DIN EN 15189. Diese Norm – speziell für die Anwendung in medizinischen Laboratorien entwickelt – sollte in alle gesetzlichen und untergesetzlichen Regelwerke Eingang finden. Eine Pflicht zur Akkreditierung nach ISO DIN EN 15189, wie bereits im neuen Gendiagnostikgesetz-Entwurf diskutiert, würde damit einheitliche und international anerkannte und vergleichbare Maßstäbe schaffen.

¹ Im Arbeitsalltag gibt es jedoch interdisziplinäre Zusammenarbeit auf den unterschiedlichsten Ebenen. Sie entsteht in der Regel spontan, nicht systematisch, auf der Basis der Freiwilligkeit und begründet sich meist durch persönliche Beziehungenflechte. Immer mehr Humangenetiker bringen ihre Kassenarztsitze in Medizinische Versorgungszentren ein. Dort arbeiten sie eng mit Gynäkologen, Reproduktionsmedizinerinnen oder Labormedizinerinnen zusammen. Viele von ihnen sind in Gemeinschaftspraxen und überregionalen Praxisverbänden tätig. Auch an den Universitäten bilden sich neuen Patientenversorgungsstrukturen (z.B. Integrierte Versorgungsmodelle, Praxis im Institut, MVZ) heraus.

Aufbau neuer Ringversuchsstrukturen, qualitätsgesichert, unabhängig und europaweit

Deutsche humangenetische Ringversuche haben eine lange Tradition, sind „organisch“ mit den wissenschaftlichen Herausforderungen an Technik und Diagnostik im Fach Humangenetik gewachsen. Sie haben bisher den Erfordernissen des Faches genügt. Eine Bestellung durch Aufsichtsbehörden gab es nicht. Qualitätssicherung bzw. Akkreditierung der Ringversuchsanbieter waren bisher nicht erforderlich. Auf dem Hintergrund der wachsenden Zahl von akkreditierten Laboreinrichtungen, die humangenetische Leistungen erbringen, der neuen Auflagen der RiLiBÄK und im Vorgriff auf entsprechende Anforderungen durch das Gendiagnostikgesetz hat eine humangenetische Ringversuchsorganisation nur Bestand, wenn sie selbst als solche akkreditiert ist.

„In konsequenter Anwendung des Kompetenzgedankens sollten Organisationen, die akkreditierten Laboren Ringversuche anbieten, ihrerseits für diese Tätigkeit akkreditiert sein. Dies ist in der Schweiz gesetzlich vorgeschrieben und wird von der OECD-Richtlinie empfohlen“ (MÜLLER-REIBLE 2008)

Das bedeutet, dass sich auch der gegenwärtige Anbieter humangenetischer Ringversuche auf diese neuen Gegebenheiten einstellen und neue Strukturen etablieren muss. Die RiLiBÄK gibt bereits die Mindestanforderungen vor. Die von der *ILAC Proficiency Testing Consultative Group* herausgegebenen Richtlinien beschreiben detailliert die Auflagen an eine Ringversuchsorganisation nach ISO-Norm. Demzufolge muss eine Organisation, die Ringversuche durchführen will, sicherstellen

“that its management and personnel are free from commercial, financial and other internal and external pressures that may adversely affect the quality of their work; [...]

to avoid involvement in any activities that might diminish confidence in its competence, impartiality, judgement or operational integrity;” (ILAC-G13:08/2007, S. 9)

Eine vom humangenetischen Berufsverband organisierte externe Qualitätssicherung kann somit per se – aufgrund der berufspolitischen Ausrichtung eines Berufsverbandes – nicht der grundlegenden Verpflichtung zu Unabhängigkeit und Neutralität nachkommen. Aus diesen Überlegungen heraus haben Humangenetiker bereits zu Beginn des Jahres 2008 die molekulargenetischen Ringversuche in das europäische Ringversuchsystem des EMQN überführt, das für den Herbst 2008 die Akkreditierung anstrebt. Nun hängt es davon ab, ob diese Institution von der Bundesärztekammer als Referenzinstitution anerkannt und bestellt wird. Im Bereich der zytogenetischen und molekularzytogenetischen Ringversuche müssen die deutschen Humangenetiker sehr schnell nach Lösungen suchen, da die entsprechenden Auflagen der RiLiBÄK bereits seit dem 1.4.2008 gelten. Auf europäischer Ebene ist im letzten Jahr die Ringversuchsorganisation CEQA (*Cytogenetic European Quality Assessment*) entstanden. Sie bietet europaweit die externe Qualitätssicherung im Bereich Zytogenetik an. Aufgrund der Ähnlichkeit der Ringversuchabläufe dürfte auch diese Organisation eine realistische Option für deutsche Humangenetiker darstellen. Die Forderung, die dann von deutscher Seiten aus zu stellen wäre, könnte wie folgt lauten: Fortsetzung der deutschen Ringversuche auf europäischer Ebene unter Beibehaltung des bisherigen, qualitativ hohen Niveaus. Schriftliche Befundberichte können weiterhin in deutscher Sprache abgefasst werden. Die Anforderungen an die externe Qualitätssicherung genetischer Diagnostik und Beratung gemäß OECD- und E.C.A.- sowie der ILAC-G13:08/2007-Richtlinien werden berücksichtigt. Ringversuche müssen bezahlbar bleiben.

Schaffung klar auf einander abgestimmte Regelwerke zur Sicherung der Qualität humangenetischer Leistungserbringung

Die Analyse der unterschiedlichen Vorschriften zur Qualitätssicherung zeigt, dass Anbieter genetischer Diagnostik und genetischer Beratung sind mit einer Vielfalt von Regelwerken konfrontiert sind, die sich vor allem aus den Besonderheiten des deutschen Gesundheitssystems und seinen historisch gewachsenen Strukturen ableiten lassen. Gesetzliche und untergesetzliche Auflagen haben nicht dieselbe Verbindlichkeit. Je nachdem, ob es sich bei den Anbietern um Ärzte oder Nicht-Ärzte handelt, ob es um den Einsatz von Gentests für medizinische oder nichtmedizinische Verwendungszwecke handelt, ob genetische Analysen erstattet oder vom Auftraggeber selbst bezahlt werden, ist der Geltungsbereich und die Verbindlichkeit dieser Vorschriften verschieden – dies bei ein und derselben Leistung und demselben Leistungserbringer. Standards sind, wenn sie überhaupt existieren, häufig nicht auf einander abgestimmt und konkurrieren miteinander. So sagen die einen, nichts sei im Bereich der Gendiagnostik geregelt. Andere wiederum beklagen die Überregulierung. Und beide haben nicht unrecht.

Viele der gesetzlichen und untergesetzlichen Vorschriften gelten grundsätzlich für alle Anbieter humangenetischer Dienstleistungen gleichermaßen. So definieren Vertrags-, Haftungs- und Sicherheitsrecht für alle Leistungsanbieter bestimmte Pflichten hinsichtlich der Organisation, die die Qualität und Sicherheit von Produkten und Dienstleistungen gewährleisten soll.

Andere Vorschriften überlappen sich, was den Anwendungsbereich und die Qualifikation der Ausübenden angeht. So fallen beispielsweise mit der Überführung der EU-Richtlinien über In-vitro-Diagnostika in nationales Recht auch die Herstellung und das Inverkehrbringen von genetischen Untersuchungen unter die Bestimmung des Medizinproduktegesetzes. Hier unterliegen generell alle Anbieter, unabhängig davon, ob sie Naturwissenschaftler, Ärzte oder beispielsweise Betriebswirtschaftler sind, der CE-Kennzeichnungspflicht, wenn sie z.B. im Auftrag Dritter tätig werden¹. Die in der MPBetreibV gesetzlich verankerte RiLiBÄK gilt auch dann für Nichtmediziner, wenn sie quantitative labormedizinische Untersuchungen durchführen. D.h. Nichtmediziner, die genetische Untersuchungen durchführen, werden, da diese überwiegend qualitativer Natur sind, von dieser „Schnittmenge“ noch nicht erfasst.

Etliche gesetzliche Regelungen schließen an bereits bestehende an. So wird beispielsweise das landesrechtliche Berufsrecht der Ärzte ergänzt durch die bundesrechtlichen Bestimmungen des Sozialgesetzbuches V (SGB V). Darin sind explizit Pflichten, Organisationen, Strukturen und Verfahren der Qualitätssicherung festgelegt (§§135-139 Sicherung der Qualität der Leistungserbringung). Das SGB V wiederum wird durch weitere untergesetzliche Regelungen wie beispielsweise Richtlinien der Bundesärztekammer oder des Gemeinsamen Bundesausschusses ausgefüllt und konkretisiert. Der Geltungsbereich des SGB V und aller daran anknüpfenden normativen Verpflichtungen der ärztlichen Selbstverwaltung erstreckt sich ausschließlich auf Ärzte bzw. nur solche, die an der vertragsärztlichen Versorgung teilnehmen. Anbieter anderer Berufsgruppen oder Mediziner, die ausschließlich Privatpatienten behandeln, unterliegen somit nicht den Bestimmungen des SGB V.

Anders verhält es sich mit (unter-)gesetzlichen Regelwerken, die nicht aufeinander bezogen sind. Hierzu zählen beispielsweise die gesetzlichen Auflagen für das Betreiben von Laboratorien in Abhängigkeit davon, ob das

¹ Werden genetische Analysen lediglich auf einen spezifischen Einzelfall zugeschnitten, dienen sie ausschließlich zu Forschungszwecken oder werden erst gar nicht in den Verkehr gebracht, entfällt die CE-Kennzeichnungspflicht.

Labor von einem Nichtmediziner oder einem Arzt geleitet wird. Von der Gewerbeordnung erfasst werden alle Laborbetriebe durch „Nicht-Heilkundige“. Ärzte hingegen sind grundsätzlich nicht der Gewerbeordnung unterworfen. Sie haben sich an den Vorschriften der ärztlichen Selbstverwaltung zu orientieren. Diese wiederum gelten nicht für Nichtmediziner. Themen wie Niederlassungsbeschränkung, Laborzusammenschlüsse innerhalb und außerhalb von KV-Bezirken, Zulässigkeit von Kooperationen zwischen Vertretern unterschiedlicher Fach- oder Berufsgruppen etc. sind für sie nicht relevant, solange sie ihre Leistungen außerhalb des Systems der Gesetzlichen Krankenversicherung erbringen.

Die Heterogenität der Regelwerke in Deutschland führt zur opportunistischen Regelbefolgung. Teilweise gelten die bestehenden Regelwerke für alle, die Leistungen erbringen. Teilweise überlappen oder ergänzen sie sich, manche stehen unverbunden neben einander. Dies schafft für Anwender Freiräume, sich jene Regeln herauszusuchen, die „passen“ bzw. einengenden Regelungen auszuweichen. Aktuelles Beispiel hierfür liefern die neuen technologischen Möglichkeiten der Sequenzierung und Vermarktung genetischer Proben direkt an die Verbraucher¹. Ein anderes Beispiel sind die so genannten individuellen Gesundheitsleistungen (IGEL), die Ärzte den Untersuchten/Beratenen direkt in Rechnung stellen können. Es werden heute Gentests angeboten zur Krankheitsdiagnostik oder zur Bestimmung eines Krankheitsrisikos, bei Medikamenten- und Lebensmittelunverträglichkeiten, aber auch bei Allergien oder Altersbeschwerden, die durch frühzeitige Prävention behandelt, gelindert oder hinausgezögert werden können. DNA-Analysen werden aber auch zur Klärung der Populationszugehörigkeit, der genetischen Herkunft oder auch zur Wellness-Beratung angeboten. Die Definition der Qualität von Leistungen bleibt dabei weitgehend den Anbietern überlassen.

Das Vertrauen der Öffentlichkeit in genetische Testverfahren ist nur zu erreichen, wenn es ein klares Regelwerk gibt. Hierfür werden von den Akteuren im deutschen Gesundheitswesen unterschiedliche Lösungen vorgeschlagen:

Zur Einhaltung der vom Fach geforderten Standards und der von den gesetzlichen Vorschriften geforderten Qualität humangenetischer Patientenversorgung wird von Humangenetikern der **Facharztvorbehalt** bzw. **Fachhumangenetikervorbehalt** gefordert.

„Es geht bei der humangenetischen Tätigkeit nicht nur um das Erlernen bestimmter Techniken, sondern insbesondere auch um die Interpretationskompetenz von Befunden und zwar in einem breiteren Kontext als lediglich abgestellt auf einzelne, spezielle diagnostische Leistungen. [...] Gerade deshalb ist eine mehrjährige Ausbildung zum Facharzt bzw. Fachhumangenetiker gefordert.“ (GfH 2008b:3)

Dagegen steht

- die geringe Anzahl der praktizierenden Humangenetiker;
- die Weiterbildungsordnungen, die andere Fächer dazu ermächtigt, im eigenen fachlichen Rahmen genetische Sachverhalte abzuklären, beratend und diagnostisch;
- das über das Abrechnungssystem definierte zulässige Leistungsspektrum auch anderen Fachgruppen das Abrechnen von humangenetischen Leistungen ermöglicht.

¹ Ausführlich wird dieses Thema von der HUMAN GENETICS COMMISSION (2007) diskutiert. Sie unterscheidet zwischen *direct-to-public*-Tests und *direct-to-consumer*-Tests. Im ersten Fall handelt es sich um Tests, die von Angehörigen des Gesundheitssystems vertrieben werden. Im zweiten Fall werden die Tests vom Labor direkt an den Analysierten verkauft. Siehe hierzu auch die Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (2008) zu kommerziellen Internet-Angeboten zur Analyse genetischer SNP-Varianten.

Dieses Dilemma greift der Referentenentwurf zum Gendiagnostikgesetz vom 30.6.2008 auf: genetische Analysen und genetische Beratung mit medizinischer Indikation sollen generell unter Arztvorbehalt gestellt werden. Diesem zufolge dürfen diagnostisch genetische Untersuchungen nur durch Ärzte vorgenommen werden und auch nur dann, wenn sie die dafür notwendige Qualifikationen besitzen. Damit wäre Fachhumangenetikern, die sich mit einer 5-jährigen Weiterbildung für ihre Tätigkeit in der Humangenetik qualifiziert haben, die eigenverantwortliche Erbringung humangenetischer Analysen grundsätzlich verwehrt. Des Weiteren ist im gegenwärtig diskutierten Referentenentwurf vorgesehen, dass die Eignung für die genetische Beratung nicht allein auf einer Qualifikation nach der Weiterbildungsordnung der Ärztinnen und Ärzte beruhen soll. Vielmehr wird die vom Bundesministerium für Gesundheit eingerichtete Gendiagnostik-Kommission beauftragt, in Richtlinien festzulegen, wer unter welchen Auflagen ebenfalls genetisch beraten darf.

Aus Sicht der Humangenetiker wäre dies ein „fataler Rückschritt hinsichtlich der Qualifikationsmaßstäbe der bisherigen Weiterbildungsordnung“ (GFH 2008b). Ob und in welchem Ausmaß sich Fachärzte für Humangenetik als Gatekeeper für eine qualitätsgesicherte humangenetische Patientenversorgung durchsetzen können, bleibt abzuwarten. Die von ihnen geschaffenen hohen Qualifikationsanforderungen müssten auf jeden Fall in gleichem Maße für alle Anbieter humangenetischer Leistungen gelten.

Ein gangbarer Weg zur qualitätsgesicherten humangenetischen Patientenversorgung wird auch in der Schaffung von **Kompetenzzentren** gesehen. Nach dem neuesten Versorgungsebenenkonzept der Kassenärztlichen Bundesvereinigung zur Neustrukturierung einer „patientenorientierten Versorgungssteuerung“ (KBV 2008b) werden humangenetisch ausgebildete Mediziner als Arztgruppe eingestuft, die der spezialisierten fachärztlich krankenhaushnahen Versorgungsebene zugeordnet werden. Humangenetische Leistungen werden demzufolge nicht als Versorgungsformen betrachtet, die der Primär- bzw. wohnortnahen fachärztlichen Regelversorgungsebene angehören. Vielmehr wird die Diagnostik seltener Erkrankungen jenen hochspezialisierten Leistungen zugerechnet, die zukünftig nur noch krankenhaushnah in Spezialambulanzen erbracht werden sollen. Qualität und Umfang der Leistung könnten damit besser kontrolliert werden. Ein interdisziplinärer Ansatz unter Einbindung aller beteiligten Fachdisziplinen würde analog zu den bereits bestehenden Kompetenzzentren für Brust- und Darmkrebs nicht nur zu einer engeren Vernetzung zwischen den Wissenschaftlern und Ärzten führen, sondern auch für den Patienten eine hochwertige Diagnostik erlauben. Vorbilder hierfür liefern Länder wie Holland, Finnland oder Schweden mit ihren wenigen aber hoch spezialisierten Zentren. Auch unter den Vertretern der Humangenetiker wird der Vorteil vor allem bei sehr teurer Diagnostik, bei relativ seltenen Indikationen und bei gesundheitspolitisch umstrittenen Anwendungsfeldern gesehen (wie z.B. der Präimplantationsdiagnostik; HENN 2007). Hohe medizinische Qualitätsstandards könnten in solchen Fällen durch die Etablierung einiger weniger Kompetenzzentren gesichert werden. Dies widerspricht auch nicht einer patientennahen Versorgung mit genetischer Diagnostik. Genetische Beratung sollte integraler Bestandteil der Primärversorgung bleiben.

Zentrale Lösung für viele der in dieser Arbeit angesprochenen Probleme erhoffen sich Humangenetiker, Datenschützer, Juristen und Politiker von einem **deutschen Gendiagnostikgesetz**. Mit diesem könnte es gelingen, die breiten Anwendungsmöglichkeiten genetischer Diagnostik einheitlich zu regeln. Im vorliegenden Referentenentwurf wird im § 5 bereits die Akkreditierung für die Durchführung genetischer Analysen gefordert (GenDG 2008). Damit könnte eine weitere Hürde auf dem Weg zur Vereinheitlichung der Regelwerke genommen werden. Die Erfahrung der vergangenen Jahrzehnte zeigt aber, dass die Heterogenität der gesetzlichen und untergesetzlichen Regelungen zur Qualitätssicherung auf nationaler Ebene bisher nicht überwunden werden konnte. Hier

bieten nationale Adaptionen international anerkannter Normen und Standards eine weitaus größere Chance zur Vereinheitlichung. Die OECD-Empfehlungen, die E.C.A.-Leitlinien sowie die ILAC-Guidelines geben grundlegende Orientierung, wie die Qualität genetischer Diagnostik und Beratung gesichert und verbessert werden kann. Die nationale Umsetzung müsste vom deutschen Gesetzgeber vorangetrieben und realisiert werden.

Alle qualitätssichernden Maßnahmen in der Humangenetik und angrenzenden Gebiete laufen jedoch ins Leere, wenn keine **Qualitätsforschung** betrieben wird. Genetische Diagnoseverfahren müssen vorab auf ihre analytische und klinische Validität hin überprüft, unter dem Gesichtspunkt ihres potenziellen klinischen Nutzens betrachtet und auf ihre möglichen Konsequenzen (ethische, rechtliche und soziale Implikationen) hin analysiert werden. Es muss deutlich werden, unter welchen Bedingungen und Voraussetzungen bestimmte genetische Tests überhaupt sinnvoll sind. Für eine verantwortungsvolle genetische Diagnostik muss im konkreten Einzelfall die Güte der klinischen Hypothese in Augenschein genommen werden. Ein DNA-Test muss sich an der Effektivität und Effizienz zur Verhütung von Krankheit, zur Klärung einer Diagnostik messen lassen. Die Indikationskriterien für die genetische Diagnostik einzelner Krankheiten, die von der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik herausgegeben werden, sind ein wichtiger Schritte in diese Richtung. Zukünftiger Forschungsarbeit bleibt es überlassen, inwieweit sich daraus für das Fach Humangenetik Qualitätsindikatoren entwickeln lassen.

6 Anhang

6.1 Weiterbildungsordnungen für Humangenetiker

6.1.1 Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik

Als Beispiel sei hier die WBO der Bayerischen Landesärztekammer zitiert (BLÄK 1993). Dort heißt es im Kapitel Zusatzbezeichnungen unter Punkt 9:

Medizinische Genetik:

„*Definition:* Die Medizinische Genetik umfaßt die Klinische Diagnostik und Differentialdiagnostik genetisch bedingter Erkrankungen unter Berücksichtigung labordiagnostischer Möglichkeiten sowie die Risikoermittlung und genetische Beratung der Patienten und deren Familien.

Weiterbildungszeit:

1. 4jährige klinische Tätigkeit oder Anerkennung für ein Gebiet.
2. 2jährige Weiterbildung an einer Weiterbildungsstätte gemäß § 7 Abs.1 in klinischer Genetik und genetischer Beratung.
3. Nachweis der selbständigen Durchführung der genetischen Beratung in mindestens 100 Fällen bei mindestens 30 verschiedenen Problemstellungen oder Krankheitsbildern.
4. Die Weiterbildung wird mit einer Prüfung abgeschlossen.

Weiterbildungsinhalt: Vermittlung, Erwerb und Nachweis besonderer Kenntnisse und Erfahrungen in

- den theoretischen Grundlagen der molekularen Genetik und der Zytogenetik
- den wichtigsten Stoffwechselerkrankungen
- der genetischen Diagnostik einschließlich Pränataldiagnostik
- der genetischen Beratung
- den Prinzipien der Behandlung genetischer Krankheiten
- der Begutachtung“.

Die Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik wurde 2003 ersatzlos gestrichen. Die Übergangsbestimmungen gelten z.B. in Bayern nur noch bis Ende des Jahres 2008.

6.1.2 Facharzt für Humangenetik und Fachhumangenetiker

– eine Gegenüberstellung

Weiterbildung zum Facharzt für Humangenetik*	Weiterbildung zum Fachhumangenetiker/in (GfH)**
<p>60 Monate bei einem Weiterbilder an einer Weiterbildungsstätte gemäß § 5 Abs. 1 Satz 2 WBO, davon</p> <ul style="list-style-type: none"> – 24 Monate in der humangenetischen Patientenversorgung, – 12 Monate in einem zytogenetischen Labor, – 12 Monate in einem molekulargenetischen Labor, – 12 Monate in den Gebieten der unmittelbaren Patientenversorgung 	<p>60 Monate bei einem Weiterbildungsbefugten (gemäß § 4) an einer zugelassenen Weiterbildungsstätte (gemäß § 5)</p> <ul style="list-style-type: none"> – 24 Monate in einem molekulargenetischen Diagnostiklabor, – 24 Monate in einem zytogenetischen Diagnostiklabor, – 12 Monate in einem humangenetisch diagnostischen Labor der Wahl. <p>Bis zu 12 der 24 Monate in einem zytogenetischen Diagnostiklabor können in einem tumorzytogenetischen Diagnostiklabor abgeleistet werden. Gemäß § 5 Abs. 1 der WBO können insgesamt 24 Monate der Weiterbildung an nicht-universitären Einrichtungen (z.B. in einer weiterbildungsbefugten Arztpraxis) abgeleistet werden.</p>
<p>Erwerb der in der Weiterbildungsordnung für diese Kompetenz aufgeführten Weiterbildungsinhalte</p> <p>Untersuchungs- und Behandlungsmethoden sind mindestens in folgendem Umfang nachzuweisen:</p> <ul style="list-style-type: none"> – 200 klinisch-genetische Diagnostiken erblich bedingter Krankheiten angeborener Fehlbildungen und Fehlbildungssyndrome – Befunderhebung und Risikoabschätzung bei <ul style="list-style-type: none"> • 100 monogenen und komplexen Erbgängen • 50 numerischen und strukturellen Chromosomenaberrationen • 50 molekulargenetischen Befunden – 400 genetischen Beratungen einschließlich Erhebung der Familienanamnese in drei Generationen und Erstellung einer epikritischen Beurteilung bei 50 verschiedenen Krankheitsbildern – Chromosomenanalysen <ul style="list-style-type: none"> • pränatal, davon: 200 • einschließlich aller Kultivierungs- und Präparationsschritte: 25 • postnatal, davon: 200 • einschließlich aller Kultivierungs- und Präparationsschritte: 25 – Methoden der molekularen Zytogenetik einschließlich chromosomaler in-situ-Hybridisierung, davon: 100 <ul style="list-style-type: none"> • an Interphasekernen einschließlich aller Kultivierungs- und Präparationsschritte: 25 • an Metaphasechromosomen einschließlich aller Kultivierungs- und Präparationsschritte: 25 – prä- und postnatale molekulargenetische Analysen, davon <ul style="list-style-type: none"> • pränatal einschließlich aller erforderlichen Laborschritte: 10 • postnatal, davon: 400 <ul style="list-style-type: none"> • einschließlich aller erforderlichen Laborschritte: 100 	<p>Definierte Untersuchungsverfahren mit Richtzahlen</p> <p>Zytogenetik / Tumorzytogenetik</p> <ul style="list-style-type: none"> – 50 Vorbereiten, Ansetzen und Durchführen von Zellkulturen, inkl. Chromosomenpräparation, Darstellung von Bandenmustern. – 400 Mikroskopische Analysen von Metaphase Chromosomen, Abfassen von Befundbriefen, davon <ul style="list-style-type: none"> ▪ mindestens 100 pränatale (bzw. postnatale) Diagnosen. ▪ mindestens 50 Fälle molekulare Zytogenetik an Interphase und Metaphasechromosomen (Vorbereitung und Durchführung bei mindestens 4 Indikationen). <p>Molekulare Genetik</p> <ul style="list-style-type: none"> – 50 Aufarbeitung und Analyse von Nukleinsäuren (inkl. DNA / RNA-Isolation, PCR, Southern Blot, Sequenzierung) – 400 Direkte (differentielle / präsymptomatische) Gendiagnostik (5 Genloci), einschließlich des Abfassens von Befundbriefen, davon <ul style="list-style-type: none"> ▪ mindestens 10 pränatale Diagnosen. <p>Wahljahr</p> <p>– über Richtzahlen im Wahljahr entscheidet die zuständige Kommission auf Anfrage</p> <p>Teilnahme an externen QS-Maßnahmen</p> <ul style="list-style-type: none"> – 2 Zytogenetik / Tumorzytogenetik / Molekulare Zytogenetik – 4 Molekulare Genetik

*) die medizinische Weiterbildung wird in dieser Tabelle am Beispiel der bayerischen Weiterbildungsordnung (Weiterbildungsordnung für die Ärzte Bayerns vom 24. April 2004 i. d. Fassung der Beschlüsse vom 28. April 2007) und dem dazugehörigen Dokumentationsbogen Humangenetik dargestellt. Stand 01.08.2007.

**) in ihrer aktuell gültigen Fassung vom 3.10.2003

6.2 QM-Verfahren

6.2.1 Branchenübergreifende QM-Verfahren

6.2.1.1 EFQM-Exzellenz-Modell

Anbieter: European Foundation for Quality Management (EFQM®)¹ oder ihre deutsche Partnerorganisation: Deutsche Gesellschaft für Qualität (DGQ) (www.efqm.org; www.deutsche-efqm.de)

Charakteristiken: Es handelt sich um ein richtliniengestütztes Selbstbewertungsmodell zur Einführung bzw. Umsetzung eines Total Quality Managements (TQM). Nach diesem Modell gehört zur „Selbstbewertung“ eine umfassende, systematische und regelmäßige Überprüfung der Tätigkeiten und Ergebnisse.

Ziel ist die Bewertung des Fortschritts einer Organisation in Richtung „Excellence“², definiert als überragende Vorgehensweise beim Managen einer Organisation und Erzielen ihrer Ergebnisse unter Berücksichtigung folgender **8 Bausteine**

- Kundenorientierung
- Führung und Zielkonsequenz
- Mitarbeiterentwicklung und -beteiligung
- Ergebnisorientierung
- Management mit Prozessen und Fakten
- kontinuierliches Lernen, Innovation und Verbesserung
- Aufbau und Entwicklung von Partnerschaften
- Soziale Verantwortung (gegenüber der Öffentlichkeit/Gesellschaft)

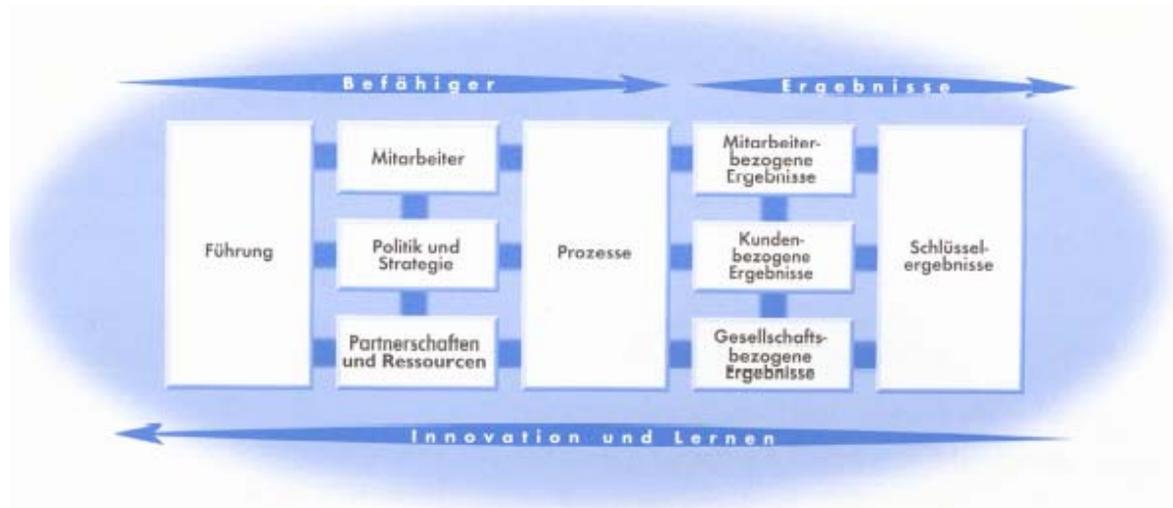


Abbildung 37: EFQM®-Modell für Exzellenz

(Quelle: www.efqm.org)

Das EFQM-Exzellenz-Modell geht über die Anforderungen der ISO 9001 an ein QM hinaus und verlangt den Nachweis hervorragender Ergebnisse und eine Rückkopplung zwischen den nachgewiesenen Ergebnissen und den Potenzialfaktoren, d.h. dem persönlichen Potenzial der Mitarbeiter und Führungskräfte, Leitbilder, Ressourcen und partnerschaftlichen Beziehungen

¹ Vierzehn führende europäische Unternehmen (AB Electrolux (S), Nestlé AG (CH), British Telecom (UK), Ing. C. Olivetti & C., S.p.A. (I), Bull SA (F), KLM-Royal Dutch Airlines (NL), Ciba-Geigy AG (CH), Philips Electronics N.V. (NL), Dassault Aviation (F), Renault (F), Fiat Auto S.p.A. (I), Robert Bosch GmbH (D), Gebrüder Sulzer AG (CH) und Volkswagen AG (D)) gründeten 1988 die EFQM als gemeinnützige Organisation auf Mitgliederbasis.

² "Out-standing practice in managing the organisation and achieving results based on fundamental concepts which will include: results orientation, customer focus, leadership and constancy of purpose, processes and facts, involvement of people, continuous improvement and innovation, mutually beneficial partnerships, public responsibility" Online am 4.11.2007 unter www.efqm.org.

z.B. im Rahmen von Auftragsarbeiten/Patientenüberweisungen. Dabei wird von folgender Prämisse ausgegangen: „Exzellente Ergebnisse im Hinblick auf Leistung, Kunden, Mitarbeiter und Gesellschaft werden durch eine Führung erzielt, die Politik und Strategie mit Hilfe der Mitarbeiter, Partnerschaften und Ressourcen sowie der Prozesse umsetzt.“¹

Kernelemente: Neun Kriterien, wie in Abbildung 37 ersichtlich, bilden dabei das Analyseraster des EFQM-Exzellenz-Modells. Die Grundlage für die Einschätzung des Erfolgs des QM, der Qualität und damit auch des Unternehmenserfolgs bildet das prozessorientierte Kreislaufmodell „RADAR“ (Results, Approach, Deployment, Assessment und Review)

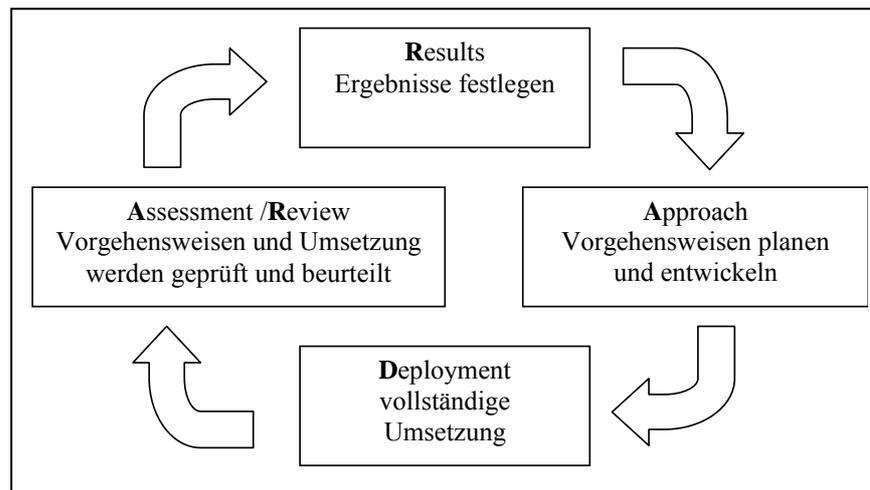


Abbildung 38: RADAR-Logik als Bewertungsmethode

(modifiziert nach www.efqm.org)

Durch ein ausgeklügeltes System auf der Basis dieses Kreislaufmodells werden sogenannte „harte“ Zahlen (z.B. finanzieller Art) gewichtet und für Kriterien nicht-zählbarer Art Bewertungspunkte vergeben. Mit diesem Bewertungssystem wird nicht nur der QM-Erfolg eines einzelnen Unternehmens ermittelt, der Vergleich zwischen den Unternehmen und die Bewerbung um die begehrten Qualitätspreise können erst auf der Basis der einheitlichen Bewertungsstandards realisiert werden.

Bewertungs-/Darlegungsverfahren:

Die von EFQM empfohlene Strategie zur Verbesserung der eigenen Leistungen erfolgt über eine Selbstbewertung, durchgeführt von den eigenen Fach- und Führungskräften anhand der EFQM-Richtlinien; Anreize, der Beste zu sein oder sich mit den Besten zu messen, werden durch die jährlich vergebenen Qualitätspreise geschaffen. Der Weg zur Auszeichnung erfolgt stufenweise im Rahmen eines Anerkennungsprogramms „*EFQM Levels of Excellence*“. Das Programm wird von EFQM bzw. den jeweiligen nationalen Partnerorganisationen (in der jeweiligen Landessprache) umgesetzt.

Eignung: Das EFQM-Modell bzw. die Zulassung zur Bewerbung um einen Qualitätspreis werden für vier Organisationskategorien angeboten: Großunternehmen (large business), Organisationseinheiten (operational units), Öffentlicher Dienst (public sector), kleine und mittlere Unternehmen (KMU). Hauptzielgruppe für das Programm „*EFQM Levels of Excellence*“ sind vorrangig große Einrichtungen, die international agieren und sich an internationalen Qualitätsstandards orientieren.

Kosten: ca. 8000 Euro bei Einrichtungen mit weniger als 250 Mitarbeitern.

¹ <http://www.efqm.org/uploads/introducing%20german.pdf> abgerufen am 4.11.2007

6.2.1.2 ISO-9000-Normenfamilie

Anbieter: International Organization for Standardization¹; (www.iso.org)

Charakteristiken: die Einführung eines Qualitätsmanagement nach der zentralen DIN EN ISO 9000:2005 Norm „umfasst alle Aspekte im Rahmen der Unternehmensführung, die im Zusammenhang stehen mit der von der obersten Leitungsebene formulierten, grundlegenden Einstellung sowie den Absichten, Zielsetzungen und Maßnahmen in Bezug auf die Erreichung und Verbesserung von Qualität.“² QM nach ISO 9001 bescheinigt zunächst nur „Eignung“ der Prozesse zur Erreichung der Produktqualität und zur Erfüllung der Kundenanforderungen sowie weiterer Anforderung (z.B. Qualitätspolitik, Einbeziehung der Mitarbeiter etc.). Es wird nicht überprüft, ob die Qualität tatsächlich auch erreicht wird, ob die Kunden zufrieden sind oder die Mitarbeiter von ihrer Einrichtung bzw. Qualitätspolitik überzeugt sind. Insofern handelt es sich bei der ISO 9001 um ein „Konformitätsmodell“. Erst mit Umsetzung der ISO 9004 werden die Voraussetzungen geschaffen, das eigene QM-System in Richtung eines TQM weiterzuentwickeln, indem a) die Unternehmensleistungen an der Zufriedenheit aller Anspruchsgruppen gemessen werden und b) auch die Ergebnisqualität (i.S. einer Validierung der Prozesse zur Produktion und zur Dienstleistungserbringung) überprüft wird.

Nach Überarbeitung der ISO-9000-Familie im Jahr 2000 entstanden **drei sogenannte Kernnormen**:

DIN-EN-ISO 9000:2005 (Grundlagen und Begriffe)

Es handelt sich dabei um ein einheitliches Begriffsregelwerk für die ISO9000-Familie. Regelt werden grundlegende Begriffe wie: Qualität, Management, Organisation, Prozess und Produkt etc. Es werden die Grundlagen beschrieben z.B. für die Gründe für QM-Systeme, allgemeine Anforderungen an QM-Systeme, zur Qualitätspolitik und -ziele, zur Dokumentation, Beurteilung von QM-Systemen, zur ständigen Verbesserung, für statistische Verfahren, zu anderen Managementsystemen und Exzellenzmodellen

DIN-EN-ISO 9001:2000 (Forderungen)

Diese Norm beinhaltet die wesentlichen Inhalte für die normkonforme Darlegung von QM-Systemen und bildet damit auch die Grundlage für die Erteilung von Zertifikaten. Sie orientiert sich an einem Prozessmodell, das die einzelnen Elemente eines QM-Systems in einen strukturellen und prozeduralen Zusammenhang bringt (siehe auch Kap. 2.4.1.3 dieser Arbeit). Dieser Standard beinhaltet lediglich die allgemeinen Anforderungen an ein Qualitätssystem, er schließt nicht Anforderungen an die technische und analytische Kompetenz mit ein.

DIN-EN-ISO 9004:2000 (Leitfaden zur Leistungsverbesserung)

Diese Norm basiert auf den Kernelementen der ISO 9001:2000. Ihr Schwerpunkt liegt auf der Verbesserung von Unternehmensergebnissen, die nicht nur an der Zufriedenheit der Kunden (wie bei der ISO 9001), sondern auch an jener anderer Anspruchsgruppen (wie z.B. Investoren, Mitarbeitern, Partner, Lieferanten und Gesellschaft) gemessen werden. Im Gegensatz zur ISO 9001 handelt es sich hierbei um eine umfassende leistungsorientierte QM-Norm, die sich in ihren **Prinzipien** sehr stark am EFQM-Modell orientiert: Kundenorientierung, Verantwortlichkeit der Führung, Mitarbeiterorientierung, Prozessorientierter Ansatz, Kontinuierliche Verbesserung, systemorientierter Managementansatz, sachbezogenes Vorgehen zur Entscheidungsfindung, Lieferantenbeziehungen zum gegenseitigen Nutzen.

¹ Alleinvertrieb der ISO-Normen in Deutschland: Beuth-Verlag, Berlin;
QM-Implementierung nach ISO-Normen werden auch angeboten von Zertifizierungsorganisationen (z.B. TÜV, LGA) und Akkreditierungsorganisationen (wie z.B. DACH, DAP, ZLG), diversen Firmen und Unternehmensberatern

² GMDS (2007) S. 44

Ergänzend zur ISO 9000-Normenfamilie stellt das europäische Komitee für Normung (CEN) zwei Leitfäden zur Verfügung: *CEN/TS 15224:2005*¹ (Anleitung zur Anwendung von EN ISO 9001:2000) und *DIN-Fachbericht CEN/TR 15592:2007-07*² (Leitfaden für die Anwendung der DIN EN ISO 9004:2000, speziell zugeschnitten auf die Dienstleistungen in der Gesundheitsversorgung zur Leistungsverbesserung).

Kernelemente:	Die zentrale Norm zur Etablierung eines einrichtungsinternen QM-Systems bildet nach wie vor die ISO 9001:2000. In den einzelnen Kapiteln der ISO-Norm werden die Kernbereiche wie folgt definiert: <ol style="list-style-type: none"> 1. Anwendungsbereich 2. Normative Verweisungen 3. Begriffe 4. Definition des Qualitätsmanagementsystems 5. Verantwortung der Leitung 6. Management von Ressourcen, Prozessmanagement 7. Produktrealisierung 8. Messung, Analyse und Verbesserung ergänzt durch Verfahrens-(VA) und Arbeitsanweisungen (AA) der jeweiligen Einrichtungen
Zertifizierung:	Die systematische Planung, Umsetzung und kontinuierliche Verbesserung nach ISO 9001 wird in einem QM-Handbuch dargelegt und durch eine Vorortbegehung in regelmäßigen Abständen (meist alle 3 Jahre) von einer berechtigten externen Zertifizierungsstelle im Rahmen eines Audit überprüft (Zertifizierung).
Eignung:	Das ISO-Normen-System ist branchen- und größenunabhängig
Kosten:	Selbstbewertung: 160 € (Kauf der ISO-Norm); Zertifizierung: ca. 10.000 € (Einrichtung mit ca. 25 Mitarbeitern; Zeitraum 3 Jahre). Betriebsinterne Kosten sind darin nicht enthalten.

6.2.2 Branchenspezifische QM-Prüfkataloge

6.2.2.1 QEP® – „Qualität und Entwicklung in Praxen“

Anbieter:	KBV und Landes-KVen, KBV anerkannte Zertifizierungsstellen, QEP®-Trainer, Deutscher Ärzte-Verlag GmbH (www.kbv.de)
Charakteristik:	Prüfkatalog mit Musterhandbuch, Checklisten sowie sonstige Dienstleistungen (Schulung, KV-Infoline, Qualitätszirkel zur QM-Einführung)
Kernelemente:	5 Themenbereiche mit 63 Unterpunkten und einem Prüfkatalog mit 228 Fragen <ol style="list-style-type: none"> 1) Patientenversorgung 2) Patientenrechte und -sicherheit 3) Mitarbeiter und Fortbildung 4) Praxisführung und -organisation 5) Qualitätsentwicklung
Zertifizierung:	Die Zertifizierungsprozedur beinhaltet die formale und inhaltliche Prüfung des eingereichten Handbuchs (5 Themenbereiche) und eine Überprüfung der Umsetzung vor Ort durch einen Visitor. Dafür wählt der Praxisinhaber eine durch die KBV akkreditierte Zertifizierungsstelle; die Zertifizierung erfolgt über Visitoren, die a) von den Zertifizierungsstellen beauftragt werden und b) von Seiten der KBV ausgebildet und akkreditiert worden sind.
Eignung:	Praxen, alle Fachgebiete
Kosten:	Etablierung: ca. 500 €; Zertifizierung ca. 1900-3000 €

¹ TS steht für *Technical Specifications*; Erfassungszeitraum 05-2005

² CEN steht für *Comités européens de normalisation* (europäischen Komitees für Normung) und TR für *Technical Reports*. Der CEN/TR 15592:2007-07 wurde am 1.6.2007 vom europäischen Komitee für Normung CEN verabschiedet

6.2.2.2 KPQM2006 / qu.no

Anbieter:	KPQM2006 – Praxis Qualitätsmanagement: KV Westfalen-Lippe; (www.kvwl.de) qu.no – Qualitätsmanagement für die Praxis: KV Nordrhein (www.kvno.de)
Charakteristik:	Prüfkataloge mit Checklisten und Musterhandbüchern, sonstige Dienstleistungen analog QEP®
Kernelemente:	Drei Themenbereiche: <ol style="list-style-type: none"> 1) Patienten 2) Mitarbeiter – Personalführung 3) Administration <p>Einige Pflichtprozesse müssen beschrieben werden, es muss ein Organigramm für die Praxis (und ggf. deren Umfeld) erstellt werden. Die Qualitätspolitik muss Ansätze des kontinuierlichen Verbesserungsprozesses durch Zielformulierung und deren regelmäßige Überprüfung erkennen lassen. Anhand von Qualitätsindikatoren sind die Ergebnisse einer Patientenbefragung darzustellen. Zu den Pflichtprozessen zählen das Notfallmanagement, die Teambesprechung, das Beschwerdemanagement und die Beschreibung der Kooperationen an den Nahtstellen der Versorgung (vgl. http://www.kvwl.de/arzt/qsqm/struktur/qm/einfuehrung.htm).</p>
Zertifizierung:	Zum dokumentierten Nachweis eines in die Vertragsarztpraxis eingeführten QM-Systems ist folgendes notwendig: <ul style="list-style-type: none"> • Kurzdarstellung der Vertragsarztpraxis • Qualitätspolitik • Verfahrens-, Arbeitsanweisungen und Flussdiagramme. <p>Darstellung von mindestens 10 Prozessen aus den 3 genannten Themenbereichen Zertifizierungsprozedur analog QEP</p>
Eignung:	Praxen, alle Fachgebiete
Kosten:	Etablierung: ca. 300 € (KPQM2006) und 660 € (qu.no); Zertifizierung ca. 800 €

6.2.2.3 KTO® – „Kooperation für Transparenz und Qualität im Gesundheitswesen“

Anbieter:	KTQ-GmbH ¹ (www.ktq.de)
Charakteristik:	Prüfkatalog mit Checklisten und Musterhandbuch
Kernelemente:	6 Themenbereiche mit 44 Kriterien und 252 Fragen: <ol style="list-style-type: none"> 1) Patientenorientierung 2) Führung 3) Mitarbeiterorientierung 4) Sicherheit 5) Informationswesen 6) QM
Zertifizierung:	Im Anschluss an eine Selbstbewertung kann sich die Praxis an eine KTQ-Zertifizierungsstelle wenden und eine KTQ-Fremdbewertung beantragen. Stimmen die Ergebnisse der Selbstbewertung mit den Erkenntnissen der KTQ-Visitoren weitestgehend überein, werden 55% der KTQ-Gesamtpunktzahl und 55% in der Kategorie "Patientenorientierung" erreicht, erhält die Praxis das KTQ-Zertifikat. Ein verliehenes KTQ-Zertifikat ist für 3 Jahre gültig. Dafür wählt der Praxisinhaber eine durch die KTQ-GmbH akkreditierte Zertifizierungsstelle. Die Zertifizierung erfolgt über Visitoren, die a) von den Zertifizierungsstellen beauftragt werden und b) von Seiten der KTQ-GmbH ausgebildet und akkreditiert worden sind.

¹ KTQ-Gesellschafter der KTQ-GmbH sind neben den Spitzenverbänden der Krankenkassen, die Bundesärztekammer (BÄK), die Deutsche Krankenhausgesellschaft (DKG) und der Deutsche Pflegerat (DPR). Kooperationspartner für das Verfahren für Praxen sind der Bundesverband der Arzt-, Zahnarzt- und Tierärzthelferinnen, der Berufsverband in der Praxis mitarbeitender Arztfrauen sowie der Hartmannbund – Verband der Ärzte Deutschlands e.V., der mit dem Start des Routinebetriebes des Zertifizierungsverfahrens für Praxen ebenfalls KTQ-Gesellschafter der KTQ-GmbH geworden ist.

Eignung:	Der KTQ-Qualitätsbericht beschreibt die konkreten Leistungen sowie Strukturdaten der zertifizierten Einrichtung. Der Qualitätsbericht wird auf der KTQ-Homepage ¹ als auch von Seiten der Einrichtung veröffentlicht und damit einer breiten Öffentlichkeit zugänglich gemacht.
Kosten:	Praxen, alle Fachgebiete Etablierung: ca. 1200 € (incl. Praxissoftware für QM für 4 Arbeitsplatzlizenzen); Zertifizierung ca. 2200 Euro (Praxis: 2-4 Ärzte)

6.2.3 Branchenspezifisches Bewertungsverfahren

6.2.3.1 EPA – „European Practice Assessment“

Anbieter:	AQUA-Institut, Stiftung Praxissiegel e.V., TOPAS-Germany
Charakteristik:	Edukative Unterstützung bei der Implementierung des internen QM durch EPA-Visitoren. Nach dem Grundmodell des PDCA-Zyklus unterziehen Praxisinhaber, -mitarbeiter und EPA-Visitoren die Praxis anhand von 5 Kernelementen einer Überprüfung. Die erhobenen Daten werden von AQUA-Mitarbeitern in einer zentralen Datenbank erfasst, ausgewertet und analysiert. Das AQUA-Institut stellt hierfür die Instrumentarien für Benchmark, Ist-Soll-Vergleich, To-do-Liste und statistische Abfragen bereit.
Kernelemente:	5 Themenbereiche mit 26 Unterthemen, 168 Indikatoren und 413 Fragen: <ol style="list-style-type: none"> 1) Menschen (Mitarbeiterorientierung, Patientenbefragung, Beschwerdemanagement, Fortbildung usw.) 2) Finanzen (Verantwortung und Planung für die Finanzverwaltung der Praxis) 3) Information (Materialien für Patienten, Datenschutz, Kommunikation nach Innen und Außen etc.) 4) Infrastruktur (Erreichbarkeit der Praxis, Vorhalten von medizinischer Ausstattung und Medikamenten etc.) 5) Qualität und Sicherheit (Vereinbarung von Qualitätszielen, Teambesprechungen, Fehlermanagement, Hygiene, Notfallmanagement, etc.)
Zertifizierung:	Das erfolgreiche Durchlaufen des EPA-Verfahrens wird von der „Stiftung Praxistest e.V.“ ² zertifiziert. Die Visitoren werden von AQUA ausgebildet und akkreditiert. Im Gegensatz zu QEP [®] , KPQM, qu.no und KTQ [®] erfolgt die EPA-Zertifizierung nicht nach Fertigstellung eines Handbuchs und der Umsetzung der darin beschriebenen QM-Elemente. Die Prozedur der Etablierung und Aufrechterhaltung des einrichtungsinternen QM ist Gegenstand der Zertifizierung. Das EPA-Zertifikat ist 3 Jahre gültig. Das EPA-Verfahren umfasst die „Befähigung“ in 8 verschiedenen Schritten, die der Praxisinhaber mit Unterstützung des Visitors abarbeitet. <ol style="list-style-type: none"> 1) Bereitstellung von Fragebögen, Checklisten und Logistik für Patientenbefragung 2) Erhebung von Daten aus Praxisinhaber-Selbstbewertung, Patienten- und Mitarbeiterbefragung 3) Eingabe der Daten in die EPA-Datenbank 4) Begehung der Praxis durch einen EPA-Visitor <ul style="list-style-type: none"> Check der Ausstattung und Räumlichkeiten Interview mit dem Praxisinhaber Teambesprechung mit dem gesamten Praxisteam: Feedback der beobachteten Stärken und Schwächen im Vergleich zum Standard und im Vergleich zu anderen Praxen/zur angestrebten Qualität

¹ http://www.ktq.de/ktq_media/pdf_2006/Verfahrenskurzbeschreibung_01_2006.pdf, und Abruf der Qualitätsberichte über http://www.ktq.de/ktq_qualitaetsberichte/index.php?tp=qbti&id=13, abgerufen am 9.11.2007

² einer Initiative der Bertelsmann-Stiftung Zertifizierungsstellen und der europäischen Entwicklergruppe TOPAS Europe

- 5) „problemorientiertes Handbuch“ als schriftliches Feedback, vom Visitor erstellt, zur weiteren Fortführung durch die Praxismitarbeiter
- 6) passwortgeschützter Zugang zur Datenbank: Fortschreibung der Dateneingabe durch Praxismitarbeiter
- 7) Nachbesprechung in der Praxis/im Qualitätszirkel/im Rahmen von Workshops (fakultativ)
- 8) Evaluation nach 4-6 Monaten.

Eignung: vor allem für Hausarztpraxen, erweitert für alle Fachgebiete
 Kosten: Etablierung: ca. 2000 € (Erstassessment und Zugang zur Datenbank Visotool®)
 Zertifizierung ca. 100 €

6.2.4 Fachspezifische QM-Verfahren

6.2.4.1 DIN EN ISO 15189 „Medizinische Laboratorien – Besondere Anforderungen an die Qualität und Kompetenz“

Anbieter: International Organization for Standardization; Beuth-Verlag, Berlin; Akkreditierungsorganisationen (wie z.B. DACH, DAP, ZLG) (www.iso.org)

Charakteristik: Spezielle Norm für medizinische Laboratorien mit speziellen Anforderungen an Qualität und Kompetenz der Leitung, der Qualität der Prozesse im Zusammenhang mit den anfordernden Ärzten und weiteren kooperierenden Laboreinrichtungen. Mit der Option zur Akkreditierung beinhaltet die Erfüllung dieser Norm auch die formelle Anerkennung der Kompetenz einer Einrichtung (z.B. eines Labors) unter der Berücksichtigung der Struktur-, Prozess- und Ergebnisqualität. Die hierfür ausgebildeten und von den Fachgesellschaften empfohlenen Fachgutachter bringen neben ihren Kenntnissen über QM-Prozesse und -Systeme ihre dezidierte Fachkenntnis in die Prüfung mit ein.

Kernelemente: siehe Abschnitte der Norm (Tabelle 33)

Tabelle 33: DIN EN ISO 15189: ausgewählte Abschnitte der Norm

Abschnitte der Norm	Kurzbeschreibung
Anwendungsbereich	Die ISO 15189 legt die besonderen Anforderungen an die Qualität und Kompetenz humangenetischer Laboratorien dar. Sie schließt alle Tätigkeitsbereiche des Labors ein. Explizit dargestellt werden die Anforderungen an das Management und an die personellen und technischen Erfordernisse eines humangenetischen Laboratoriums (z.B. Unteraufträge, Ständige Verbesserung, Präanalytik, Befunde). Darüber hinaus besteht die Möglichkeit, auch die Dienstleistungsbereiche Genetische Beratung, Untersuchung von Patienten, Präventive Maßnahmen zusätzlich zur Diagnostik mit einzubeziehen.
Normative Verweisung	Normative Verweisungen ergeben sich insbesondere zu folgenden Themen: <ul style="list-style-type: none"> • Standardisierung _____ (ISO/IEC Guide 2) • Ringversuchsorganisation und Ringversuchsteilnahme _____ (ISO/IEC Guide 43-1) • Grundlagen und Begrifflichkeiten des Qualitätsmanagement-Systems _____ (ISO 9000) • Anforderungen an das Qualitätsmanagement-System _____ (ISO 9001:2000) • Generelle Anforderungen an die Kompetenz in Test- und Kalibrierlaboratorien _____ (ISO/IEC 17 025) Regelungen, die sich aus untergesetzlichen Vorschriften ergeben (Berufsordnung, G-BA-Richtlinien, RiliBAK etc.) werden anerkannt und in das Regelwerk integriert. Gesetze gelten übergeordnet.
Begriffe	In diesem Kapitel wird eine Reihe von Begriffen erläutert, die im Zusammenhang mit der Anwendung der Norm eingesetzt und in den für die Akkreditierung relevanten Dokumenten benutzt werden. Humangenetische Einrichtungen sind angehalten, an dieser Stelle die von ihnen eingeführten Begriffe zu definieren.

Abschnitte der Norm	Kurzbeschreibung
Anforderungen an das Management	Die Organisationsstrukturen und Tätigkeitsabläufe in humangenetischen Einrichtung müssen schriftlich festgelegt werden. Diese Anforderungen gelten sowohl für die Innen- wie für Außendarstellung und bezieht sich auf folgende Punkte: 4.1 Organisation und Management 4.2 Qualitätsmanagementsystem 4.3 Lenkung der Dokumentation 4.4 Prüfung von Verträgen 4.5 Untersuchung durch Auftragslaboratorien 4.6 Externe Dienstleistungen und Lieferungen 4.7 Beratungsleistungen 4.8 Klärung von Beschwerden 4.9 Feststellung und Bearbeitung von Fehlern 4.10 Korrekturmaßnahmen 4.11 Vorbeugende Maßnahmen 4.12 Ständige Verbesserung 4.13 Qualitäts- und technische Aufzeichnungen 4.14 Interne Audits 4.15 Überprüfungen durch das Management
Technische Anforderungen	5.1 Personal 5.2 Räumlichkeiten und Umgebungsbedingungen 5.3 Laboratoriumsausrüstung 5.4 Präanalytische Maßnahmen 5.5 Untersuchungsverfahren 5.6 Sicherstellung der Qualität der Untersuchungsverfahren 5.7 Postanalytische Maßnahmen 5.8 Befundberichte

(Zusammenstellung der Normabschnitte nach der von der Norm vorgegebenen Gliederung;
Quelle: DIN EN ISO 15189:2003-12, Beuth Verlag, Berlin)

Akkreditierung: durch Prüfung und Audit anerkannter Akkreditierungsgesellschaften wie DACH, DAP und ZLG (im nicht gesetzlich geregelten Bereich); Auflistungen der akkreditierten Einrichtungen im DAR-Registerverzeichnis (ausführlich Kap. 2.4.5.3)

Eignung: speziell für medizinische Laboreinrichtungen

Kosten: Akkreditierung: ca. 30.000 € (Erstakkreditierung und Kosten für die nachfolgenden 5 Jahre) bei Einrichtungen mit ca. 25 Mitarbeitern; betriebsinterne Kosten sind darin nicht enthalten.

6.2.4.2 CAP – „Laboratory Accreditation Program (LAP)“

Anbieter: College of American pathologists (CAP) (www.cap.org)

Charakteristik: Prüfkatalog zur Akkreditierung von QM-Systemen für medizinische Laboratorien; Softwaretools („external peer-comparison program“) zur Kontrolle der Struktur-, Prozess und Ergebnisqualität, zur Etablierung von Benchmarking, zur Dokumentierung der Teilnahme an Ringversuchen.

Kernelemente: QM-Handbücher, Checklisten und Auditoren-Handbücher mit Bezug zur 4 Themen:

- 1) Leitung
- 2) Ressourcen und Sicherheit
- 3) Qualitätskontrolle und -verbesserung (verpflichtende Teilnahme an CAP-Ringversuchen)
- 4) Reakkreditierungsanforderungen

Akkreditierung: Überprüfung des QM-Handbuches (QM-Darlegung), der verpflichtenden Teilnahme an Ringversuchen incl. Audit. Akzeptiert werden QM-Ansätze nach ISO 15189, CLSI¹, AABB², CAP oder nach eigenen „QM-Design“.

¹ Clinical and Laboratory Standards Institute (CLSI) ist eine amerikanische Akkreditierungsorganisation im Bereich Gesundheitswesen vergleichbar mit ZLG. CLSI bietet ein eigenes QM-System an – eine Mischung aus eigenen Darlegungsprotokollen und der ISO 15189 (siehe dazu: Clinical and Laboratory Standards Institute Quality Manual 2006, 3. Ausgabe unter www.ncccls.org abgerufen am 12.11.2007)

² AABB = American Association of Blood Banks

Eignung:	speziell für medizinische Laboreinrichtungen mit internationalen Kontakten; unerlässlich für die Zusammenarbeit mit U.S.amerikanischen Bundesbehörden/Militär.
Kosten:	nicht einschätzbar, da die Einstufung der Gebühren nach Fachdisziplinen und der Anzahl der jährlich bearbeiteten Proben erfolgt.

6.3 Fragebogen zum einrichtungsinternen Qualitätsmanagement in humangenetischen Einrichtungen

A) Angaben zur Einrichtung

101 (1) **1. Ihre Einrichtung fällt in die Kategorie:**
(1) Praxis (2) Universität (3) Sonstiges: _____ (102 ())

201 (1,0) **2. Im Rahmen der humangenetischen Patientenversorgung hat Ihre Einrichtung folgende Bereiche**
(Mehrfachnennung möglich):
ja nein
202 (1,0) Genetische Beratungsstelle
 Labor mit den Schwerpunkten: _____ (204 ())

203 () Sonstige Bereiche: _____ (210 ())

301 (1) **3. Wie lässt sich Ihre Einrichtung charakterisieren? (Mehrfachnennung möglich)**
302 (1) Praxis mit 1 Arzt und nicht-ärztlichem/n Mitarbeiter/n
303 (1) Gemeinschaftspraxis/Praxisgemeinschaft/MVZ
304 (1) Laborverbund/-gemeinschaft
305 (1) Teil eines Kompetenzzentrums
306 (1) Teil eines Klinikums
307 (1) Zugehörig zu theoretischen Einrichtungen einer Universität
308 (1) Hochschulambulanz
309 (1) „Praxis im Institut“
310 (1) Gesundheitsamt / sozialpädiatrisches Zentrum / Kinderzentrum
 Sonstiges: _____

4. In Ihrer Einrichtung sind insgesamt ____ Personen beschäftigt. (401 ()) _____

501 (1) **5. Nimmt Ihre Einrichtung an der vertragsärztlichen Patientenversorgung teil?**
(1) ja (0) nein

B) Angaben zu Ihrer Person

601 (1) **6. Ihre Berufsausbildung (Mehrfachnennung möglich):**
602 (1) Facharzt für Humangenetik
604 (1) Facharzt für folgendes Fachgebiet: _____ (603 ())
605 (1) Mediziner ohne Facharztstitel
606 (1) Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik“
607 (1) Fachhumangenetiker (GfH)
607 (1) Naturwissenschaftler ohne Berufsbezeichnung Fachhumangenetiker (GfH)
607 (1) Sonstiges: _____

701 (1) **7. Sie sind...**
(1) weiblich (2) männlich

801 (1) **8. Gehört Qualitätsmanagement zu Ihren Aufgaben?**
(1) Ja (2) nein (3) noch offen

C) Kontakt mit Qualitätsmanagement (QM)

9. Nimmt Ihre Einrichtung an Ringversuchen (externe Qualitätssicherung) teil?

- 901 (1) ja
(0) nein

10. Mit dem Thema „Einrichtungsinternes Qualitätsmanagement“, d.h. mit der Einführung eines QM innerhalb Ihrer Einrichtung, das alle Bereiche umfasst, beschäftigt man sich in Ihrer Einrichtung seit:

- 1001 () _____ Jahren
1002 (1) noch nicht
(2) weiß nicht

11. Welches sind bzw. waren die wichtigsten (vertrauenswürdigsten und hilfreichsten) Informationsquellen zum Thema QM-Implementierung für Ihre Einrichtung?(Mehrfachnennung möglich)

- 1101 (1) Fachpresse
1102 (1) QM-Anbieter, Zertifizierungs-/Akkreditierungsstellen
1103 (1) Kollegen
1104 (1) Ärztekammern
1105 (1) Fachgesellschaften
1106 (1) Berufsverbände
1107 (1) Kassenärztliche Vereinigungen
1108 (1) QM-Systeme in anderen Ländern
1109 () Andere und zwar: _____
1110 (1) Weiß nicht

12. Wie hat sich Ihre Einrichtung auf die Implementierung eines einrichtungsinternen QM vorbereitet bzw. was wird in dieser Hinsicht geplant? (Mehrfachnennung möglich)

- | | ja | nein | weiß nicht | |
|--------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--|
| 1201 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Besuch von Informationsveranstaltungen |
| 1202 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Regelmäßige Teambesprechungen mit Mitarbeiterin zum Thema QM |
| 1203 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Austausch mit Kollegen anderer Einrichtungen |
| 1204 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Ein externer Dienstleister wird beauftragt |
| 1205 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Ein Mitarbeiter wird zum Qualitätsmanagementbeauftragten ernannt |
| 1206 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Es ist noch keine Vorbereitung notwendig |

13. Mit welchem QM-System haben Sie sich am intensivsten beschäftigt (Mehrfachnennung möglich)

- | | ja | nein | unbekannt | |
|--------------|---|--------------------------|--------------------------|---|
| 1301 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | ISO |
| 1302 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | QEP |
| 1303 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | EFQM |
| 1304 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | KTQ |
| 1305 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | EPA |
| 1306 () | <input type="checkbox"/> Anderes System _____ | | | |
| 1307 (1,0) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | | wir werden ein eigenes System entwickeln |
| 1308 (1) | <input type="checkbox"/> | | | wir hatten noch keine Zeit, uns damit zu beschäftigen |

D) Etablierung eines einrichtungsinternen QM

14. Haben Sie sich in Ihrer Einrichtung bereits für ein bestimmtes QM-System entschieden?

- 1401 (1) Nein, wir haben noch kein QM-System ausgewählt.
- 1402 (1) Ja, nämlich für: _____ (1403(_))
(Name / Beschreibung des Systems)
- Bezugsmöglichkeit: _____ (1404 (_))
(Literaturhinweis, Webadresse etc.)

Wenn Sie bereits eine Entscheidung getroffen haben, was waren die ausschlaggebenden Gründe für die Wahl dieses QM-Systems? (Mehrfachnennung möglich)

- | | ja | nein | weiß nicht | | |
|--------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--|------------|
| 1405 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | es passt zu unserem bereits bestehenden QM-System | |
| 1406 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | es scheint uns am besten für die Patientenversorgung geeignet | |
| 1407 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | wir können dabei auf einen kompetenten QM-Anbieter zurückgreifen | |
| 1408 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | es passt sehr gut zu unserer Struktur | |
| 1409 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | es ist mit wenig Aufwand verbunden | |
| 1410 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | es ist kostengünstig | |
| 1411 (1) | <input type="checkbox"/> | | | andere Gründe: _____ | (1412 (_)) |

15. In welcher Phase der Etablierung eines einrichtungsinternen QM befindet sich Ihre Einrichtung (Mehrfachnennung möglich)

- 1501 (1) Wir haben uns überhaupt noch nicht damit beschäftigt. → in diesem Fall bitte weiter mit Frage 28
- 1502 (1) wir planen die Einführung ab _____ (1503 (_))
- 1504 (1) Wir haben bereits seit _____ (Monat/Jahr) begonnen, ein QM einzuführen (1505 (_))
- 1506 (1) Die Etablierung ist seit _____ (Monat/Jahr) abgeschlossen worden. (1507 (_))
- 1508 (1) durch Anerkennung in Form einer Akkreditierung
- 1509 (1) durch Anerkennung in Form einer Zertifizierung
- 1510 (1) durch Überprüfung von Seiten: _____ (1511(_))
- 1512 (1) durch Selbstwertung
- 1513 (1) durch _____ (1514(_))
- 1515 (1) Obwohl wir akkreditiert / zertifiziert sind, werden wir noch für folgende Bereiche ein einrichtungsinternes QM aufbauen: _____ (1516(_))

16. Wer hat das Qualitätsmanagement-System bei Ihnen eingerichtet bzw. wird dieses bei Ihnen eingerichtet? (Mehrfachnennung möglich)

- | | ja | nein | weiß nicht | | |
|--------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|---|------------|
| 1601 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | die oberste Leitung der Einrichtung | |
| 1602 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | einer unserer Mitarbeiter in seiner Funktion als: _____ | (1603 (_)) |
| 1604 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | wir haben eine eigene Abteilung mit mehreren Mitarbeitern | |
| 1605 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | ein dafür angestellter Qualitätsmanagement-Beauftragter | |
| 1606 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | keine bestimmte Person, wir machen alles zusammen | |
| 1607 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | alles wird an externe Dienstleister delegiert | |
| 1608 () | | | | Andere Personen, nämlich: _____
(bitte hier Funktion benennen) | |

17. Wie hoch schätzen Sie die Kosten für die Einrichtung des internen QM in Ihrer Einrichtung (Praxis/Labor)?

- 1701 () Kosten intern (eigener Zeitaufwand, Mitarbeiter, Umstellung Software etc.) _____ €
- 1702 () Kosten für externe QM-Dienstleister (Schulungen, Beratung, Praxisbegehung etc.) _____ €
- 1703 () Kosten Zertifizierung / Kosten Akkreditierung _____ €
- 1704 () Sonstige Kosten _____ €
- 1705 (1) Kosten sind nicht bekannt

18. Wie hoch schätzen Sie den Arbeitsaufwand zur Implementierung über alle beteiligten Mitarbeiter

- 1801 (1) Arbeitsaufwand ist nicht bekannt
 1802 (1) pro Monat in Stunden: _____ Std.

E) Zusammenarbeit mit einem externen QM-Dienstleister

19. Arbeitet Ihre Einrichtung mit einem externen QM-Dienstleister (z.B. AQUA, KV etc.) zusammen?

- 1901 (1) ja, wir arbeiten bereits mit zusammen mit: _____ (1902 (1))
 1903 (1) noch nicht, aber es ist eine Zusammenarbeit geplant mit: _____ (1904 (1))
 1905 (1) wir sind noch unentschieden → bitte weiter mit Frage 21
 1906 (1) nein, wir haben uns dagegen entschieden → bitte weiter mit Frage 22

20. Wenn Sie sich bereits für eine Zusammenarbeit entschieden haben, wie wurden Sie auf diesen QM-Dienstleister aufmerksam? (Mehrfachnennung möglich)

- 2001 (1) Kontakt durch Fortbildung
 2002 (1) von Kollegen empfohlen
 2003 (1) von KV/Ärztchammer empfohlen
 2004 (1) informative Unterlagen
 2005 (1) Internetauftritt / Fachartikel
 2006 (1) Anzeige in Fachpresse
 2007 (1) andere Gründe: _____ (2008 (1))

21. Welche Erwartungen hätten Sie an einen externen QM-Dienstleister?

		Sehr wichtig	wichtig	unwichtig	weiß nicht
2101 (1,2,3,4)	Mein Zeitaufwand für QM verringert sich	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2102 (1,2,3,4)	Die Besonderheiten meiner Praxis werden berücksichtigt	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2103 (1,2,3,4)	Er kennt sich im Gesundheitswesen aus	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2104 (1,2,3,4)	Er kommuniziert den QM-Prozess anschaulich und nachvollziehbar	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2105 (1,2,3,4)	Er überzeugt meine Mitarbeiter vom QM	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2106 (1,2,3,4)	Ich habe einen festen Ansprechpartner	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2107 (1,2,3,4)	Das Preis-Leistungs-Verhältnis stimmt	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

- 2108 (1) Sonstiges: _____

22. Welche kostenpflichtigen QM-Dienstleistungen oder QM-Produkte wurden bereits in Anspruch genommen? (Mehrfachnennung möglich)

- | | ja | nein | weiß nicht | |
|--------------|--------------------------|--------------------------|--------------------------|--|
| 2201 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Beratung für eine QM-Implementierung speziell in Ihrer Einrichtung |
| 2202 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | QM-Fortbildungsveranstaltungen, Schulungen, Trainingsprogramme |
| 2203 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | QM-Software |
| 2204 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | QM-Handbücher, -Unterlagen, -Checklisten |
| 2205 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Einrichtung eines QM-Systems |
| 2206 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Begehung der Praxis/der Laborräume |
| 2207 (1,0,2) | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | <input type="checkbox"/> | Auswertung von Patienten- und Mitarbeiterfragebögen zum Thema QM |
| 2208 () | | | | Sonstiges: _____ |

F) Konsequenzen des QM für Ihre Einrichtung

23. Wie würden Sie den Nutzen eines QM für Ihre Einrichtung einschätzen:

▪ ▪ ▪ Qualitätsmanagement.....		Nutzen				
		sehr hoch	hoch	minimal	kein Nutzen	weiß nicht
2301 (1,2,3,4,5)	verkürzt meine Arbeitszeit spürbar	<input type="checkbox"/>				
2302 (1,2,3,4,5)	minimiert Unfallrisiken für Mitarbeiter	<input type="checkbox"/>				
2303 (1,2,3,4,5)	vereinfacht Einarbeitung neuer Mitarbeiter	<input type="checkbox"/>				
2304 (1,2,3,4,5)	verringert Wartezeiten für Patienten	<input type="checkbox"/>				
2305 (1,2,3,4,5)	verbessert den Umgang mit Beschwerden	<input type="checkbox"/>				
2306 (1,2,3,4,5)	erhöht das Auftragsvolumen	<input type="checkbox"/>				
2307 (1,2,3,4,5)	verbessert den Kontakt zu den überweisenden Ärzten	<input type="checkbox"/>				
2308 (1,2,3,4,5)	strafft Arbeitsabläufe in der Praxis	<input type="checkbox"/>				
2309 (1,2,3,4,5)	verringert die Fehlerquote	<input type="checkbox"/>				

2310 () Sonstiges: _____

24. Gibt es aus Ihrer Sicht Nachteile, die aus einem einrichtungsinternen QM für Ihre Einrichtung erwachsen könnten?

- | | | | |
|----------|--------------------------|--------------------|------------|
| 2401 (1) | <input type="checkbox"/> | ja und zwar: _____ | (2402 ()) |
| (0) | <input type="checkbox"/> | nein | |
| (2) | <input type="checkbox"/> | weiß nicht | |

25. Was sollte das Resultat von Qualitätsmanagement sein? (Mehrfachnennung möglich)

- 2501 (1) Kosten senken
- 2502 (1) Werbung (Marketing-Hilfe)
- 2503 (1) Stellen einsparen
- 2504 (1) Entwicklung von Qualitätsindikatoren
- 2505 (1) Standardisierung humangenetischer Leistungen
- 2506 (1) Verbesserung der Beratungs- und Diagnostikqualität
- 2507 (1) ich sehe keine nennenswerten Resultate
- 2508 (1) ich mache es nur, weil ich gezwungen bin
- 2509 () Sonstiges: _____

G) Voraussetzungen für effektives QM

26. Worauf sollte bei der Einführung eines einrichtungsinternen QM Ihres Erachtens geachtet werden?

			essentiell	wichtig	verzichtbar	weiß nicht
2601	(1,2,3,4)	die Leitung muss grundsätzlich hinter der Einrichtung eines Qualitätsmanagement-System stehen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2602	(1,2,3,4)	Für Ziele und Aufbau des QM ist die Leitung zuständig	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2603	(1,2,3,4)	alle Mitarbeiter müssen mit der Einführung eines Qualitätsmanagements einverstanden sein	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2604	(1,2,3,4)	es muss ein Mitarbeiter zum Qualitätsmanagement-Beauftragten ernannt werden	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2605	(1,2,3,4)	Hinzuziehung eines externen QM-Dienstleisters	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2606	(1,2,3,4)	das EDV-System muss an das QM angepasst werden	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2607	(1,2,3,4)	Besichtigung eines bereits akkreditierten Labors	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2608	(1,2,3,4)	Erfahrungsaustausch mit QM-erfahrenen Kollegen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2609	(1,2,3,4)	Finanzierungsplan muss aufgestellt werden	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2610	(1,2,3,4)	Dokumentenstruktur und -bezeichnungen müssen gründlich überdacht werden	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
2611	(1,2,3,4)	Mitarbeiter müssen motiviert werden	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

2612 () Weitere Empfehlungen: _____

H) Pro & Contra Qualitätsmanagement

27. Welches QM-System passt Ihrer Meinung nach am besten zu

- 2701 (1) einem humangenetischen Labor: _____ (2702 ())
- 2703 (1) einer Arztpraxis mit einer genetischen Beratungsstelle: _____ (2704 ())
- 2705 (1) weiß nicht

28. Wenn Sie sich in Ihrer Einrichtung bisher noch nicht mit dem Qualitätsmanagement beschäftigt haben, was waren die Gründe dafür? (Mehrfachnennung möglich)

- 2801 (1) QM ist reine Geldschneiderei
- 2802 (1) die damit verbundene Bürokratie hält uns von unseren eigentlichen Aufgaben ab
- 2803 (1) es gibt niemand, der dies momentan in Angriff nehmen kann
- 2804 (1) es wurde noch keine Zeit dafür gefunden
- 2805 (1) wir sehen keine Notwendigkeit
- 2806 (1) die Kassen sollen QM erstmal zusätzlich vergüten
- 2807 (1) es sind generelle Praxisänderungen geplant, dann erst QM-Beginn
- 2808 (1) andere Gründe: _____ (2809 ())

29. Gibt es bestimmte Bereiche /Tätigkeiten/ Aufgaben in einer humangenetischen Einrichtung, die Ihrer Ansicht nach gar nicht von einem QM erfasst werden können oder sollten?

Bereiche: _____ (2901 ())

Tätigkeiten: _____ (2902 ())

Aufgaben: _____ (2903 ())

30. Haben Sie noch Anregungen oder Kommentare zum Thema QM oder aber auch zu dieser Befragung?

Kommentare: _____ (3001 ())

Rückmeldung der Ergebnisse

Dürfen wir Ihnen die Zusammenfassung der Ergebnisse zusenden?

Ja, an folgende Adresse: _____

Sie sind an einem individuellen Score interessiert, der Ihre Antworten in Relation zu den Ergebnissen darstellt.

ja

nein

Sie sind an einem Erfahrungsaustausch zur Einrichtung eines internen Qualitätsmanagement interessiert und würden gerne andere Humangenetiker kontaktieren, die dabei sind, die Anforderungen an ein einrichtungsinternes Qualitätsmanagement in ihrer eigenen Praxis / Labor umzusetzen.

ja

nein

Folgende Kontaktdaten dürfen an Kollegen weitergegeben werden, die ebenfalls an einem Erfahrungsaustausch interessiert sind:

Ansprechpartner: _____

Email: _____

Sie wären mit einer Kontaktaufnahme einverstanden, wenn wir noch einige Verständnisfragen haben sollten?

ja

nein

Wir möchten uns für die Beantwortung der Fragen bei Ihnen bedanken. Für Rückfragen Ihrerseits stehen wir Ihnen gerne zur Verfügung. Wenden Sie sich bitte direkt an

Dipl.-Soz. Christine Scholz
Postfach 1337
82020 Taufkirchen
Tel. 089-225 302 54
Fax 089-744 279 47
kontakt@qm-research.net

7 Literaturverzeichnis

Hinweis: Akronyme (in eckigen Klammern) sind alphabetisch vor das Verzeichnis der namentlich genannten Autoren gesetzt.

- [ADK] GEMEINSAME ANTI-DOPING-KOMMISSION VON DSB/NOK 2001. Rahmen-Richtlinien zur Bekämpfung des Dopings. Frankfurt.
- [AGREE] AGREE COLLABORATION. ÄRZTLICHE ZENTRALSTELLE QUALITÄTSSICHERUNG; KÖLN -VERBINDUNG DER SCHWEIZER ÄRZTINNEN UND ÄRZTE FMH 2002. Checkliste zur Qualitätsbeurteilung von Leitlinien (AGREE-Instrument) Bern, Januar 2002 für die Deutschsprachige Version. Online am 2.1.2007 unter <http://www.agreecollaboration.org/pdf/de.pdf>.
- [AWMF/AEZQ] ARBEITSGEMEINSCHAFT DER WISSENSCHAFTLICHEN MEDIZINISCHEN FACHGESELLSCHAFTEN, ÄRZTLICHES ZENTRUM FÜR QUALITÄT IN DER MEDIZIN, 2007. Deutsches Instrument zur methodischen Leitlinien-Bewertung (DELBI). <http://www.versorgungsleitlinien.de/methodik/delbi>.
- [AWMF] ARBEITSGEMEINSCHAFT DER WISSENSCHAFTLICHEN MEDIZINISCHEN FACHGESELLSCHAFTEN (AWMF) / ÄRZTLICHE ZENTRALSTELLE QUALITÄTSSICHERUNG 2001. Das Leitlinien-Manual. Entwicklung und Implementierung von Leitlinien in der Medizin. 1. Aufl. ZeaFQ 95 Suppl.I:5-17.
- [AWMF] ARBEITSGEMEINSCHAFT DER WISSENSCHAFTLICHEN MEDIZINISCHEN FACHGESELLSCHAFTEN 2007. Anmeldeverfahren für Leitlinien in Planung und Entwicklung. Online am 20.11.2007 unter <http://leitlinien.net/>.
- [ÄZQ] ALTENHOFEN LUTZ, BRECH WOLFGANG, BRENNER GERHARD, GERAEDTS MAX, GRAMSCH EBERHARD, KOLKMANN FRIEDRICH W, KRUMPASZKY HANS GEORG, LORENZ WILFRIED, OESINGMANN ULRICH, OLLENSCHLÄGER GÜNTER, RHEINBERGER PAUL, SELBMANN HANS-KONRAD, STILLFRIED VON DOMENIK, STOBRAWA FRANZ UND THOLE HENNING für das ÄRZTLICHES ZENTRUM FÜR QUALITÄT IN DER MEDIZIN (Hrsg.) 2001. Beurteilung klinischer Messgrößen des Qualitätsmanagements – Qualitätskriterien und – Indikatoren in der Gesundheitsversorgung. Konsensuspapier der Bundesärztekammer, der Kassenärztlichen Bundesvereinigung und der AWMF. Jena: Urban & Fischer Verlag.
- [ÄZQ] ÄRZTLICHES ZENTRUM FÜR QUALITÄT IN DER MEDIZIN 2007. <http://www.versorgungsleitlinien.de>.
- [ÄZQ] GRAMSCH EBERHARD, HOPPE JÖRG-DIETRICH, JONITZ GÜNTHER, RICHTER-REICHELHLM MANFRED, OLLENSCHLÄGER GÜNTER für das ÄRZTLICHES ZENTRUM FÜR QUALITÄT IN DER MEDIZIN (Hrsg.) 2004. Kompendium Q-M-A. Qualitätsmanagement in der ambulanten Versorgung. 2. überarb. Aufl. Köln: Deutscher Ärzteverlag.
- [BÄK/KBV] Stellungnahme der Bundesärztekammer und der Kassenärztlichen Bundesvereinigung 1988. Anforderungen an die persönliche Leistungserbringung. Deutsches Ärzteblatt 85 Nr. 38, A-2604-2605.
- [BÄK] BUNDESÄRZTEKAMMER (Hg.) 1989. Stellungnahme der "Zentralen Kommission der Bundesärztekammer zur Wahrung ethischer Grundsätze in der Reproduktionsmedizin, Forschung an menschlichen Embryonen und Gentherapie" Deutsches Ärzteblatt 86: A-2218-2222.
- [BÄK] BUNDESÄRZTEKAMMER (Hg.) 1991. Richtlinien zur Verwendung fetaler Zellen und fetaler Gewebe (28.11.1991) Online am 23.6.2007 unter <http://www.bundesaerztekammer.de/downloads/Fetalzellpdf.pdf>.
- [BÄK] BUNDESÄRZTEKAMMER (Hg.) 1995. Richtlinien zum Gentransfer in menschliche Körperzellen. Deutsches Ärzteblatt 92, Heft 11 (17.03.1995) A789-794; B583-588; C507-512.
- [BÄK] BUNDESÄRZTEKAMMER (Hg.) 1998. Richtlinien zur Diagnostik der genetischen Disposition für Krebserkrankungen. Deutsches Ärzteblatt 95, Heft 22 (29.05.1998) A-1396.
- [BÄK] BUNDESÄRZTEKAMMER (Hg.) 2000. Diskussionsentwurf zu einer Richtlinie zur Präimplantationsdiagnostik und Statements. Deutsches Ärzteblatt 97, Heft 9 (03.03.2000) A-525-528.
- [BÄK] BUNDESÄRZTEKAMMER (Hg.) 2002. Richtlinien für die Erstattung von Abstammungsgutachten. Deutsches Ärzteblatt 99, Heft 10 (08.03.2002) A665-A667.

- [BÄK] BUNDESÄRZTEKAMMER (Hg.) 2003a. Richtlinien zur pränatalen Diagnostik von Krankheiten und Krankheitsdispositionen [28.02.2003] Deutsches Ärzteblatt 95, Heft 50 (11.12.1998) A-3236, 3238-3242 und 99, Heft 13 (29.03.2002) A-875 und 100, Heft 9 (28.02.2003) A-583.
- [BÄK] BUNDESÄRZTEKAMMER (Hg.) 2003b. Richtlinien zur prädiktiven genetischen Diagnostik. Deutsches Ärzteblatt 100, Heft 19 (09.05.2003) A-1297-1305.
- [BÄK] BUNDESÄRZTEKAMMER (Hg.) 2003c. (Muster-)Weiterbildungsordnung und (Muster-)Richtlinie. Online am 13.11.2007 unter http://www.baek.de/downloads/MWBO_28092007-1.pdf.
- [BÄK] BUNDESÄRZTEKAMMER (Hg.) 2004. (Muster-)Satzungsregelung Fortbildung und Fortbildungszertifikat. Beschlussprotokoll des 107. Deutschen Ärztetages vom 18.-21. Mai 2004 in Bremen. Online am 13.11.2007 unter <http://www.bundesaerztekammer.de/page.asp?his=1.102.103.160&all=true>.
- [BÄK] BUNDESÄRZTEKAMMER (Hg.) 2006a. (Muster-)Richtlinie zur Durchführung der assistierten Reproduktion, Novelle 2006. Deutsches Ärzteblatt 103, Heft 20 (19.05.2006) A1392 - A1402.
- [BÄK] BUNDESÄRZTEKAMMER (Hg.) 2006b. Ärztestatistik der Bundesärztekammer 2007; online am 19.7.2008 unter <http://www.baek.de/downloads/Aerztestatistik2006.pdf>.
- [BÄK] Bundesärztekammer (Hg.) 2007a. Verbindlichkeit von Richtlinien, Leitlinien, Empfehlungen und Stellungnahmen. Online am 23.6.2007 unter <http://www.baek.de/page.asp?his=0.7>.
- [BÄK] BUNDESÄRZTEKAMMER (Hg.) 2007b. Empfehlungen zur ärztlichen Fortbildung. 3. überarb. Aufl. (30.5.2007). Online am 13.11.2007 unter <http://www.bundesaerztekammer.de/downloads/FobiEmpf3Aufl.pdf>.
- [BÄK] BUNDESÄRZTEKAMMER (Hg.) 2007c. Die ärztliche Versorgung in der Bundesrepublik Deutschland. Entwicklung der Arztzahlen zum 31.12.2006. Online am 12.6.2007 unter <http://www.baek.de/downloads/Aerztestatistik2006.pdf>.
- [BÄK] Bundesärztekammer (Hg.) 2007d. Die ärztliche Versorgung in der Bundesrepublik Deutschland. Entwicklung der Arztzahlen zum 31.12.2007. Online am 19.7.2008 unter <http://www.baek.de/downloads/Stat07Tabelle3.pdf>.
- [BÄK] BUNDESÄRZTEKAMMER (Hg.) 2008. Richtlinie zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen. Deutsches Ärzteblatt. Jg.105, Heft 7, 15.Februar 2008
- [BLÄK] Weiterbildungsordnung für die Ärzte Bayerns in der Neufassung vom 1. Oktober 1993. Online am 2.3.2007 unter <http://www.blaek.de>.
- [BMG] BUNDESMINISTERIUM FÜR GESUNDHEIT 2008. Der gute Arzt. Tipps für den Arztbesuch. Online am 12.1.2008 unter http://www.die-gesundheitsreform.de/gesundheitsystem/qualitaet_vergleichen/der_gute_arzt/index.html?param=qv.
- [BVDH/GFH] BERUFSVERBAND DEUTSCHER HUMANGENETIKER, DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK[GfH] 2006a. Leitlinien zur molekulargenetischen Diagnostik der Cystischen Fibrose. medgen 18 (3) 266-272.
- [BVDH/GFH] BERUFSVERBAND DEUTSCHER HUMANGENETIKER, DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK[GfH] 2006b. Leitlinien zur molekulargenetischen Diagnostik der hereditären Hämochromatose. medgen 18 (3) 273-277.
- [BVDH/GFH] BERUFSVERBAND DEUTSCHER HUMANGENETIKER, DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK[GfH] 2004a. Leitlinien zur molekulargenetischen Diagnostik beim fra(X) Syndrom. medgen 16 (3) 351-357.
- [BVDH/GFH] BERUFSVERBAND DEUTSCHER HUMANGENETIKER, DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK[GfH] 2004b. Leitlinien zur molekularzytogenetischen Diagnostik. medgen 16 (3) 358-359.
- [BVDH] (Hrsg) (2005) Qualitätsmanagement-Handbuch für humangenetische Laboratorien nach DIN EN ISO 15189:2003. Verlag medizinischegenetik, München.
- [BVERFG] BUNDESVERFASSUNGSGERICHT 1998. Verfassungsbeschwerden gegen das „Bayerische Schwangeren-hilfeergänzungsgesetz“ sind überwiegend erfolgreich (Entscheidung vom 27.10.1998 - 1 BvR 2306/96). Pressemitteilung Nr. 117 vom 27.10.1998.
- [BVMEDGEN/GFH] BERUFSVERBAND MEDIZINISCHE GENETIK, DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK (GFH) 2001. Leitlinien für die molekulare und cytogenetische Diagnostik bei Prader-Willi-Syndrom und Angelman-Syndrom. medgen 13 (1) 71-73.

- [BVMEDGEN/GfH] BERUFSVERBAND MEDIZINISCHE GENETIK, DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK (GfH) 1999. Leitlinien zur molekulargenetischen Diagnostik der Muskeldystrophien Duchenne und Becker. medgen 11 (4) 503-506.
- [BVMEDGEN/GfH] BERUFSVERBAND MEDIZINISCHE GENETIK, DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK (GfH) 1997. Leitlinien zur molekulargenetischen Diagnostik nach CVS. medgen 9 (1) 132.
- [BVMEDGEN/GfH] BERUFSVERBAND MEDIZINISCHE GENETIK, DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK (GfH) 1996. Leitlinien zur tumorzytogenetischen Labordiagnostik. Medgen 8 (1996) Heft 3, Bl.3-4.
- [CEN] EUROPÄISCHES KOMITEE FÜR NORMUNG 2000: Qualitätsmanagementsysteme, Anforderungen, ISO 9001:2000. Brüssel .
- [CMGS] CLINICAL MOLECULAR GENETICS SOCIETY 2006. Final CMGS Audit 2005/06.
- [DACH] Deutsche Akkreditierungsstelle Chemie 2003. Fragebogen zur DIN EN ISO 15189 für medizinische Laboratorien. QM-VA 0900-31/Version 03. Online am 10.1.2008 unter http://www.dach-gmbh.de/download_labor.html.
- [DACH] Deutsche Akkreditierungsstelle Chemie GmbH 2002. SK Forensische Medizin, Toxikologie, Biologie. DACH-Nachrichten Nr. 1-2002.
- [DACH] DEUTSCHE AKKREDITIERUNGSSTELLE CHEMIE GMBH 2007. 3. MPG-Änderungsgesetz regelt Herstellung von In-Haus – Tests. Online am 2.11.2007 unter <http://www.dach-gmbh.de/mpg.html>.
- [DFG] Deutsche Forschungsgemeinschaft 1999. Humangenomforschung und prädiktive genetische Diagnostik: Möglichkeiten - Grenzen – Konsequenzen. Stellungnahme der Senatskommission für Grundsatzfragen der Genforschung der Deutschen Forschungsgemeinschaft. Online 15.6.2007 unter http://www.dfg.de/aktuelles_presse/reden_stellungnahmen/archiv/download/hgenom_de_99.pdf.
- DIN EN ISO 15189:2003. Berlin: Beuth Verlag.
- DIN EN ISO 15189:2007. Berlin: Beuth Verlag.
- DIN EN ISO 9000:2005. Berlin: Beuth Verlag.
- DIN EN ISO 9001:2000. Berlin: Beuth Verlag.
- DIN EN ISO 9004:2000. Berlin: Beuth Verlag.
- [E.C.A.] EUROPEAN CYTOGENETIC ASSOCIATION 2006. E.C.A. Newsletter No. 17, July 2006. Online am 23.9.2007 unter <http://www.eurogentest.org/web/info/public/unit1/guidelines/cytogenetics/index.xhtml#guidelines>.
- [EMQN] EUROPEAN MOLECULAR QUALITY NETWORK 2007. <http://www.emqn.org>.
- [G-BA] GEMEINSAMER BUNDESAUSSCHUSS 2003. Richtlinien des Bundesausschusses der Ärzte und Krankenkassen über die ärztliche Betreuung während der Schwangerschaft und nach der Entbindung. In der Fassung vom 10. Dezember 1985 (veröffentlicht im Bundesanzeiger Nr. 60 a vom 27. März 1986), zuletzt geändert am 24. März 2003, veröffentlicht im Bundesanzeiger Nr. 126 vom 11. Juli 2003, in Kraft getreten am 12. Juli 2003.
- [G-BA] GEMEINSAMER BUNDESAUSSCHUSS 2006. Richtlinie über grundsätzliche Anforderungen an ein einrichtungsinternes Qualitätsmanagement für die an der vertragsärztlichen Versorgung teilnehmenden Ärzte, Psychotherapeuten und medizinischen Versorgungszentren (Qualitätsmanagement-Richtlinie vertragsärztliche Versorgung). Fassung vom 01.01.2006. BAnz. Nr. 248 (S. 17 329) vom 31.12.2005, in Kraft getreten am 01.01.2006. Online am 13.11.2007 unter http://www.g-ba.de/downloads/62-492-3/RL_QM-Vertragsarzt-2005-10-18.pdf.
- [GDV] GESAMTVERBAND DER DEUTSCHEN VERSICHERUNGSWIRTSCHAFT 2001. GDV-Mitgliedsunternehmen legen freiwillige Selbstverpflichtung vor. medgen 13(4)399-400.
- [GenDG] BENDER BIRGITT, BECK VOLKER, KURTH MARKUS, FELL HANS-JOSEF, BEHM CORNELIA, BERNINGER MATTHIAS, GEHRING KAI, GÖRING-ECKARDT KATRIN, HABELMANN BRITTA, HINZ PRISKA, HOFREITER ANTON, KÜNAST RENATE, LOSKE REINHARD, MONTAG JERZY, NOURIPOUR Omid, SAGER KRISTA, SCHARFENBERG ELISABETH, SCHEEL CHRISTINE, SCHEWE-GERIGK IRMINGARD, STEENBLOCK RAINDER, WIELAND WOLFGANG, WINKLER JOSEF PHILIP, FRAKTION BÜNDNIS 90/DIE GRÜNEN 2006. Entwurf eines Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG). Drucksache 16/3233, Deutscher Bundestag, 16. Wahlperiode. Online 7.11.2007 unter <http://dip21.bundestag.de/dip21/btd/16/032/1603233.pdf>.

- [GenDG] Entwurf eines Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG) Referentenentwurf 30.6.2008.
- [GfH/BVDH] DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK, BERUFSVERBAND DEUTSCHER HUMANGENETIKER (BVDH) 2007c. Leitlinien zur molekulargenetischen Labordiagnostik. medgen 19(4)460-462.
- [GfH/BVDH] DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK, BERUFSVERBAND DEUTSCHER HUMANGENETIKER (BVDH) 2007d. Leitlinien zur zytogenetischen Labordiagnostik medgen 19(4)465-459.
- [GfH/BVDH] DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK, BERUFSVERBAND DEUTSCHER HUMANGENETIKER (BVDH) 2007a. Leitlinien zur Genetischen Beratung. medgen 19(4)452-454.
- [GfH/BVDH] DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK, BERUFSVERBAND DEUTSCHER HUMANGENETIKER (BVDH) 2007b. Leitlinien zur genetischen Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen. medgen 19(4)454-455.
- [GfH] DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK 1991. Protokoll der 4. o. Mitgliederversammlung der GfH. medgen 3(2)6-10.
- [GfH] DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK 1992. Tätigkeitsbericht 1991/1992 der Kommission für Öffentlichkeitsarbeit und ethische Fragen der GfH. medgen 4(2)11-12.
- [GfH] Deutsche Gesellschaft für Humangenetik 1993. Weiterbildungsordnung zum Fachhumangenetiker/zur Fachhumangenetikerin (GfH). medgen 5(2)174-176.
- [GfH] DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK 1998. Leitlinien zum „pränatalen Schnelltest (FISH)“. medgen 10(2)319.
- [GfH] DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK 2004a. Stellungnahme zur genetischen Diagnostik auf Dispositionsfaktoren für multifaktoriell bedingte Erkrankungen und Entwicklungsstörungen sowie Medikamentenreaktionen. medgen 16(2)115-117.
- [GfH] DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK 2004b. Leitlinien zur molekularzytogenetischen Labordiagnostik. medgen 16(4)358-359.
- [GfH] DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK 2007a. Leitlinien zur Genetischen Beratung. medgen 19(4)452-454.
- [GfH] DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK 2007b. Leitlinien zur molekulargenetischen Labordiagnostik. medgen 19(4)460-462.
- [GfH] DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK 2007c. Leitlinien zur zytogenetischen Labordiagnostik. medgen 19(4)456-459.
- [GfH] DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK 2008a. Stellungnahme: Kommerzielle Internetangebote zur Analyse genetischer SNP-Varianten. medgen 20(2)237-238.
- [GfH] DEUTSCHE GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK 2008b. Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) zum Entwurf eines Gesetzes über genetische Untersuchungen bei Menschen (Gendiagnostikgesetz – GenDG) Referentenentwurf vom 30.6.2008 (unveröff. Stellungnahme).
- [GfH-GRUNDPOSITIONENKOMMISSION] KOMMISSION FÜR GRUNDPOSITIONEN UND ETHISCHE FRAGEN DER DEUTSCHEN GESELLSCHAFT FÜR HUMANGENETIK (GfH) 2006. Information zu Handhabung der Einwilligungserklärungen. medgen 18:259-265.
- [GfH-WBO-KOMMISSION] Kommission für die Erarbeitung eines Gegenstands-Katalogs für die Weiterbildungsordnung zum Fachhumangenetiker/zur Fachhumangenetikerin der Gesellschaft für Humangenetik e.V. 1994. Gegenstandskataloge für die Weiterbildungsordnung zum Fachhumangenetiker/ zur Fachhumangenetikerin (GfH). medgen 6(3)290-297.
- [GfH-ZUERKENNUNGSKOMMISSION] GfH-KOMMISSION FÜR DIE ZUERKENNUNG DER BERUFSBEZEICHNUNG „FACHHUMANGENETIKER/IN (GfH) 2003. Ordnung für die Weiterbildung zur Fachhumangenetikerin (GfH) / zum Fachhumangenetiker (GfH): Abschnitt A Bestimmungen und Abschnitt B Gegenstandskatalog. medgen 15(3)199-204.
- [GMDS] SENS BRIGITTE, FISCHER BURKHARD, BASTEK ANGELIKA, ECKARDT JÖRG, KACZMAREK DIRK, PASCHEN ULRICH, PIETSCH BARBARA, RATH SABINE, RUPRECHT THOMAS, THOMECZEK CHRISTIAN, VEIT CHRISTOF, WENZLAFF PAUL (GMDS-Arbeitsgruppe Qualitätsmanagement in der Medizin) 2007. Begriffe und Konzepte des Qualitätsmanagements. 3. Aufl. GMS Med Inform Biom Epidemiol. 3(1):Doc05.

- [HGC] HUMAN GENETICS COMMISSION 2007. More Genes Direct. A report on developments in the availability, marketing and regulation of genetic tests supplied directly to the public. Dezember 2007. Publication Orderline: dh@prolog.uk.com.
- [ILAC] International Laboratory Accreditation Cooperation 2000. Guidelines for the Requirements for the Competence of Providers of Proficiency Testing Schemes. ILAC-G13:2000.
- [IQWIG] Institut für Qualität und Wirtschaftlichkeit im Gesundheitswesen (IQWIG) 2008. Allgemeine Methoden. Version 3.0 vom 27.5.2008. unter www.iqwig.de/download/IQWiG_Allgemeine_Methoden_Entwurf_V-3-0.pdf.
- [JCAHO] JOINT COMMISSION ON ACCREDITATION OF HEALTHCARE ORGANIZATIONS 1990. Primer on Indicator Development and Application. Measuring Quality in Health Care. Oakbrook Terrace.
- [KBV] KASSENÄRZTLICHE BUNDESVEREINIGUNG 1994. Durchführung von Laboratoriumsuntersuchungen in der kassenärztlichen/vertragsärztlichen Versorgung. DARIS-Archivnummer 1003686229.
- [KBV] KASSENÄRZTLICHE BUNDESVEREINIGUNG 2007a. Qualitätsbericht 2006. Online am 12.1.2008 unter <http://www.kbv.de/themen/6793.html>.
- [KBV] KASSENÄRZTLICHE BUNDESVEREINIGUNG 2007b. QEP-Zertifizierungsverfahren. Online am 5.1.2008 unter <http://lga-intercert.com/Formulare/Informationen%20zum%20QEP-Zertifizierungsverfahren%20V%2001.0%20070419.pdf>.
- [KBV] KASSENÄRZTLICHE BUNDESVEREINIGUNG 2007c. Grunddaten zur Vertragsärztlichen Versorgung in Deutschland 2007. Zahlen, Fakten, Informationen. Online am 12.2.2008 unter <http://www.kbv.de/publikationen/125.html>.
- [KBV] KASSENÄRZTLICHE BUNDESVEREINIGUNG 2008a. Einheitlicher Bewertungsmaßstab für ärztliche Leistungen (EBM2008). Online am 6.1.2008 unter <http://www.kbv.de/ebm2000plus/EBMGesamt.htm>.
- [KBV] KASSENÄRZTLICHE BUNDESVEREINIGUNG 2008b. Sitzung der Vertreterversammlung der KBV am 19.Mai 2008 in Ulm. Online am 6.6.2008 unter <http://www.kbv.de/12042.html>.
- [KBV] SIEBOLDS MARCUS, KIRCHNER HANNA, DIEL FRANZISKA für die KASSENÄRZTLICHE BUNDESVEREINIGUNG (Hrsg.) 2004. Handbuch Qualitätszirkel. Köln: Deutscher Ärzte-Verlag GmbH.
- [KV RLP] Kassenärztliche Vereinigung Rheinland Pfalz (Hg.) 2005. Qualitätsmanagement-Newsletter. Online am 5.5.2007 unter http://www.theresia-woelker.de/pdf/qm2/newsletter_10.pdf.
- [KVB] Kassenärztliche Vereinigung Bayerns 2007. Qualitätsmanagement-Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses: Zeitplan und Inhalte. Tipps zur Umsetzung in der Praxis. Unter <http://www.kvb.de>.
- [KVNO] KASSENÄRZTLICHE VEREINIGUNG NORDRHEIN 2005. KVNO schnell EBM 2000plus. Online 15.6.2007 unter http://www.kvno.de/importiert/kvno_schnell_ebm.pdf.
- [OECD] ORGANISATION FOR ECONOMIC CO-OPERATION AND DEVELOPMENT 2007. OECD Guidelines for Quality Assurance in Molecular Genetic Testing. <http://www.oecd.org>.
- [OECD] ORGANISATION FOR ECONOMIC CO-OPERATION AND DEVELOPMENT 2007. Genetic Testing. A survey of Quality Assurance and Proficiency Standards. <http://www.oecd.org>.
- [OMIM] ONLINE MENDELIAN INHERITANCE IN MAN, OMIM (TM). McKusick-Nathans Institute of Genetic Medicine, Johns Hopkins University (Baltimore, MD) and National Center for Biotechnology Information, National Library of Medicine (Bethesda, MD). <http://www.ncbi.nlm.nih.gov/omim>.
- [PTB] PHYSIKALISCH-TECHNISCHE BUNDESANSTALT (PTB) 2007. Konformitätserklärung. Online 21.12.2007 unter <http://www.ptb.de/de/wegweiser/oeffentlichkeit/verbraucherschutz/konformitaetserklaerung.html>.
- [ZLG] ZENTRALSTELLE DER LÄNDER FÜR GESUNDHEITSSCHUTZ BEI ARZNEIMITTELN UND MEDIZINPRODUKTEN 2007. Interview mit Direktorin Dr. U. Soltau. Online am 2.11.2007 unter <http://www.zlg.de/cms.php?PHPSESSID=95079e70245c761cda2584236acbc582&mapid=310>.
- [ZLG] ZENTRALSTELLE DER LÄNDER FÜR GESUNDHEITSSCHUTZ BEI ARZNEIMITTELN UND MEDIZINPRODUKTEN / ARBEITSGEMEINSCHAFT MEDIZINISCHE LABORATORIUMSDIAGNOSTIK (Hrsg.) 2004. Medizinisches Labor. [Qualitätsmanagement und Akkreditierung](#). Loseblattausgabe. Zwei Ringordner + CD-ROM. Grundwerk einschließlich 1. Ergänzungslieferung. Stuttgart: Wissenschaftliche Verlagsgesellschaft mbH.
- [ZLR] ZENTRALE LISTE RINGVERSUCHE 2007. Ringversuchsregister gemäß § 79 GTG. Zentrale Liste Ringversuche. Ringversuche zur externen Qualitätssicherung in der molekularen Gendiagnostik (mit Angabe von

- Organisationen und Ringversuchsleitern/Ansprechpartnern). Stand März 2007. Online am 27.12.2007 unter <http://www.bmgfj.gv.at/cms/site/standard.html?channel=CH0811&doc=CMS1170844289569>.
- APPROBATIONSORDNUNG FÜR ÄRZTE VOM 27.JUNI 2002. Bundesgesetzblatt Jahrgang 2002 Teil Nr. 44, ausgegeben zu Bonn am 3.7.2002.
- ARNDT DIETRICH 1997. Grundsätze der Qualitätssicherung in der Medizin. In: Arndt Dietrich, Obe Günter (Hrsg.) Qualitätssicherung in der Zyto- und Molekulargenetik. RKI-Schriften 1/97, München: MMV Medizin Verlag. 11-18.
- ARNDT DIETRICH, OBE GÜNTER (Hrsg.) 1997. Qualitätssicherung in der Zyto- und Molekulargenetik. RKI-Schriften 1/97, München: MMV Medizin Verlag.
- ASSMANN GERD 2003. Den Herzinfarkt vermeiden – erste gemeinsame europäisch-amerikanische Empfehlungen. Herz 28(5)473-474.
- BADURA BERNHARD, STRADTHOLZ PETRA 2003. Qualitätsforschung und Evaluation im Gesundheitswesen. In: Schwartz Friedrich Wilhelm et al. (Hrsg.) Das Public Health Buch – Gesundheit und Gesundheitswesen. 2. Aufl. München: Urban & Fischer, 714-724.
- BAHRS OTTOMAR, GERLACH FERDINAND M, SZECSENYI JOACHIM, ANDRES EDITH (Hrsg.) 2001. Ärztliche Qualitätszirkel. Leitfaden für den Arzt in Praxis und Klinik. 4. Aufl. Köln: Deutscher Ärzte-Verlag.
- BARTRAM CLAUS R, BECKMANN JAN P, BREYER FRIEDRICH, FEY GEORG H, FONATSCH CHRISTA, IRRGANG BERNHARD, TAUPITZ JOCHEN, SEEL KLAUS-M, THIELE FELIX 2000a. Humangenetische Diagnostik. Wissenschaftliche Grundlagen und gesellschaftliche Konsequenzen. Heidelberg: Springer Verlag.
- BARTRAM CLAUS R, GRIMM T, REHDER H, ROPERS HH, SCHULZE B, SPERLING K 2000b. Stellungnahme der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik zur Anfrage des Sachverständigenrates für die Konzertierte Aktion. (Siehe auch Bundestagsdrucksache 14/6871: Gutachten 2000/2001 des Sachverständigenrats für die Konzertierte Aktion im Gesundheitswesen. Bedarfsgerechtigkeit und Wirtschaftlichkeit. Band III: Über-, Unter- und Fehlversorgung.) Online am 17.11.2007 unter <http://www.svr-gesundheit.de/Gutachten/Gutacht01/befragung/befrag.htm>.
- BARTSCH OLIVER 2002. Sektion QS Molekulare Zytogenetik: Ringversuche 1998-2002. medgen 14(4)388.
- BARTSCH OLIVER 2003. QS Molekulare Zytogenetik Jahresbericht 2003. medgen 15(4)421-421.
- BAYERTZ KURT, SCHMIDTKE JÖRG 1994. Genomanalyse: Wer zieht den Gewinn? Ethische und soziale Probleme der molekulargenetischen Diagnostik erblich bedingter Erkrankungen. In: Fischer, Ernst Peter (Hrsg.) Mannheimer Forum 93/94, München 1994:71:125.
- BERNER BARBARA 2000. Genehmigung einer Zweisparchstunde: Bedürfnis der Bevölkerung muss vorliegen. Dtsch Ärztebl 97(23):A-1619/B-1389/C-1292.
- BIANCALANA VALÉRIE, STEINBACH PETER, STENHOUSE SU 2006. Draft Best Practice Guidelines for Molecular Analysis in Fragile X Syndrome. Online am 1.10.2007 unter http://www.emqn.org/emqn/BestPractice/mainColumnParagraphs/05/document/EMQN%20guidelines%20FRAX_2006.pdf.
- BINKERT FRANZ 2005. Qualitätssicherung bei medizinisch-genetischen Labordienstleistungen. Politique professionnelle. medgen 17(4)353-355.
- BRÄNDLE CORINNA, RESCHKE DAGMAR, WOLFF GERHARD 2007. Metaanalyse der Diskussion um den genetischen Exzeptionalismus. In: Schmidtke Jörg, Müller-Röber Bernd, van den Daele Wolfgang, Hucho Ferdinand, Köchy Kristian, Sperling Karl, Reich Jens, Rheinberger Hans-Jörg, Wobus Anna M, Boysen Mathias, Domasch Silke (Hrsg.) Gendiagnostik in Deutschland. Status quo und Problemerkundung. Supplement zum Gentechnologiebericht. Forschungsberichte der Interdisziplinären Arbeitsgruppen der Berlin-Brandenburgischen Akademie der Wissenschaften, Forum W – Wissenschaftlicher Verlag, Limburg an der Lahn. 123-142.
- BRÜGGEMANN MANFRED 2008. Neue Richtlinie zu labormedizinischen Untersuchungen. Dt. Ärzteblatt Jg. 105, Heft 13, 28.3.2008, A677-678.
- BRUHN MANFRED 2004. Qualitätsmanagement für Dienstleistungen. Grundlagen, Konzepte, Methoden. 5. Aufl., Heidelberg: Springer Verlag.
- BUNDESVERFASSUNGSGERICHT 1958. Berufsfreiheit gemäß Art. 12 GG – 3-Stufen-Theorie. Beschluss vom 11.6.1958 – 1 BvR 596/56. Fundstelle: AP Nr. 13 zu Art. 12 GG; BVerfGE 7, 377 – Apothekenurteil.

- BURKHARD CARINA 2007. TQM-Trend-Matrix. Methode zur prognostischen Analyse unternehmensspezifischer Wirkungen von TQM-Maßnahmen (Dissertation, TU Cottbus). Online am 15.12.2007 unter: http://opus.kobv.de/btu/volltexte/2007/41/pdf/Diss_Burkhard.pdf.
- BUSELMAIER WERNER, TARIVERDIAN G 2007. Humangenetik. Heidelberg: Springer.
- CASSIMAN JEAN JACQUES 2008. Eurogentest. Bericht zu den Fortschritten bei der Harmonisierung und Qualitätsverbesserung der europäischen Genetikeinrichtungen. Medgen 20(1)18-23.
- CASTELLANI CARLO et al. 2008. Consensus on the use and interpretation of cystic fibrosis mutation analysis in clinical practice. Journal of cystic fibrosis. i. Dr.
- COUNCIL OF EUROPE 1997. Convention for the Protection of Human Rights and Dignity of the Human Being with regard to the Application of Biology and Medicine: Convention on Human Rights and Biomedicine. 4.4.2007. Deutsche Übersetzung unter http://www.coe.int/T/E/Legal_Affairs/Legal_cooperation/Bioethics/Texts_and_documents/ETS164_German.pdf.
- CRAMER STEPHAN 1992. Die Genanalyse ist als Ausübung von Heilkunde eine den approbierten Ärzten vorbehaltene Tätigkeit im Dienste der Gesundheit des Ratsuchenden und seiner Nachkommen. Eine kritische Stellungnahme zum Aufsatz von Michael Hartmer (medgen 4, Heft 2, 1992, S. 59ff.). medgen 4(3)35-43.
- CROSBY PHILIP B 1986. Qualität ist machbar, Hamburg: McGraw-Hill Book Company.
- DEQUEKER ELS, CUPPENS H, DODGE J, ESTIVILL X, GOOSSENS M, PIGNATTI PF, SCHEFFER H, SCHWARTZ M, SCHWARZ M, TÜMMLER B, CASSIMAN JJ 2000. Recommendations for quality improvement in genetic testing for cystic fibrosis. European Concerted Action on Cystic Fibrosis. Eur. J. Hum. Genet. 8:2-24.
- DEQUEKER ELS, STUHRMANN M, SCHWARZ M, MORRIS MA, CASALS T, CASTELLANI C, CLAUSTRES M, CUPPENS HARRY, DES GEORGES M, FEREC C, MACEK M, PIGNATTI PF, SCHEFFER H, SCHWARTZ M, WITT M, GIRONDON E (im Druck) Best practice guidelines for molecular genetic diagnosis of Cystic Fibrosis and CFTR-related disorders – an updated European consensus“. European journal of human genetics.
- DEMING WILLIAM EDUARDS 1986. Out of the Crisis. Cambridge, Massachusetts: MIT Press.
- DEMING WILLIAM EDUARDS 1982. Quality, Productivity and Competitive Position. Cambridge, Massachusetts: MIT Press.
- DEN DUNNEN JOHAN T, ANTONORAKIS STYLIANOS E 2000. Mutation nomenclature extensions and suggestions to describe complex mutations: A discussion. Hum Mutat (15)7-12.
- DONABEDIAN AVEDIS 1966. Evaluating the quality of medical care. Milbank Memorial Fund Quarterly 44:166-206.
- DONABEDIAN AVEDIS 1980. Explorations in quality assessment and monitoring. Vol I. The definition of quality and approaches to its assessment. Ann Arbor, Health Administration Press.
- DONABEDIAN AVEDIS 1982. Explorations in quality assessment and monitoring. Vol II. The criteria and standards of quality. Ann Arbor, Health Administration Press.
- DONABEDIAN AVEDIS 1985. Explorations in quality assessment and monitoring. Vol III. The methods and findings of quality assessment and monitoring: An illustrated analysis. Ann Arbor, Health Administration Press.
- EBEL BERND 2003. Qualitätsmanagement. 2. Aufl., Herne/Berlin: Verlag Neue Wirtschafts-Briefe.
- FILGES ISABEL, MORRIS MICHAEL A. 2006. Das Schweizer Bundesgesetz über genetische Untersuchungen beim Menschen. medgen 18 (3)226-228.
- GERAEDTS FERDINAND M, JÄCKEL W, THOMECEK C, ALTENHOFEN L, BIRKNER B, BLUMENTSTOCK G, GIBIS B, KOPP I, KUGLER C, OLLENSCHLÄGER G, RASPE H, REITER A, SZECSENYI J UND ZORN U 2005. Qualitätsindikatoren in Deutschland. Positionspapier des Expertenkreises Qualitätsindikatoren beim Ärztlichen Zentrum für Qualität in der Medizin (ÄZQ). Z. ärztl. Fortbild. Qual. Gesundh. wes. 99:329-331.
- GERLACH FERDINAND M, BAHRS OTTOMAR 1994. Qualitätssicherung durch hausärztliche Qualitätszirkel. Strategien zur Etablierung. München: Urban & Fischer.
- GLÄSER DIETER, KUNZ JÜRGEN, MALBURG UTA, MAZITSCHKE UTA, MEYER-KLEINE CHRISTOF, MILLER KONSTANTIN, MÜLLER-REIBLE CLEMENS, RAABE-MEYER GISELA 2005. Qualitätsmanagement-Handbuch für humangenetische Laboratorien nach DIN EN ISO 15189. Eine Vorlage zur Gestaltung des eigenen Handbuchs. München: Verlag medizinischegenetik.

- GOERDELER JOCHEN 2003. Entwurf eines Gentest-Gesetzes von Bündnis 90/Die Grünen. In: Sokol Bettina (Hrsg.) *Der gläserne Mensch – DNA-Analysen, eine Herausforderung an den Datenschutz*. Düsseldorf: Schäfer Druck GmbH, 128–139.
- GRIMM TIEMO, SCHULZE BERNT 2003. Mitteilung der humangenetischen Berufsverbände. *medgen* 15(1)C.
- GRIMM TIEMO, ZERRES KLAUS 2005. Zur Problematik der Erbringung humangenetischer Dienstleistungen an universitären Einrichtungen. *Medgen* 17(4)465-466.
- GROND-GINSBACH CASPAR 1991. Diskussion zu J.Schmidtke, G.Wolff (Med. Genetik 1/91 S. 16) patientenzentrierte Beratung: Bei Schmidtke und Wolff ein "selbstträgerisches" Konzept? *medgen* 3(4)27-29.
- HARRIS RODNEY 1997. Genetic Services in Europe. Comparative Study of 31 Countries by the Concerted Action on Genetic Services in Europe. *Europ J of Hum Genet. Supplementband 5 (2)* Basel: Karger.
- HARPER PETER, CLARKE ANGUS 2000. *Genetics of Society and Clinical Practice*. Oxford Academic Press.
- HART DIETER 2000. Ärztliche Leitlinien – rechtliche Aspekte. *ZaeFQ* 94:65-69.
- HART DIETER 2001. Normierung ärztlichen Handelns: Von Standards über Leitlinien zu Richtlinien. *medgen* 13(1):63-70.
- HART DIETER, FRANCKE ROBERT 2001. Rechtliche Aspekte des Qualitätsmanagements. In: Bundeszentrale für gesundheitliche Aufklärung (BZgA). *Qualitätsmanagement in Gesundheitsförderung und Prävention. Grundsätze, Methoden und Anforderungen*. Köln. 129-141.
- HARTMER MICHAEL 1992. Zur Zulässigkeit genetischer Beratung und Diagnostik durch Hochschullehrer mit naturwissenschaftlicher Promotion. *medgen* 4(2)59-64.
- HARTMER MICHAEL 1993. Entgegnungen zu Vogel W: „Humangenetik zwischen Biologie und Medizin“ (*medgen* 4, Heft 2, 1992, S. 64) und Cramer S: „Die Genanalyse ist als Ausübung von Heilkunde eine den approbierten Ärzten vorbehaltene Tätigkeit im Dienste der Gesundheit des Ratsuchenden und seiner Nachkommen“ (*medgen* 4, Heft 3, 1992, S. 35). *medgen* 5(1)53.
- HELD KARSTEN 1996. Cytogenetischer Qualitätsvergleich. Bericht der Kommission vorgetragen auf der 13. Mitgliederversammlung des Berufsverbandes Medizinische Genetik. *medgen* 8(3)263.
- HELD KARSTEN 2002. Jahresbericht 2001/2002 zur Qualitätssicherung in der Zytogenetik. *medgen* 14(4)387.
- HELD KARSTEN 2003. QS Zytogenetik Bericht 2002/2003. *medgen* 15(4)420-421.
- HELD KARSTEN 2005. Jahresbericht 2003-2005 zur Qualitätssicherung in der Zytogenetik. *medgen* 17(2) 212.
- HELD KARSTEN, EIBEN BERND, MINY PETER 1999. Langzeitwirkung externer Qualitätssicherung in der Zytogenetik. *medgen* 11(3)385-386.
- HELD KARSTEN, EIBEN BERND, MINY PETER 2000. The long-term effect of cytogenetic external quality assessment on performance in service cytogenetics. *Cytogenet Cell Genet* (91)124-127.
- HELD KARSTEN, EIBEN BERND, MINY PETER 2001. 10 Jahre Qualitätssicherung in der Cytogenetik. *medgen* 13(1)75-77.
- HENN WOLFRAM 2007. Stellungnahme zur Präimplantationsdiagnostik (PID). Online am 3.3.2008 unter http://webarchiv.bundestag.de/archive/2007/0108/ftp/pdf_arch/med_hen2.pdf.
- HOGARTH STUART, MELZER DAVID 2007. The IVD Directive and Genetic Testing Problems and proposals. A briefing presented to the 20th meeting of Competent Authorities. Lisbon, July 2007.
- HÖHN HOLGER 1997. Die Genetifizierung der Medizin und die Zukunft der Humangenetik. *medgen* 9(2)173-174.
- HORSTHEMKE BERNHARD 2001. Bericht über den Ringversuch 2000 zur molekulargenetischen Diagnostik von Prader-Willi-Syndrom (PWS) und Angelman-Syndrom (AS). *medgen* 13(1)81.
- HUMAN GENETICS COMMISSION 2007. More Genes Direct. A report on developments in the availability, marketing and regulation of genetic tests supplied directly to the public. Publications Orderline: dh@prolog.uk.com.
- JAVAHER POUPAK, KÄÄRIÄINEN HELENA, KRISTOFFERSSON ULF, NIPPERT IRMGARD, SEQUEIROS JORGE, ZIMMERN RON, SCHMIDTKE JÖRG 2008. EuroGentest: DNA-Based Testing for Heritable Disorders in Europe. *Community Genet* 11(2)75-120.
- KAPLAN ROBERT S, NORTON DAVID 1997. *Balanced Scorecard*, Stuttgart: Verlag Schäfer/Poeschel.

- KLINGENBERG ULRICH 2007. Zusammenfassende Bewertung: Zur Qualität der QM-Modelle. Online am 24.11.2007 unter <http://www.aerztefuehrer.de/qm-arztpraxis/qm-modelle/zusammenfassung.htm>.
- KÖHLER ANDREAS 2007. Gute Ärzte, gute Versorgung. Wie sieht die Zukunft in Deutschland aus? Medical Tribune, G & M, Sonderausgabe Dezember 2007, Beilage der Süddeutschen Zeitung am 19.12.2007:30.
- KÜHL SEBASTIAN, SCHMIDT MICHAEL 2004. Die Wirkung von Qualitätsmanagement-Systemen in sozialwirtschaftlichen Unternehmen unter Berücksichtigung mikropolitischen Aspekte. Dissertation Fachbereich 1 Soziologie der Universität Duisburg-Essen.
- LEHNIGK KATHARINA 2005. Neue Entwicklungen bei der RiLi-BÄK. Online am 15.8.2007 unter http://www.instandev.de/uploads/tx_nfextsymposdownloads/Lehnigk_RiLiB_K.pdf.
- LEHNIGK KATHARINA 2007. Der gesetzliche Rahmen für das erstmalige Inverkehrbringen von Medizinprodukten aus der Sicht der behördlichen Überwachung. Online am 15.8.2007 unter http://www.igamed.org/upload/Lehnigk_IGAMED-01-06-2007-3.pdf
- LAUTH ANDREAS, SCHMIDTKE, JÖRG 1999. Gedankenaustausch zum Thema Lebensversicherung. medgen 11(1)47.
- LOHMANN DIETMAR, SCHEFFER H, GAILLE B 2002. Best Practice Guidelines for Molecular Analysis of Retinoblastoma. Online am 1.10.2007 unter <http://www.emqn.org/emqn/BestPractice/mainColumnParagraphs/09/document/RB.pdf>.
- MENZEL HANS-JOACHIM 2003. Brennpunkt: Datenschutz – DNA-Analysedaten. Die rechtliche Sicht. In: Sokol Bettina (Hrsg.) Der gläserne Mensch – DNA-Analysen, eine Herausforderung an den Datenschutz, Düsseldorf. 4-14.
- MILLER KONSTANTIN, RIEDER HARALD 2004. Checkliste Humangenetik Zytogenetische Untersuchungen. Online am 10.1.2008 unter http://www.dach-gmbh.de/download_labor.html.
- MUELLER CLEMENS, HAWORTH ANDREA 2001. Draft Best Practice Guidelines for Molecular Analysis of Hereditary Breast and Ovarian Cancer. Online am 1.10.2007 unter http://www.emqn.org/emqn/BestPractice/mainColumnParagraphs/00/document/BRCA_EU.pdf.
- MÜLLER HEIKE 2005. Die Plausibilitätsprüfung nach dem GMG. Schmerztherapie 21(2)20-21.
- MÜLLER WOLFGANG, LORENZ W, KOPP INA B, SELBMANN HANS KONRAD 2004. Methodische Empfehlungen zur Leitlinienerstellung („Leitlinie für Leitlinien“). Online am 20.6.2007 unter http://www.uni-duesseldorf.de/awmf/11/11_metho.htm#top.
- MÜLLER-REIBLE CLEMENS, ohne Datum. Anonymität bei Ringversuchen. Online am 5.5.2007 unter http://www.bvdh.de/download/RV_Anonymitaet.pdf.
- MÜLLER-REIBLE CLEMENS 1996. Qualitätssicherung der molekulargenetischen Diagnostik. medgen 18(2)192-193.
- MÜLLER-REIBLE CLEMENS 2001. Ringversuche zur molekulargenetischen Diagnostik. Ein Erfahrungsbericht nach 5 Jahren. medgen 13(1)78-80.
- MÜLLER-REIBLE CLEMENS 2005. Jahresbericht 2004/2005 zur Qualitätssicherung in der molekulargenetischen Diagnostik. medgen 17(2)213-215.
- MÜLLER-REIBLE CLEMENS 2008. Qualitätssicherung wird europäisch. Medgen 20(1)24-25.
- MÜLLER-REIBLE CLEMENS, AULEHLA-SCHOLZ CHRISTA 2004. Checkliste Humangenetik Molekulargenetische Untersuchungen. Online am 10.1.2008 unter http://www.dach-gmbh.de/download_labor.html.
- MURKEN JAN 1975. Pädiatrische Nachuntersuchungen nach Amniocentese. Mschr. Kinderheilk. 123:201-203.
- MURKEN JAN 1978. Genetische Beratung und Pränatale Diagnostik. Referat 81. Ärztetag in Mannheim. Dt. Ärzteblatt 75:1379-1396.
- MURKEN JAN, GRIMM TIEMO, HOLINSKI-FEDER ELKE 2006. Taschenlehrbuch Humangenetik. 7., vollst. überarb. u. erw. Aufl. Stuttgart: Thieme-Verlag.
- NIPPERT IRMGARD, NIPPERT R PETER, HORST JÜRGEN, SCHMIDTKE JÖRG 1997. Die medizinisch-genetische Versorgung in Deutschland. medgen 9(2)188-205.
- ODENTHAL JOHANNES 2007. Die Anforderungen an In vitro-Diagnostika. Die IVD-Richtlinie und ihre Umsetzung in deutsches Recht mit Erläuterungen und Hinweisen unter Berücksichtigung der Produkte zur Eigenanwendung. November 2007. Online am 25.6.2007 unter 15.12.2007

- http://www.vdgh.de/internet/Nutzen_der_Diagnostica/Definitionen/Heimdiagnostica/umsetzung-ivd-richtlinie-dt-Recht-11-07.pdf.
- OLLENSCHLÄGER G, THOMECEK C, WEIDRINGER JW 2001. Qualitätsmanagement und Zertifizierung aus Sicht der ärztlichen Zentralstelle Qualitätssicherung. Online am 30.6.2007 unter <http://www.aezq.de/publikationen/pdfpraesentationen/fozert0901go.pdf>.
- OLLENSCHLÄGER GÜNTER, KOPP INA 2007. Nationale VersorgungsLeitlinien von BÄK, AWMF, und KBV. Eine Zwischenbilanz. Med Klinik 102(5):383-387.
- OPITZ JOHN M 1997. Die Genetisierung der westlichen Zivilisation: Segen oder Fluch? Medgen9(4)548-552.
- ORPHANET 2008. Prevalence of rare diseases: A bibliographic survey, February 2008. Online am 15.3.2008 unter http://www.orpha.net/orphacom/cahiers/docs/GB/Prevalence_of_rare_diseases.pdf.
- ORTLEPP JAN R, ZERRES KLAUS 2004. Anwendung genetischer Tests bei der koronaren Herzerkrankung. medgen 16(3)338-342.
- PABST BRIGITTE, SCHMIDTKE JÖRG (2007) Daten zu ausgewählten Indikatoren II, S 195. In: Schmidtke J et al. (2007) Gendiagnostik in Deutschland. Status quo und Problemerkundung. Supplement zum Gentechnologiebericht. Forschungsberichte der Interdisziplinären Arbeitsgruppen der Berlin-Brandenburgischen Akademie der Wissenschaften, Forum W – Wissenschaftlicher Verlag, Limburg an der Lahn. 195-203.
- PASSARGE EBERHARD, BARTRAM CLAUS R, FONATSCH CHRISTA, REIS ANDRÉ, SCHWINGER EBERHARD, SPERLING KARL 2002. Das Fach Humangenetik im Medizinstudium nach Einführung der neuen Approbationsordnung. Medgen 14(4)359-362.
- POWELL THOMAS C 1995. Total Quality Management as Competitive Advantage: A Review and Empirical Study. Strategic Management Journal 16(1)15-37.
- PROPPING PETER 2007. Entwicklung von Leitlinien zur Bewertung der Validität und des klinischen Nutzens der genetischen Diagnostik. medgen 19 (2) 274.
- RAUTENSTRAUSS BERND, LUPSKI JAMES R, TIMMERMANN VINCENT 2001. Europäische Leitlinien zur molekulargenetischen Diagnostik der Charcot-Marie-Tooth'schen Erkrankung des Typs 1A sowie der tomakulösen Neuropathie. medgen 13 (3) 309-314.
- RAUTENSTRAUSS BERND, LUPSKI JAMES R, TIMMERMANN VINCENT 2006. Draft Best Practice Guidelines for Molecular Analysis of Hereditary Motor and Sensory Neuropathies. Online am 1.10.2007 unter <http://www.emqn.org/emqn/BestPractice/mainColumnParagraphs/07/document/HMSN.pdf>.
- RIEDER HARALD, BRADTKE JUTTA, SIEBERT REINER 2002. Qualitätssicherung in der Tumorzytogenetik. medgen 14(4)389-390.
- RIENHOFF OTTO, KLEINOEDER THOMAS 2003. Qualitätsmanagement. In: Schwartz Friedrich Wilhelm et al. (Hrsg.) Das Public Health Buch – Gesundheit und Gesundheitswesen. 2. Aufl. München: Urban & Fischer, 725-738.
- RIESER SABINE 2007. Projekt „Ambulante Qualitätsindikatoren“: Das Geld soll der Qualität folgen. Dt. Ärzteblatt 1004, Ausgabe 42 vom 19.10.2007 A-2843/B-2509/C-2437.
- ROPERS HANS-HILGER 2004. Molekulare Ursachen genetisch bedingter kognitiver Störungen. Tätigkeitsbericht mpg 243-252. www.mpg.de
- SCHAAR HOLGER 1994. Die ganzheitliche Unternehmensentwicklung unter den Aspekten des Total Quality Management. In: Kamiske Gerd F (Hrsg) Die hohe Schule des Total Quality Management, Berlin: Springer Verlag 55-91.
- SCHAEFFER H, COBBEN JM, MATTHIJS GEERT, WIRTH BRUNHILDE 2001. Best Practice Guidelines for Molecular Analysis in Spinal Muscular Atrophy. Online am 1.10.2007 unter <http://www.emqn.org/emqn/BestPractice/mainColumnParagraphs/010/document/SMA.pdf>.
- SCHLEIERMACHER ENGELHARDT, MURKEN JAN (HRSG.) 1987. Zwischenbericht der Verbundstudie des BMFT „Chorionzotendiagnostik“ im Rahmen des Projektes „Verbesserung der Schwangerenvorsorge und Geburtshilfe“. München.
- SCHLICK, SILKE 2004. Qualitätsmanagement: QM-Systeme im Vergleich. Deutsches Ärzteblatt 101, Ausgabe 45 vom 05.11.2004, Seite 28, Supplement: Praxis.
- SCHMIDTKE JÖRG 1989 ff. Liste „Molekulargenetische Diagnostik in der BRD und Nachbarländern“. medgen 1989 und nachfolgende Jahrgänge.

- SCHMIDTKE JÖRG 2001. Humangenetische Krankenversorgung in Europa. Ein integratives Konzept als Konsequenz des Erkenntnisfortschritts und der Genetisierung der Medizin. *Medgen* 13 (1)58-62.
- SCHMIDTKE JÖRG 2005. Clinical validity and utility of genetic testing – the viewpoint of a clinical geneticist. WP3.2 - Released: 18th November 2005.
- SCHMIDTKE JÖRG, WOLFF GERHARD 1991. Die „Altersindikation“, ihre Abschaffung und die Folgen. *medgen* 3(1)16-19.
- SCHMIDTKE JÖRG, SCHWINGER EBERHARD, WIEACKER PETER, PROPPING PETER 2007a. Zur Definition des klinischen Nutzens genetischer Diagnostik bei erblichen Krankheiten – Eckpunkte für eine Kriterienentwicklung. *medgen* 19 (2) 274-275.
- SCHMIDTKE JÖRG, MÜLLER-RÖBER BERND, VAN DEN DAELE WOLFGANG, HUCHO FERDINAND, KÖCHY KRISTIAN, SPERLING KARL, REICH JENS, RHEINBERGER HANS-JÖRG, WOBUS ANNA M, BOYSEN MATHIAS, DOMASCH SILKE 2007b. Gendiagnostik in Deutschland. Status quo und Problemerkundung. Supplement zum Gentechnologiebericht. Forschungsberichte der Interdisziplinären Arbeitsgruppen der Berlin-Brandenburgischen Akademie der Wissenschaften, Forum W – Wissenschaftlicher Verlag, Limburg an der Lahn.
- SCHOLZ CHRISTINE 1984. Das genetische Beratungsgespräch am Beispiel der Arzneimittelberatung. Diplomarbeit München.
- SCHOLZ CHRISTINE 1995. Biographie und molekulargenetische Diagnostik. In: Beck-Gernsheim, Elisabeth (Hrsg.) *Welche Gesundheit wollen wir?* Frankfurt: Suhrkamp. 33-72.
- SCHOLZ CHRISTINE 2001. Das freiwillige Fortbildungszertifikat der Ärztekammern – Kriterien für die Anerkennung von ärztlichen Fortbildungsveranstaltungen. *medgen* 13(4) 389-395.
- SCHOLZ CHRISTINE 2004a. Jeder anerkannte Punkt zählt – Informationen zum Erwerb des Fortbildungszertifikats. *medgen* 16(1)87-88.
- SCHOLZ CHRISTINE 2004b. Qualitätsmanagement-Modelle für die Humangenetik. *medgen* 16(2)154-155.
- SCHOLZ CHRISTINE, HOLINSKI-FEDER ELKE 2006. Präventive Maßnahmen in der Humangenetik. In: Murken Jan, Grimm Tiemo, Holinski-Feder Elke. *Taschenlehrbuch Humangenetik*. 7., vollst. überarb. u. erw. Aufl. Stuttgart: Thieme-Verlag. 527-534.
- SCHROEDER-KURTH TRAUTE 1989. *Medizinische Genetik*. Frankfurt: Schweizer Verlag/Campus Verlag.
- SCHROEDER-KURTH TRAUTE 1990. *Medizinische Genetik in der Bundesrepublik*. *medgen* 2(4)38-39.
- SCHROEDER-KURTH TRAUTE 1992. Weiterbildungsordnung in Humangenetik für Absolventen des naturwissenschaftlich/biologischen Studiums (Fachhumangenetiker/in). Eine Herausforderung an alle Mitglieder der Gesellschaft für Humangenetik, sich über die praktische Konsequenz zu informieren, bevor in der Mitgliederversammlung per Konsens entschieden wird. *medgen* 4(4)52-55.
- SCHWARTZ FRIEDRICH WILHELM, BADURA BERNHARD, BUSSE REINHARD, LEIDL REINER, RASPE HEINER, SIEGRIST JOHANNES, WALTER ULLA (Hrsg.) 2003. *Das Public Health Buch – Gesundheit und Gesundheitswesen*. 2. Aufl. München: Urban & Fischer.
- SCRIVER CHARLES R, BEAUDET ARTHUR L, VALLE DAVID, SLY WILLIAM S, CHILDS BARTON, KINZLER KENNETH W, VOGELSTEIN BERT (Hrsg.) 2001. *The Metabolic and Molecular Bases of Inherited Disease*. 4 Bände, 8. Ausgabe, New York: McGraw-Hill.
- SELBMANN HANS KONRAD, KOPP INA 2006. Leitlinien im Gesundheitswesen: Kompetenzen und Zuständigkeiten der AWMF. *Forum DKG* 5:5-8.
- SEQUEIROS JORGE, GUIMARÃES BÁRBARA 2007. Definitions of Genetic Testing – EuroGentest 3rd DRAFT 4/11/2007.
- SHAFFER LISA G, TOMMERUP NIELS 2005. ISCN2005. An International System for Human Cytogenetic Nomenclature. Recommendations of the International Standing Committee on Human Cytogenetic Nomenclature. Basel: Karger Verlag.
- SIEBERT REINER, BRADTKE JUTTA, RIEDER HARALD 2003. Interphase-FISH-Diagnostik in der Tumorzytogenetik: Fragebogen-basierte Erhebung zur Qualitätssicherung und Pilot-Ringversuch. *medgen* 15(4)423-424.
- SIMONI MANUELA, BAKKER E., KRAUSZ C. 2004. EAA/EMQN Best Practice Guidelines for Molecular Diagnosis of Y-chromosomal Microdeletions. State of the art 2004. *Int J Androl* 27:240-249.

- SPERLING KARL, NEITZEL HEIDEMARIE, WEGNER ROLF-DIETER 1997. Der Einsatz der Zytogenetik in der Pränataldiagnostik unter qualitätssicherndem Aspekt. In: Arndt Dietrich, Obe Günter (Hrsg.) Qualitätssicherung in der Zyto- und Molekulargenetik. RKI-Schriften 1/97, München: MMV Medizin Verlag. 59-70.
- SPONHOLZ GERLINDE 2000. Inhalte und formale Strukturen des Genetischen Beratungsgesprächs, Herzogenrath: Shaker Verlag.
- STAEHLE WOLFGANG H 1999. Management. 8. Auflage, München: Verlag Franz Vahlen GmbH.
- STEIN BIRGIT 2008. Akkreditierung in Medizinischen Laboratorien. Eine Europäische Perspektive. Trillium-Report 6(2):51.
- STEINBACH PETER 2002. Bericht über den Ringversuch 2002 zur Qualitätssicherung der molekulargenetischen Diagnostik beim fra(X)-Syndrom (OMIM *309550). Anschreiben an die Teilnehmer des Fra(X)-Ringversuches.
- STEINHORST ANDREAS 2006. Akkreditierung von forensischen Laboratorien nach DIN EN ISO/IEC 17025. Rechtsmedizin 16(2)52-56.
- STIFTUNG GESUNDHEIT 2007. Qualitätsmanagement in der ärztlichen Praxis 2007. Eine deutschlandweite Befragung niedergelassener Ärztinnen und Ärzte. Gemeinsam durchgeführt mit der Gesellschaft für Gesundheitsmarktanalyse. Online am 1.10.2007 unter http://www.stiftung-gesundheit.de/PDF/studien/Studie_QM_2007.pdf.
- STIFTUNG GESUNDHEIT 2008. Qualitätsmanagement in der ärztlichen Praxis 2008. Eine deutschlandweite Befragung niedergelassener Ärztinnen und Ärzte. Gemeinsam durchgeführt mit der Gesellschaft für Gesundheitsmarktanalyse. Online am 15.5.2008 unter http://www.stiftung-gesundheit.de/PDF/studien/Studie_QM_2008.pdf.
- TAUPITZ JOCHEN 2000. Genetische Tests. Rechtliche Möglichkeiten einer Steuerung ihrer Gefahren. In: Bartram Claus R, Beckmann Jan P, Breyer Friedrich, Fey Georg H, Fonatsch Christa, Irrgang Bernhard, Taupitz Jochen, Seel Klaus-M, Thiele Felix 2000. Humangenetische Diagnostik. Wissenschaftliche Grundlagen und gesellschaftliche Konsequenzen. Heidelberg: Springer Verlag. 82-125.
- VIETHEN GREGOR 1995. Qualität im Krankenhaus – Grundbegriffe und Modelle des Qualitätsmanagements, Stuttgart: Schattauer Verlag.
- VOGEL FRIEDRICH 1999. Die Entwicklung der Humangenetik in Deutschland nach dem Zweiten Weltkrieg. medgen 11(3)409-418.
- VOGEL WALTHER 1992. Humangenetik zwischen Biologie und Medizin – Gedanken eines humangenetischen Arztes zu dem Gutachten von Herrn Michael Hartmer. medgen 4(2)64-65.
- VOGEL WALTHER 1993. Naturwissenschaftler in humangenetischer Krankenversorgung: Die juristische Diskussion geht weiter. medgen 5(1)54-55.
- VOGEL WALTHER 2000. GfH-Umfrage – Bericht der Statuskommission. medgen 12(4)509-513.
- VOGEL WALTHER, NARR HELMUT 1990. Tätigkeit von Biologen in der genetischen Beratung. medgen 2(2)62-63.
- VYBIRAL DIETMAR 2005. Externe Qualitätssicherung und Qualitätskontrolle bei Genetischen Analysen am Menschen: Die „Zentrale Liste Ringversuche“ als Beitrag der Behörde in Österreich. medgen 17(4)342-349.
- WAGNER JUTTA, ALBERS MARION (2007) Stellungnahme zum Entwurf eines Gesetzes zur Klärung der Vaterschaft unabhängig vom Anfechtungsverfahren. Stellungnahme vom 20.6.2007. Deutscher Juristinnenbund. Online am 25.6.2007 unter <http://www.djb.de/Kommissionen/kommission-gentechnologie/st07-12-KI%C3%A4rung-Vaterschaft>.
- WOLFF GERHARD, JUNG CHRISTINE 1996. Psychosoziale Aspekte in der Genetik, Vorschlag für ein Konzept der Weiterbildung in ethischen und psychologischen Grundlagen genetischer Beratung. medgen 8(1)139-142.
- WÖLKER THERESIA 2002. Qualitätsmanagement in der Arztpraxis. Neu-Isenburg: Ärzte Zeitung VerlagsGmbH.

Danksagung

Qualitätssicherung und Qualitätsmanagement führt, wie diese Untersuchung zeigt, dann zu guten Ergebnissen, wenn die Verantwortlichen nicht nur ihre fachlichen, sondern auch ihre Managementaufgaben mit hoher Kompetenz erfüllen. Viele Naturwissenschaftler und Ärzte, die in den letzten 20 Jahren daran gearbeitet haben, für das Fach Humangenetik Strukturen zur Qualitätssicherung zu etablieren, haben mit zum Gelingen dieser Arbeit beigetragen. Ich möchte mich bei allen humangenetischen Ringversuchsleitern und den Sprechern der Qualitätssicherungskommissionen des humangenetischen Berufsverbandes für die jahrelange vertrauensvolle Zusammenarbeit bedanken. Sie haben mir Einblicke in ihre Arbeitspraxis gewährt, Optionen zur Verbesserung der Qualitätsmanagementstrukturen gezeigt und standen bei dieser Arbeit mit Kritik und wertvollen Hinweisen zur Seite.

Auch die stets positiven Signale aus dem Vorstand der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik haben mir Mut gemacht, das „Thema Qualitätssicherung“ anzupacken. Gleichsam wurde damit auch ein Stück Verbandsgeschichte geschrieben. Stellvertretend für alle, die mich in den vergangenen Jahren mit Rat und Tat unterstützt haben, möchte ich nennen: die Professoren Christa Fonatsch, Karsten Held, Holger Höhn, Elke Holinski-Feder, Eberhard Passarge, Peter Propping, André Reis, Harald Rieder, Brigitte Schlegelberger, Jörg Schmidtke, Traute Schroeder-Kurth, Karl Sperling, Friedrich Vogel, Walther Vogel, Lore Zech und Klaus Zerres sowie die Drs. Simone Heidemann, Peter Lohse und Daniela Steinberger. Ihnen und jene, die hier unerwähnt bleiben, möchte ich meinen herzlichen Dank aussprechen.

Nicht zuletzt möchte ich allen Humangenetikern, die an der Untersuchung teilnahmen, danken für ihr Interesse an der Fragestellung dieser Arbeit.

Für den statistisch-empirischen Teil der Arbeit durfte ich auf den kompetenten Rat des Mathematikers und Statistikers Dr. Wolfgang Wendt zurückgreifen. Prof. Dr. Wolfram Henn unterstützte mich in der Vortestphase der Fragebogenaktion mit wertvollen Anregungen. In Sachen Abrechnung, Weiter- und Fortbildung, neue Versorgungsmodelle konnte ich mich jederzeit an Herrn Prof. Dr. Tiemo Grimm wenden. Für die vielen konstruktiven Gespräche möchte ich mich hiermit herzlich bedanken.

Mein ganz besonderer Dank gilt meinem Doktorvater, Herrn Professor Dr. med. Jan Murken aus der damaligen Abteilung Medizinische Genetik der Universitätskinderklinik im Dr. von Haunerschen Kinderspital der Ludwig-Maximilians-Universität München und meinem wissenschaftlichen Betreuer Prof. Dr. rer. nat. Clemens Müller-Reible, Institut für Humangenetik der Julius-Maximilians-Universität Würzburg.

Prof. Müller-Reible hat nicht nur inhaltlich ganz wesentlich zur Entwicklung der Qualitätssicherung in der Humangenetik beigetragen. Mit spitzem Stift und präzisen Worten hat er in all seinen Veröffentlichungen gezeigt, dass Kommunikation über wissenschaftliche Inhalte ganz wesentlich durch den Stil geprägt wird. Ich fand in ihm einen stets kritischen Zuhörer. Er ermunterte mich, den Dingen auf den Grund zu gehen, bisher unbekannte Wege zu verfolgen und auch unbequeme Fragen zu stellen. Bei einem Thema, das seit zwei Jahren eine ungeheure Dynamik entwickelt hat, gehörte dies zu den schwierigsten Fingerübungen.

Doch diese Arbeit wäre nicht zustande gekommen, wenn nicht Herr Prof. Murken mich immer wieder dazu ermuntert hätte. Mit Herrn Murken verbinden mich 25 Jahre gemeinsames Arbeiten in und für die Humangenetik. Für all die Jahre der guten Zusammenarbeit in Forschung und Lehre, für seine Unterstützung im Bereich der Qualitätssicherung und seine vielen Ideen, die wir gemeinsam realisieren konnten, möchte ich ihm herzlich danken. Ich konnte immer auf sein sicheres Gespür für zukunftsweisende Entwicklungen

vertrauen, die sich – manchmal erst Jahre später als erfolgversprechend (beim Verlegen der verbandeseigenen Fachzeitschrift), als existenzsichernd (bei der Inaugurierung des Facharztes) und als grundlegend für die Qualitätssicherung im Fach (Begleitstudien zum Schwerpunktprogramm „Pränatale Diagnostik genetisch bedingter Defekte“) erwiesen.

Ohne die Unterstützung meiner Freunde, die viel Verständnis für mein wissenschaftliches Abtauchen aufbrachten, und ohne die zupackende liebevolle Zuwendung meines Mannes und meiner beiden Kinder Nina und Jan, die ein Jahr lang Beruf, Schule, Ausbildung und Haushalt im Doppelpack auf sich nahmen, wäre meine Energie bald erschöpft gewesen. Ihnen allen ein herzliches Dankeschön.

München, im August 2008

Christine Scholz

Curriculum Vitae

Christine Scholz-Kroner

Geboren am 23. Sept. 1954 in München
verheiratet mit Wolf Kroner, 2 Kinder (Nina geb. 1986, Jan geb. 1990)

Schulbildung

1966-70	Elly-Heuss-Knapp-Realschule, München. Abschluss: Mittlere Reife
1970-72	Berufsfachschule, München. Abschluss: Hauswirtschaftsgehilfinnen-Brief
1972-74	Berufsoberschule, München. Abschluss: Fachgebundene Hochschulreife
1974-75	Alliance Française, Paris. Zusatzprüfung Französisch. Abschluss: Allgemeine Hochschulreife

Studium

1976 –1984	Studium der Soziologie an der Ludwig-Maximilians-Universität, München Abschluss: Diplom zum Thema: „Das genetische Beratungsgespräch am Beispiel der Arzneimittelberatung“
------------	---

Berufliche Tätigkeit

1982-1984	Mitautorin des Fachbuches Bittner U, Jäckle R, Scholz C. „Unter Umständen – über den Umgang mit Medikamenten in der Schwangerschaft“ (Köln 1984, Kiepenheuer & Witsch)
1985-1993	Tätigkeit als wissenschaftliche Mitarbeiterin an der Abteilung für Medizinische Genetik der Kinderpoliklinik der LMU München Forschungsthemen: Verbesserung der Inanspruchnahme von genetischer Beratung und pränataler Diagnostik, Risikowahrnehmung, Methoden und Techniken der klientenzentrierten Gesprächsführung, Analyse von genetischen Beratungsgesprächen, statistische Erhebung und Auswertung von Patientenbefragungen. Zahlreiche wissenschaftliche Veröffentlichungen. Vorlesungen zum Thema: „Das genetische Beratungsgespräch. Methoden und Techniken“, „Psychosoziale Aspekte genetischer Beratung“, „Arzt-Patient-Kommunikation“. Betreuung von Doktoranden im Themenbereich: Gesprächsanalyse, Medikamentenberatung und Fehlgeburtsproblematik.
Seit 1989	Leitung der Redaktion der Zeitschrift medizinischegenetik
1994-2006	Geschäftsführung des Berufsverbandes Medizinische Genetik/ Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker, Leitung des Verlages medizinischegenetik
2000-2006	Projektleitung HGQN und Organisation humangenetischer Ringversuche
seit 2007	Geschäftsführung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik