

**Tätigkeitsbeschreibung für Genetische Fachberater
in der interprofessionellen Zusammenarbeit mit Fachärzten für Humangenetik/Medizinische Genetik***

1. Tätigkeiten **vor** einer genetischen Beratung und **vor** einer genetischen Analyse

Bereich	Tätigkeit	Von GFB durchführbar	fachärztlich freizugeben	Nur durch Fachärzt:innen durchzuführen
Vorbereitung und Recherche	Sichtung und Überprüfung der medizinischen Unterlagen der Ratsuchenden (und der Familie); ggf. Einholung weiterer Befunde; Ableitung der Fragestellung; Terminvergabe	x	x	
	Daten- und Literaturrecherche	x		
	Erarbeitung einer vorläufigen Situations- und Risikobewertung mit Sicherstellung des für die aktuelle Fragestellung / Beratung erforderlichen medizinischen Fachwissens (z.B. Pathogenese, Managementoptionen etc.); Prüfung von Verfügbarkeit, Finanzierungsgrundlage und organisatorischen Voraussetzungen ggf. geeigneter genetischer Analysen	x	x	

2. Tätigkeiten **in** einer genetischen Beratung und **vor** einer genetischen Analyse bzw. **vor** Vorliegen einer klinisch-genetischen Diagnose

Bereich	Tätigkeit	Von GFB durchführbar	fachärztlich freizugeben	Nur durch Fachärzt:innen durchzuführen
Eröffnung der Gesprächsführung	Klärung der Bedürfnisse und Erwartungen der Ratsuchenden, des Wissensstandes der Ratsuchenden über die in Frage stehende Erkrankung, des ethnisch-kulturellen Hintergrundes, der Traditionen, der Gesundheitsüberzeugungen, der Einstellungen, des Lebensstils und der Werte der Ratsuchenden	x		
	Darstellung des Ablaufs der genetischen Beratung; Wahrnehmung von Bedenken der Ratsuchenden; Erfassung von Sachverhalten, die über die primäre Fragestellung hinausgehen; ggf. Anpassung der Agenda für die genetische Beratung, beispielsweise bei Änderungen des Gesprächsverlaufs, um gezielt auf Bedürfnisse der Ratsuchenden einzugehen	x		
	Ggf. Anpassung der Agenda für die genetische Beratung bei neu auftretenden genetisch relevanten Fragestellungen	x	x	
Erhebung der Vorgeschichte	Strukturierte Erhebung, Analyse und Dokumentation der Vorgeschichte, früherer Krankenhausaufenthalte und Operationen, der aktuellen Medikation, der Reproduktions- und Sozialanamnese, eingereichter Laborergebnisse und klinischer Befunde im Hinblick auf die Fragestellung	x	x	
	Ggf. Geburtsbericht einholen, Sichten von Eltern-/Kind-Pass	x	x	
	körperliche Untersuchungen			x
Erheben der Familienanamnese	Strukturierte Erhebung und Dokumentation der Familienanamnese mit Altersangaben im Hinblick auf die Fragestellung; Erstellen eines Stammbaums über mindestens drei Generationen ggf. mit Dokumentation von Blutsverwandtschaften sowie Herkunft	x		
	Erfassung und Analyse emotionaler Reaktionen der Ratsuchenden sowie der Familiendynamik beim Erheben der Familienanamnese	x		

	Erfassung der psychosozialen Belastung und Resilienz der Ratsuchenden (spätere Besprechung dazu mit den jeweils verantwortlichen Fachärzt:innen), ggf. Vermittlung von Hilfsangeboten	x		
	Validierung des erhobenen Stammbaumes	x	x	
Durchführung von Risikobewertungen und Risikoberatung	Analyse des Stammbaums im Hinblick auf die Fragestellung	x	x	
	Ggf. Auswahl eines Risikobewertungsmodells (z. B. empirische Daten, Bayes'sche Analyse, Risikobewertungsmodelle); Durchführung und Dokumentation einer Risikoeinschätzung/Risikoberechnung auf Basis medizinischer, labortechnischer und genetischer Informationen unter Berücksichtigung der Vorgeschichte, Reproduktions- und Familienanamnese; ggf. Risikoeinschätzung/Risikoberechnung für Kinder und genetisch Verwandte	x		
	Identifizierung potentieller Träger:innen der in Frage stehenden genetischen Eigenschaft in der Familie	x		
	Beratung von Ratsuchenden zu genetischen und nicht genetischen Risikofaktoren und Risikomodifikatoren	x		
	Ggf. Änderung der Fragestellung in Zusammenarbeit mit dem interprofessionellen Team und/oder verantwortlichen Fachärzt:innen	x	x	
Erörterung von Diagnose und Krankheitsverlauf mit den Ratsuchenden	Umfassende Erläuterung des in Frage kommenden Krankheitsbildes auf der Grundlage der Eigen- und Familienanamnese und Leitlinien-/Evidenz-basierter Fakten sowie der Bedürfnisse und Erwartungen der Ratsuchenden	x		
	Vermittlung von allgemein verständlichen Informationen über die in Frage kommende Krankheit oder Veranlagung, grundlegende genetische Konzepte, Ätiologie/Vererbungsformen (Erklärung des Erbgangs), variable Expressivität und Penetranz unter Berücksichtigung der individuellen Situation der Ratsuchenden	x		
	Erstellung/Verwendung von Hilfsmitteln zur Verbesserung des Verständnisses der Ratsuchenden, z. B. Handouts, visuelle Hilfsmittel, händische Zeichnungen und andere Medien	x	x	
	Erörterung der Optionen für Prävention, Früherkennung, Therapie, Reproduktion und klinisches Management	x	x	
Erörterung der Testmöglichkeiten	Auswahl der am besten geeigneten Laboranalyse und des dafür am besten geeigneten Labors (Testoptionen und Teststrategien, Screening, Stufendiagnostik, Forschung u.a.)			x
	Identifizierung der informativsten Personen für eine genetische Analyse und ggf. im Vorfeld erforderlicher genetischer und nicht-genetischer Analysen (z.B. Immunhistochemie/MSI-Analyse bei V.a. Lynch-Syndrom)	x	x	

	Erläuterung der Testoptionen und Teststrategien sowie potentieller Testergebnisse und deren Relevanz für die Ratsuchenden und deren (insbesondere genetische) Verwandte	x	x	
	Erörterung potenzieller Kosten und Finanzierungsmöglichkeiten (private und gesetzliche Versicherung, Selbstzahler), Risiken, Vorteile, Einschränkungen und Alternativen zur gewählten genetischen Analyse	x		
	Unterstützung der Ratsuchenden bei der selbstbestimmten Entscheidung im Hinblick auf eine genetische Testung und dem Umgang mit deren Auswirkungen auf Basis ihrer eigenen Werte, Gefühle und Erfahrungen, ggf. Vermittlung psychologischer Unterstützungsangebote	x		
	Beantwortung von Fragen zu aktuellen Datenschutzbestimmungen und Berücksichtigung ggf. dahingehend bestehender Bedenken der Ratsuchenden, Schutz der personenbezogenen Daten der Ratsuchenden	x		
Aufklärung und Einwilligung	Vorbereitung der ärztlichen Aufklärung anhand einer mit den Ratsuchenden zu besprechenden schriftlichen Einwilligungserklärung	x		
	Einholung der schriftlichen Einwilligung zu einer genetischen Analyse (informed consent)			x
	Entnahme von Proben (z. B. Blut, Speichel) für genetische Analysen	x		
	Veranlassung der genetischen Analysen und ggf. weiterer Analysen bzw. weiterer Maßnahmen mit Arztvorbehalt			x
	Koordinierung der genetischen Analysen, insbesondere bei Stufendiagnostik	x		
	Fallpräsentation in klinischen Meetings, interdisziplinären Tumorkonferenzen und internationalen Fallbesprechungen, z.B. mit Expert:innen via CPMS2.0 in den ERN Netzwerken u.ä.	x	x	
Fortlaufende Kommunikation	Klärung telefonischer und schriftlicher Fragen von Ärzt:innen und Patient:innen zum Bearbeitungsstand von Analysen, Aufnahme zusätzlicher Informationen in den Beratungsprozess in Abhängigkeit von der Fragestellung	x		

3. Tätigkeiten **nach** einer genetischen Analyse bzw. **nach** Vorliegen einer klinisch-genetischen Diagnose

Bereich	Tätigkeit	Von GFB durchführbar	fachärztlich freizugeben	Nur durch Fachärzte:innen durchzuführen
Befundmitteilung	Erläuterung eines auffälligen Analyseergebnisses	x	x	
	Erläuterung eines unauffälligen oder unklaren Analyseergebnisses	x	x	
	Interpretation der nachgewiesenen Genvariante(n); Interpretation und Erläuterung der klinischen Bedeutung der Analyseergebnisse	x	x	
	Allgemein verständliche Erörterung möglicher Einschränkungen der Analyseergebnisse (z. B. Sensitivität, Spezifität, Restrisiko)	x		
	Ggf. Identifizierung weiterer erforderlicher genetischer Analysen	x	x	
	Ggf. Veranlassung weiterer erforderlicher genetischer Analysen			x
	Empfehlungen für das klinische Management auf der Grundlage der Analyseergebnisse	x	x	
	Erläuterung von reproduktiven Optionen	x		
	Erkennen von Problemen der Ratsuchenden beim Verständnis des Analyseergebnisses; Erkennen von Entscheidungstendenzen	x		
	Ggf. Angebot für Ratsuchende, an Forschungsprojekten teilzunehmen, Information über Forschungsprojekte und Teilnahmemodalitäten	x		
	Ggf. Überweisung an weitere Fachärzt:innen			x
	Erstellung individualisierter Früherkennungs-, Vorsorge-, Verhaltens- und Therapieempfehlungen für die Ratsuchenden			x
	Verfassen der schriftlichen humangenetischen Stellungnahme (genetischer Beratungsbrief) mit Unterschrift des GFB	x	x	
	Beantwortung von telefonischen und schriftlichen Anfragen zum Beratungsbrief	x		
Einschätzung der Psychosozialen Situation	Erkennen von Faktoren, die die Beratungsinteraktion mit den Ratsuchenden beeinflussen können	x		

von Ratsuchenden und Angebot psychosozialer Unterstützung	Einschätzung der Resilienz und der Compliance der Ratsuchenden, ggf. Änderung der Kommunikationsstrategie entsprechend der Reaktion der Ratsuchenden; Aktives Erfragen der Resilienz und der Compliance der Familie/Partner:in	x		
	Erkennen von Bewältigungsstrategien (Coping) der Ratsuchenden, Barrieren und Abwehrmechanismen der Ratsuchenden, des Einflusses kultureller/religiöser Überzeugungen und Werte, der sozialen und psychologischen Vorgeschichte	x		
	Kommunikation mit den Ratsuchenden über deren Emotionen, Verhalten und Bewältigungsstrategien unter Anwendung einer partizipativen Beratungstechnik; Förderung von Kompetenz und Autonomie der Ratsuchenden durch direkte Ansprache und unterstützende Aussagen	x		
	Unterstützung der Kommunikation in der Familie	x		
	Aktive Unterstützung bei Entscheidungsfindungen der Ratsuchenden, die mit deren Werten vereinbar sind	x		
	Förderung von Bewältigung und Anpassung (Compliance/Coping und Resilienz) der Ratsuchenden	x		
	Bereitstellung von externen Unterstützungsressourcen (u.a. Vermittlung von Kontakten zu Behindertenverbänden / Organen der Selbsthilfe); Aushändigen von Kontaktinformationen (z.B. Visitenkarte)	x		
	Erkennen der Notwendigkeit einer Unterstützung durch weitere Fachärzt:innen / psychosoziale Einrichtungen	x	x	
	Unterstützung der Kernfamilie (Ratsuchende und Kinder) und erweiterten Familie (Verwandte)	x		
Follow Up	Verfassen schriftlicher Information für die Angehörigen, z. B. „Familienbrief“	x	x	
	Koordination ggf. erforderlicher Maßnahmen im Zusammenhang mit der genetischen Fragestellung	x		
	Absprache mit Patient:innen zur indikationsabhängigen Wiedervorstellungen	x		
	Beantwortung telefonischer und schriftlicher Anfragen zum aktuellen Stand von Diagnostik und Therapie der jeweiligen Fragestellung	x	x	
Wiedervorstellung(en)	Aktualisierung der Vorgeschichte, Sozial-, Reproduktions- und Familienanamnese wie unter Punkt 2 beschrieben	x	x	
	Dokumentation durchgeführter Therapien, prophylaktischer und Früherkennungsmaßnahmen wie unter Punkt 2 beschrieben	x		
	Aktualisierung der Früherkennungsempfehlungen wie unter Punkt 2 beschrieben	x	x	
	Feststellung des aktuellen Bedarfs an Frühförderung und ggf. weiterer diagnostischer und therapeutischer Leistungen wie unter Punkt 2 beschrieben			x

Quellen:

- Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) über die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2a und § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG, Erscheinungsdatum 6. Dezember 2023, Bundesgesundheitsbl 2024 · 67:244–254, <https://doi.org/10.1007/s00103-023-03822-0>
- S2k-Leitlinie Humangenetische Diagnostik und Genetische Beratung, medgen 2018 · 30:469–522, <https://doi.org/10.1007/s11825-018-0223-1>, Online publiziert: 9. Januar 2019 (Leitlinie wird zur Zeit überarbeitet)
- Code of professional practice for genetic counsellors in Europe (2010), https://www.ebmj.eu/fileadmin/GCGN_Downloads/EBMGProfessionalAndEducationalStandardsForGeneticCounsellors-July2010.pdf
- International genetic counseling: What do genetic counselors actually do? - Ormond - 2024 - Journal of Genetic Counseling <https://doi.org/10.1002/jgc4.1735>
- Middleton, A., Taverner, N., Houghton, C. et al. Scope of professional roles for genetic counsellors and clinical geneticists in the United Kingdom. Eur J Hum Genet 31, 9–12 (2023). <https://doi.org/10.1038/s41431-022-01214-7>
- Human Genetics Society of Australasia - Scope of Practice for Genetic Counsellors, <https://hgasa.org.au/Web/Web/Consumer-resources/Policies-Position-Statements.aspx>
- Clinical Skills aus Praktikum Case Log_MUI (G.Schwaninger)
- European Board of Medical Genetics (EBMG) <https://www.ebmj.eu/408.0.html>
- Filges I. et al, Vorstand SGMG: Genetische Beratung: Konzepte, Missverständnisse, Perspektiven. Schweizerische Ärztezeitung 2022;103(49-50):34-36.
- Positionspapier der SGMG zur Einführung des Berufsbildes einer/eines Genetic Counsellors in der Schweiz. 2021. www.sgmj.ch Stellungnahmen.
- European Board of Medical Genetics (EBMG) <https://www.ebmj.eu/408.0.html>

Mitglieder der Kommission Genetische/r Fachberater:in der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.

Dr. rer. nat. Simone Heidemann, Kiel (Sprecherin)

Dr. (Ph.D.) Gunda Schwaninger, Innsbruck (stellv. Sprecherin)

Dr. Christophe Cordier, Lausanne

Camila Gabriel MSc, Heidelberg

Dr. rer. medic. Wera Hofmann, Stuttgart

Kathrin Taxer MSc, Innsbruck

Dr. med. Johanna Tecklenburg, Ingelheim

Univ.-Prof. Dr. med. Johannes Zschocke, Ph.D., Innsbruck