

Präambel:

Die Medizinische Genetik als fachärztliche Disziplin beschäftigt sich mit den genetischen Grundlagen von Krankheit und Gesundheit beim Menschen, wobei sie in Forschung, Lehre und Patientenversorgung eine besondere Brückenfunktion zwischen molekularer Grundlagenforschung und deren Umsetzung in die klinische Praxis erfüllt. Wesentliche Aufgaben in der Medizin umfassen

- die klinische Diagnose von genetisch bedingten Krankheiten (speziell Multisystemkrankheiten, Dysmorphiesyndromen oder Entwicklungsstörungen),
- die gezielte genetische Laboranalyse als weiterführende Spezialdiagnostik,
- die prädiktive genetische Diagnostik zur Abklärung familiärer Krankheitsrisiken,
- die humangenetischer Beratung zu den genetischen Grundlagen von Krankheiten sowie dem Umgang mit krankheitsspezifischen Risiken, sowie
- die Übernahme von Aufgaben der klinischen Betreuung und interdisziplinären Koordination bei genetischen Krankheiten.

Daraus ergeben sich im Vergleich zu anderen ärztlichen Sonderfächern einige Besonderheiten:

- Fachärzte für Medizinische Genetik sind Spezialisten für genetische Krankheiten aus allen medizinischen Fachbereichen. Dazu benötigen sie sehr breite Kenntnisse über nahezu alle Krankheitsbilder des Menschen. Davon ungeachtet ist für eine optimale Patientenversorgung eine zusätzliche klinisch-diagnostische Spezialisierung der einzelnen Fachärzte auf bestimmte Krankheitsgruppen sinnvoll.
- Ein medizinisch-genetischer Versorgungsauftrag ist optimal nur durch Etablierung von Zentren zu erfüllen, in denen mehrere Fachärzte für medizinische Genetik als Team zusammenarbeiten, und in denen alle wesentlichen Methoden der spezialisierten humangenetischen Labordiagnostik zur Verfügung stehen.
- Die Medizinische Genetik ist ein dogmatisch interdisziplinäres ärztliches Fach, da eine optimale Diagnose und Betreuung von Patienten mit genetischen Krankheiten nur durch enge kollegiale Zusammenarbeiten mit Ärzten aller anderen Fachdisziplinen möglich ist. Dies wird durch Einbindung von medizinisch-genetischen Zentren in Universitätskliniken oder große Krankenhäuser der Maximalversorgung gefördert. Um humangenetische Leistungen effizient auf höchstem Niveau anbieten zu können, ist eine regionale Versorgungsstruktur sinnvoll, wie sie in vielen Ländern (z.B. Großbritannien, Niederlande) erfolgreich etabliert wurde.

- Die Medizinische Genetik übernimmt zwar auch konsiliarische Aufgaben im Rahmen der stationären Versorgung von Patienten, ist aber an sich ein ausschließlich ambulantes Fach. Die übliche Aufteilung in ambulante Patientenversorgung durch niedergelassene Fachärzte einerseits, und stationäre Patientenversorgung an Krankenhäusern und Kliniken andererseits, ist für die Medizinische Genetik unpassend (in Österreich gibt es folglich auch keine niedergelassenen Vertragsärzte für Medizinische Genetik). Diese Besonderheit ist bei der Strukturierung der humangenetischen Patientenversorgung zu berücksichtigen.
- Angesichts der Vielzahl ungeklärter Fragen bezüglich genetischer Krankheiten ist auch für die optimale Patientenversorgung eine enge Verzahnung mit der molekularen Grundlagenforschung an den medizinischen Universitäten anzustreben. Eine systematische Erfassung von Patienten mit genetischen Krankheiten für die Bearbeitung wissenschaftlicher Fragestellungen dient sowohl der individuellen Diagnosefindung als auch dem besseren medizinischen Verständnis dieser Krankheiten und ist grundsätzlich zu fördern.
- Die Vielzahl von genetischen Spezialanalysen in allen medizinischen Fachbereichen lässt sich nur durch eine enge Zusammenarbeit und kollegiale Aufgabenteilung zwischen den medizinisch-genetischen Zentren realisieren.

Zentren Medizinische Genetik sollten folgende Minimal Kriterien bzw. Aufgaben erfüllen:

- Leiter/in und stellvertretende/r Leiter/in des Zentrums Medizinische Genetik müssen Fachärztinnen/Fachärzte für Medizinische Genetik sein. Auch bei Anbindung an eine Universitätsklinik oder ein großes Krankenhaus muss die ärztliche und finanzielle Unabhängigkeit der Leitung des Zentrums sichergestellt sein.
- Angesichts der noch begrenzten Zahl von Fachärztinnen/Fachärzten für Medizinische Genetik sollte in jedem Zentrum Medizinische Genetik mindestens eine Ausbildungsstelle im Sonderfach zur Verfügung stehen.
- Die Zentren übernehmen (die Bundesländer übergreifend) innerhalb von Österreich einen flächendeckenden Versorgungsauftrag bezüglich medizinisch-genetischer Leistungen.
- In den Zentren muss eine kompetente klinisch-genetische Diagnostik sowie humangenetische Beratung in ausreichendem Umfang angeboten werden. Dafür ist u.a. ein eigenes Beratungsstellensekretariat notwendig.
- Die Durchführung medizinisch-genetischer Sprechstunden außerhalb des Zentrums bzw. in anderen Städten der Region könnte zur Verbesserung der regionalen Versorgung beitragen.
- Das Zentrum muss alle Methoden der humangenetischen Labordiagnostik (Zytogenetik, Molekulargenetik, DNA-Array) vorhalten. Es sollte dabei in Zusammenarbeit

mit den anderen Zentren wesentliche Versorgungsaufgaben innerhalb von Österreich erfüllen.

- Die diagnostischen Labors müssen von Fachärztinnen/Fachärzten für Medizinische Genetik oder von Fachhumangenetikern (ÖGH) geleitet werden. Entsprechende Ausbildungsstellen für Fachhumangenetiker sind einzurichten.
- Die Qualität der medizinisch-genetischen Versorgung muss durch ein etabliertes Qualitätsmanagement sowie Zertifizierung bzw. Akkreditierung sichergestellt werden. Alle relevanten Bereiche müssen durch das Bundesministerium für Gesundheit nach §68 GTG zugelassen sein.
- Die besondere Stellung eines Zentrums als ambulante Einrichtung, welche zwar an ein Klinikum oder Krankenhaus angebunden ist, jedoch unabhängig von diesem Aufgaben der Patientenversorgung erfüllt, muss in den Verträgen mit den Sozialversicherungsträgern berücksichtigt werden.