



Medizinische Genetik 2007 · 19:265–277
DOI 10.1007/s11825-006-0022-6
© Springer Medizin Verlag 2007

Verantwortlich für den Textteil
Prof. Dr. P. Propping, Bonn
(Vorsitzender der Deutschen
Gesellschaft für Humangenetik e.V.)

GfH-Ehrenmedaille für Professor Dr. Jürg Ott

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) hat am 7. März 2007 die GfH-Ehrenmedaille als ihre höchste Auszeichnung für herausragende Verdienste auf dem Gebiet der Humangenetik an Professor Jürg Ott (Beijing und New York) verliehen. Mit einem Festakt zur Eröffnung der diesjährigen Jahrestagung der Deutschen, Österreichischen und Schweizerischen Fachgesellschaft ehrten die deutschsprachigen Wissenschaftler Jürg Ott, der als Forscher und Lehrer zu den herausragenden Persönlichkeiten der statistischen Genetik und genetischen Epidemiologie gehört. Durch die von ihm entwickelten biometrischen Methoden hat er entscheidend zur Entschlüsselung des menschlichen Genoms beigetragen und sich damit bleibend um die genetische Krankheitsforschung verdient gemacht. Professor Dr. Markus Nöthen vom Life & Brain Zentrum der Universität Bonn übernahm die ehrenvolle Aufgabe in seiner Laudatio das Lebenswerk von Jürg Ott zu würdigen. Nachfolgend drucken wir auszugsweise einige Passagen seiner Rede ab.



GfH-Ehrenmedaille (Foto: H. Rieder, Düsseldorf)

Mit der Verleihung der Ehrenmedaille an Jürg Ott würdigt die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik neben seinem herausragenden wissenschaftlichen Werk auch die spezielle Beziehung des Preisträgers zur deutschsprachigen Humangenetik. Jürg Ott, geboren 1939 in Schaffhausen in der Schweiz, studierte an der Universität in Zürich Zoologie, arbeitete anschließend im Labor von Robert Matthey an der Universität Lausanne und schloss dort 1968 mit einer Doktorarbeit ab zum Thema „Nachweis natürlicher reproduktiver Isolation zwischen *Sorex gemellus* sp. n. und *Sorex araneus* Linnaeus 1785 in der Schweiz“. Schon früh befasste er sich hier mit Genetik, nämlich der Zytogenetik von *Sorex araneus*, der Waldspitzmaus.

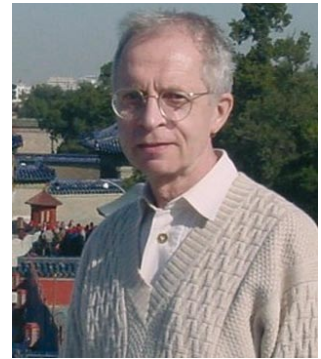
Nach Beendigung seines Studiums – und einem kurzen Ausflug in die Schweizer Arbeitswelt (Zoolog. Museum der Uni-

versität Zürich, Physikunterricht an der Fachhochschule in Aarau und schließlich eine Tätigkeit als Biostatistiker bei Ciba Geigy in Basel) – brach Jürg Ott die Zelte in Europa ab und ging in die USA nach Seattle. Dort arbeitete er als wissenschaftlicher Mitarbeiter in der Abteilung Biostatistik der University of Washington und erlangte einen Master mit einer Arbeit über „Klassifikationsprozeduren in der Biomathematik“. In Seattle schloss er sich der Gruppe von Arno Motulsky an und machte sich dort mit genetischen Konzepten in der Medizin vertraut. Dies entsprach offenbar seinen tiefergehenden Interessen, er erhielt eine Assistenzprofessur und blieb dort vier Jahre. Im Anschluss an seine Zeit in Seattle kehrte er in die Schweiz zurück und arbeitete für vier Jahre als stellvertretender Direktor des Statistischen Amtes der Stadt Zürich. Parallel dazu verfolgte Jürg Ott sein wissenschaftliches Interesse an klinisch-genetischen Fragestellungen und trug durch seine Expertise zum Erfolg eines Forschungsprojekts zu familiären Krebserkrankungen bei, das an der Universität Basel durchgeführt wurde.

1986 verließ Jürg Ott erneut Europa und entschied sich damals für eine Stelle als Professor für Genetik und Entwicklungsbiologie an der Columbia University in New York, seit 1996 ist er Professor und Leiter des „Laboratory of Statistical Genetics“ an der Rockefeller University. Unter seiner Leitung entstand hier eine weltweit führenden Einrichtung für statistische Genetik.

Für eine Persönlichkeit wie Jürg Ott nicht überraschend kam vor wenigen Monaten ein erneuter Ortswechsel. Jürg Ott zog nach Peking, um dort am Beijing Institute of Genomics zu arbeiten. Er lebt in Peking gemeinsam mit seiner Frau May Lee, mit der er seit 2006 verheiratet ist.

Oberflächlich betrachtet ist der Lebenslauf von Jürg Ott



Prof. Jürg Ott (Foto: privat)

durch eine Reihe von Kehrtwendungen und überraschenden Entscheidungen gekennzeichnet, letztendlich zeigt sich aber eine innere Kontinuität, gänzlich dem Wunsch verschrieben, die genetischen Grundlagen von Krankheiten zu verstehen.

Jürg Ott hat mannigfaltige Beiträge zu unserem Fach geliefert. Einige hatten einen direkten Effekt auf den Fortschritt unseres Gebiets wie etwa die Formulierung neuer Methoden zur Identifizierung von krankheitsassoziierten Genen bei monogenen und genetisch komplexen Krankheiten. Während seiner Zeit in Seattle entwickelte er eine Methode zur Kopplungsanalyse, die zum ersten Mal den Haldane-Elston-Algorithmus benutzte. Ebenfalls zu dieser Zeit wendete er gemeinsam mit Joseph Goldstein und Arno Motulsky erfolgreich den Kopplungsansatz an, um das Gen für die familiäre Hypercholersterinämie auf Chromosom 19 zu kartieren – ein Durchbruch in der Erforschung der familiären Fettstoffwechselstörungen. Seit dieser Zeit hat Jürg Ott zahlreiche wissenschaftliche Arbeiten verfasst bzw. wesentlich zu deren Gelingen beigetragen. Unter seinen Artikeln finden sich „Citation classics“ (wie in der Publikationsliste auszugsweise dargestellt). Eine der aktuellsten wis-

Alle Bilder, wenn nicht anders ausgewiesen Copyright C. Scholz, GfH



Prof. Nöthen hält die Laudatio zu Ehren von Professor Ott



Herr Prof. Propping überreicht Herrn Prof. Ott die GFH-Ehrenmedaille in Bonn im Rahmen der Eröffnung der 18. Jahrestagung der GfH am 7.3.2007

senschaftlichen Durchbrüche, zu denen Jürg Ott beitrug, ist die erste erfolgreiche Anwendung des auf Chiptechnologie basierenden genomweiten Assoziationsansatzes. Es handelte sich hierbei um die Identifizierung des Komplementfaktor-H-Gens als Risikogen für die altersabhängige Makuladegeneration. Diese Arbeit, wie auch viele andere Arbeiten von Jürg Ott sind das Resultat kollaborativer Bemühungen, was eindrucksvoll seine Fähigkeit zur wissenschaftlichen Zusammenarbeit demonstriert.

Zusätzlich zu diesen direkten wissenschaftlichen Beiträgen befruchtete Jürg Ott auch in indirekter Weise vielfältig die Entwicklung der Humangenetik. Vor allem ist er vielen von uns als ein enthusiastischer Lehrer bekannt, bei dem eine ganze Generation von jungen europäischen Genetikern die Grundlagen der genetischen Statistik lernte. Teilnehmer der in verschiedenen Städten Europas organisierten Linkage-Kurse oder der in Italien stattfindenden „European Courses for Medical Genetics“ erinnern sich dabei nicht nur gerne an seine große Gabe, schwierige statistische Sachverhalte einfach darzustellen, sondern auch an seine persönlichen Seiten, wenn Jürg Ott sich z.B. am Ende eines anstrengenden Tages in der Hotelbar ans Klavier setzte und Jazzstücke improvisierte.

Die Liste seiner PhD-Studenten und Postdoktoranden liest sich als eine eindrucksvolle Auflistung junger Wissenschaftler, die zu Schlüsselfiguren in unserem Fach wurden; dazu zählen, um nur einige zu nennen, Joe Terwilliger, sein erster PhD Student, mit dem er zusammen das Standardlehrbuch „Handbook of Human Genetic Linkage“ (Johns Hopkins University Press 1994) schrieb, Suzanne Leal, Harald Göring und Derek Gordon. An dieser Stelle soll auch seine Rolle als Herausgeber der Zeitschrift „Human Heredity“ hervorgehoben werden. „Human Heredity“ entwickelte sich unter seiner Herausgeberschaft zu einer führenden Zeitschrift unseres Fachs, in der wichtige Arbeiten zu theoretischen Aspekten der Humangenetik veröffentlicht werden.

Jürg Ott hielt immer engen Kontakt zu Europa und insbesondere zu den deutschsprachigen Ländern. Neben seiner Tätigkeit als wissenschaftlicher Lehrer war er Gutachter für Förderorganisationen wie der DFG und dem deutschen Bundesministerium für Bildung und Forschung; er gehörte auch für einige Jahre dem wissenschaftlichen Beirat der Schering AG, Berlin, an. Für viele Humangenetiker, die in die USA reisten, war er die erste Anlaufstelle und eine wichtige Kontaktperson.

Jürg Ott zu ehren, bedeutet einen Mann zu ehren, der sein wissenschaftliches Leben sicher nicht in einem Elfenbeinturm zugebracht hat. Man braucht nur seine Homepage zu betrachten, um Zeuge seiner breiten Interessen zu werden, die er gerne und bereitwillig mit anderen teilt.

Wir danken Jürg Ott für die unschätzbaren wissenschaftlichen Beiträge, für seine enthusiastische Unterstützung einer großen Anzahl von jungen Wis-

senschaftlern, für seine Gabe, Musik, Leben und Wissenschaft zu vereinen und andere daran teilhaben zu lassen. Wir wünschen ihm das Beste für all die Jahre, die noch kommen werden.

Verantwortlich für den Text: Prof. Dr. Markus Nöthen

Übersetzung aus dem Englischen und redaktionelle Bearbeitung durch Christine Scholz

Beispiele aus der Publikationsliste von Jürg Ott

Lathrop GM, Lalouel JM, Julier C, Ott J (1984)

STRATEGIES FOR MULTILOCUS LINKAGE ANALYSIS IN HUMANS
Proc Natl Acad Sci USA 81: 3443-3446. Times Cited: 2305

Lathrop GM, Lalouel JM, Julier C, Ott J (1985)

MULTILOCUS LINKAGE ANALYSIS IN HUMANS – DETECTION OF LINKAGE AND ESTIMATION OF RECOMBINATION
Am J Hum Genet 37: 482-498
Times Cited: 1207

Keats BJ, Sherman SL, Morton NE, Robson EB, Buetow KH, Cartwright PE, Chakravarti A, Francke U, Green PP, Ott J (1991)

GUIDELINES FOR HUMAN LINKAGE MAPS: AN INTERNATIONAL SYSTEM FOR HUMAN LINKAGE MAPS
Ann Hum Genet 55: 1-6
Times Cited: 1100

Die Zitationshäufigkeit (Times cited) ist unter der bibliographischen Angabe vermerkt.

GfH-Preise für Nachwuchswissenschaftler

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik überreichte anlässlich der diesjährigen Jahrestagung die in Höhe von jeweils 500 Euro ausgeschriebenen Posterpreise für die vier besten Posterpräsentationen und einen mit 2000 Euro dotierten GfH-Vortragspreis für die beste „selected presentation“.

GfH-Vortragspreis 2006

Ausgezeichnet wurde Frau Dipl. Biol. Kornelia Neveling aus dem Institut für Humangenetik der Universität Würzburg für ihren Vortrag zum Thema „*The BRCA2-binding protein PALB2 is defective in the tumor prone Fanconi anemia subtype FA-N^c*“.

Posterpreise 2006

Folgende vier Poster wurden mit dem GfH-Posterpreis ausgezeichnet:

LIS1 mutations associated with different forms of neuronal migration disorders (P019)

Uyanik G.(1), Morris-Rosendahl D.(2), Martin P.(3), Zeschnigk

C.(2), Wolff G.(2), Hehr U.(4), Winkler J.(1)

1) Department of Neurology, University of Regensburg, Regensburg

2) Institute for Human Genetics and Anthropology, Albert-Ludwigs University Freiburg, Freiburg

3) Epilepsy Center Kehl-Kork, Kehl-Kork

4) Center for Human Genetics, Regensburg

SGNE1 is epigenetically altered and transcriptionally down-regulated in human medulloblastomas (P098)

Waha A.(1), Koch A.(1), Hartmann W.(1), Milde U.(1), Felsberg J.(2), Hübner A.(1), Mikeska T.(1), Goodyer C.G.(3), Sörensen N.(4), Wiestler O.D.(5), Pietsch T.(1), Waha A.(1)

1) Department of Neuropathology, University of Bonn, Bonn

2) Department of Neuropathology, University of Düsseldorf, Düsseldorf

3) Montreal Children's Hospital Research Institute, McGill University, Montreal, Canada

4) Department of Pediatric Neurosurgery, University of Würzburg, Würzburg

5) German Cancer Research Center (DKFZ), Heidelberg

Hydroxysteroid dehydrogenase type 10 (HSD10) in embryonic development and neurodegeneration (P216)

Rauschenberger K.(1), Steinbeisser H.(1), Grziwa B.(1), Zschocke J.(1)

1) Univ Heidelberg, Inst Human-genetik, Heidelberg

Association DB – exploring genome-wide association (P354)

Seelow D.(1), Hoffmann K.(1), Lindner T.(2)

1) Charité – Universitätsmedizin Berlin, Institut für medizinische Genetik, Berlin

2) Universität Erlangen-Nürnberg, Abteilung für Nephrologie und Hypertensiologie, Medizinische Klinik 4, Nürnberg

GfH-Stipendien für junge deutsche Wissenschaftler

Um Anreize für junge Wissenschaftler zu schaffen, an internationalen Tagungen zu teilnehmen, vergibt die GfH auch in diesem Jahr wieder Stipendien. Die Teilnahme junger Wissenschaftler (bis 5 Jahre nach der Promotion) an den Tagungen der ESHG (siehe GfH-Mitteilungen medgen 18 (2006) 374) wird mit 500 EUR unterstützt, wenn das eingesandte Abstract des Antragstellers als „Oral Presentation“ ausgewählt wurde.

Für das Jahr 2007 erhält Dr. Frank Kaiser, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Campus Lübeck das GfH-Stipendium für seinen Vortrag „*The cohesion protein NIPBL recruits histone deacetylases to mediate chromatin remodeling*“ in der Session C12 Genomics am 19.Juni 2007, ESHG-Conference 2007 in Nizza.

(verantw. Red. CS)



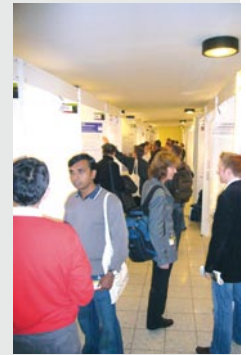
Die jungen Wissenschaftlerinnen nehmen die Preise entgegen. Der GfH-Vorsitzende Prof. Propping hatte jeder Preisträgerin darüber hinaus einen „Bonner Beethovenschirm“ als kleines Präsent überreicht.



Rückblende 18. Jahrestagung

der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik gemeinsam
mit der Österreichischen Gesellschaft für Humangenetik
und der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik

Bonn
7.-10.3.2007



Weitere Bilder von der Tagung finden Sie im
internen Mitgliederbereich unter www.gfhev.de

Fotos: C. Scholz

Protokoll der 20. ordentlichen Mitgliederversammlung der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V.

Ort: Beethovenhalle Bonn, Raum „Studio“

Termin : 9. März 2007

Beginn: 17:00 h

Ende: 20:20 h

Vorsitz: Prof. Peter Propping

Anwesende Mitglieder: 211

TOP 1 Regularien, Genehmigung der Tagesordnung

Der Vorsitzende stellt fest, dass die Mitgliederversammlung (MV) ordnungsgemäß einberufen wurde und beschlussfähig ist. Der vorliegenden Tagesordnung wird mit 4 Modifikationen (TOP 10d, TOP 10e, TOP 11, TOP 12.1) zugestimmt.

TOP 2 Genehmigung des Protokolls der 19. MV vom 10. 3. 2006 veröffentlicht in der Zeitschrift medgen 18 (2006) 214-216

Das Protokoll wird in der publizierten Form einstimmig angenommen.

TOP 3 Bericht des Vorsitzenden

3.1 Zunächst bittet der Vorsitzende um Gedenken an die im letzten Jahr verstorbenen Mitglieder

Dr. Ulrike Hirning-Folz, Ulm, Prof. Dr. Wolfgang Küster, Bad Salzschlirf, Dipl.-Biol. Renate Ulmer, Erlangen, Prof. Dr. Dr. h.c. Friedrich Vogel, Heidelberg, Prof. Dr. Wolfgang Weise, Magdeburg.

3.2 Innere Angelegenheiten der GfH

3.2.1 Abtrennung der Geschäftsstelle des BVDH. Die Geschäftsführung der GfH und die Redaktionsleitung der Zeitschrift *medizinische Genetik* wurden an Frau

Dipl.-Soz. Ch. Scholz übertragen. Zum 1.1.2007 wurde ein entsprechender Arbeitsvertrag mit Frau Scholz geschlossen. Die Kursorganisation für die Akademie und die Mitgliederverwaltung erfolgt durch die Mitarbeiterin Frau Günter in der GfH-Geschäftsstelle (Fortführung des bestehenden Arbeitsverhältnisses).

Die Bürofläche der GfH-Geschäftsstelle in Unterhaching wurde zum 1.1.2007 verkleinert.

3.2.2 Aufgabentrennung zwischen GfH und BVDH. Die GfH und der BVDH wollen trotz Trennung der Aufgabenbereiche weiterhin intensiv zusammenarbeiten.

Leitlinien. Für die Erstellung von Leitlinien wurde eine Vereinbarung zwischen dem Vorsitzenden der GfH, Herrn Propping, und dem Präsidenten des BVDH, Herrn Schulze, getroffen und unterzeichnet. Federführend bei der Erstellung von Leitlinien ist die GfH. Die Leitlinienkommission setzt sich aus zwei GfH-Vertretern (Stuhrmann-Spangenberg, Liehr) und zwei BVDH-Vertretern (Fritz, Gläser) zusammen. Sie erarbeitet die Texte, legt sie dem GfH-Vorstand vor, stellt sie für 8 Wochen zur Kommentierung auf die internen Websites der GfH bzw. des BVDH. GfH-Mitglieder sollen per Email-Newsletter über die Möglichkeit zur Einsichtnahme in die Leitlinien auf der GfH-Intranet-Seite

durch Frau Scholz informiert werden. Nach Überarbeitung der Kommentare verabschiedet der GfH-Vorstand die Texte.

Gebührenordnung, KBV, BÄK. In Bezug auf die Gebührenordnung, die Überarbeitung der GOÄ und den Verhandlungen mit der Kasernenärztlichen Bundesvereinigung sowie der Bundesärztekammer liegt die Federführung beim BVDH. Die GfH wird hier durch Frau Schrock vertreten.

HGQN. Die Datenbank *Human Genetics Quality Network (HGQN)* wird vom BVDH geführt.

Ringversuche. Die Ringversuche werden im Jahr 2007 wie bisher durchgeführt. Ende 2007 werden die Zuständigkeiten und Bedingungen zwischen GfH und BVDH neu verhandelt.

3.2.3 Zeitschrift „Medizinische Genetik“. Die Zeitschrift erscheint ab 2007 im Springer-Verlag, mit dem ein Vertrag mit einer Laufzeit von 5 Jahren für jeweils 4 Hefte pro Jahr geschlossen wurde. Herr Propping ist zuversichtlich, dass in den kommenden Jahren eine Auflagensteigerung erzielt werden kann.

Der BVDH beteiligt sich an den Kosten für die redaktionelle Arbeit mit 10.000€ pro Jahr zzgl. der Abonnementsgebühren für seine Mitglieder. Die Modalitäten der Übereinkunft werden nach Rücksprache mit dem Steuerberater formuliert werden.

3.2.4 Umstrukturierung der GfH-Geschäftsstelle. Aufgaben der GfH-Geschäftsstelle sind: a) Mitgliederverwaltung, b) Unterstützung bei der Vorbereitung von Tagungen, c) Redaktion der Zeitschrift *„Medizinische Genetik“*, d) Unterstützung der Akademie und e) allgemeiner Geschäftsbetrieb einschließlich Pflege der Websites.

Gespräche mit dem Steuerberater der GfH haben gezeigt, dass in gewissem Umfang eine Anpassung von Verträgen und der

Buchhaltung an die neuen Gegebenheiten erforderlich ist.

2.3 Punkte von prinzipieller Bedeutung

Die Überarbeitung des Positionspapiers der GfH ist nahezu abgeschlossen. Nach Abstimmung zwischen der Kommission für Grundpositionen und ethische Fragen und dem GfH-Vorstand wird der Gesamttext auf der Internet-Seite der GfH veröffentlicht. In der Zeitschrift *„Medizinische Genetik“* wird eine gekürzte Zusammenfassung erscheinen.

Im Deutschen Ärzteblatt (2006, 103:46 A-3096) ist auf Initiative von Herrn Schwinger eine Stellungnahme der Kommission für Grundpositionen und ethische Fragen – unterzeichnet von Herrn Henn – als Reaktion auf eine Veröffentlichung zu Spätaborten erschienen.

Die Ad-Hoc-Leitlinien-Kommission wurde besetzt mit Herrn Stuhrmann-Spangenberg (Universität Hannover) und Herrn Liehr (Universität Jena) als Vertreter der GfH. Der BVDH hat Herrn Gläser (Labor Dr. Mehnert, Neu-Ulm) und Frau Fritz (Universität Marburg) benannt (s. TOP 12.5). Aufgaben der Kommission sind die Normierung der Leitlinien, die Koordination der Abfassung neuer Leitlinien und die Überarbeitung bereits vorliegender Leitlinien und Entwürfe.

Es wurde eine Ad-hoc-Kommission zu Indikationen zur molekulargenetischen Diagnostik („Gendiagnostik-Kommission“) gebildet (Vorsitz Schmidtke, Mitglieder Wieacker und Schwinger). Bei Bedarf soll sie im Rahmen der nächsten MV in eine ständige Kommission überführt werden. Aufgaben der Kommission:

- Entwicklung einer Leitlinie nach AWMF für Definitionskriterien des klinischen Nutzens der genetischen Diagnostik.
- Entwicklung eines Fragebogens zur Erhebung des „klinischen Nutzens“ und der „klinischen Validität“.
- Erstellung von Gendiagnostik-Dossiers für die am häu-

figsten nachgefragten Diagnosen mit Schwerpunkt auf monogenen Erkrankungen.

- Gegenwärtig ist die Entwicklung von Priorisierungen nicht vorgesehen. Falls dies später von der GKV verlangt würde, könnte auf diesen Leitlinien aufgebaut werden.

3.4 Humangenetische Forschung und Zukunft

Im Herbst 2007 finden DFG-Gutachter-Wahlen statt. Für die Humangenetik sind vier Gutachter zu wählen. Die DFG hatte um die Nominierung von doppelt so viel Kandidaten bis zum 24.01.2007 gebeten. Im Einverständnis mit den Vorgeschlagenen hat der Vorstand die folgenden Kandidaten benannt: Bartram, Gillesen-Kaesbach, Haaf, Reis, Weber, Wieacker, Wirth, Zerres.

Für den Bereich Neurowissenschaften hat der Vorstand die Herren Kubisch und Riess nominiert.

Herr Propping weist darauf hin, dass NGFN-plus und -transfer ausgeschrieben sind. Hier können ebenso wie für das 7. EU-Rahmenprogramm Anträge gestellt werden. Außerdem ist zum 1. Januar 2007 als neuer Förderer der Grundlagenforschung in Europa der European Research Council (ERC) gegründet worden, dessen Budget in den kommenden Jahren rasch wachsen wird.

Die Jahrestagung 2007 der ESHG findet in Nizza statt. Herr Propping fordert die GfH-Mitglieder zu einer verstärkten Beteiligung auf. Die Teilnahme junger Wissenschaftler (bis 5 Jahre nach der Promotion) an den Tagungen der ESHG (s. auch GfH-Mitteilungen medgen 18 (2006) S. 374) soll mit 500 € unterstützt werden, wenn das eingesandte Abstract des Antragstellers als „Oral Presentation“ ausgewählt wurde. Anträge für die Tagung 2007 sind bis 1. Mai über die GfH-Geschäftsstelle an den Vorstand zu richten. Bis zu 6 Anträge pro Jahr können bewilligt werden. Aktuelle Informationen mit Links

werden auf der Website der GfH bekannt gegeben.

Herr Propping erwartet, dass das Gendiagnostik-Gesetz in naher Zukunft von der Regierung wieder vorgelegt werden wird.

Der Vorstand wird sich in den nächsten Monaten um zwei Punkte besonders kümmern, die für das Fach wichtig sind: Die wirtschaftliche Zukunft der Universitätsinstitute und ihr Zugang zu wissenschaftlich interessanten Fällen. Besorgt ist Herr Propping wegen der unbesetzten humangenetischen Lehrstühle, wodurch die kritische Masse des Faches verringert wird.

Abschließend dankt Herr Propping den Kollegen im Vorstand und der Geschäftsstelle für die konstruktive, zuverlässige und angenehme Zusammenarbeit. Ein besonderer Dank für die gute Abstimmung geht an den BVDH vertreten durch Herrn Dr. Schulze.

TOP 4 Bericht der Schatzmeisterin

Frau Schröck stellt die Haushaltspläne für 2006 und 2007 sowie den Jahresabschluss der Finanzen für 2006 vor.

Durch die Umstrukturierung der Geschäftsstelle und die finanzielle Trennung von GfH und BVDH sind steuerrelevante Fragen aufgeworfen worden. Die Gespräche mit kompetenten Steuerberatern haben zu höheren Kosten als vorgesehen geführt, die ab 2008 jedoch nicht mehr auftreten sollten.

Die Einnahmen im Jahr 2006 beliefen sich auf 136,8 T€ und die Ausgaben auf 135,5 T€. Der aktuelle Saldo im Jahr 2006 betrug somit 1,3 T€. Das Vermögen der GfH beträgt insgesamt 33,8 T€, davon sollen Rücklagen gebildet werden. Die Mittel sollen gewinnbringend und sicher angelegt werden.

Die Ausgaben für die Geschäftsstelle und die Verwaltungsaufgaben der GfH werden 2007 etwa 77,5 T€ betragen. Die Kosten für die Abonnements und die Redaktion der Zeitschrift

„Medizinische Genetik“ werden etwa 77 T€ betragen.

Der Haushalt der GfH für das Jahr 2007 wird deshalb mit Ausgaben in Höhe von ca. 154,5 T€ und Einnahmen in Höhe von 153,5 T€ veranschlagt.

Im Bereich Finanzen und Buchführung ist eine Umstrukturierung erforderlich. Es muss für den gesamten Haushalt eine Untergliederung in folgende Bereiche vorgenommen werden: Ideeller Bereich, Vermögensverwaltung und wirtschaftlichen Geschäftsbetrieb incl. Zweckbetrieb.

Die Mitgliederzahl lag am 9.3.2007 bei 1004, die sich in 14 Kategorien mit unterschiedlichen Mitgliedsbeiträgen aufteilen. Frau Schröck hält die Empfehlung des Steuerberaters für sinnvoll, eine Beschränkung auf 3 Kategorien vorzunehmen.

TOP 5 Bericht der Kassenprüfer Rieder und Streng und Entlastung des Vorstandes

Frau Streng erklärt, dass die Kasse geprüft wurde und keine Beanstandungen zu erheben sind. Sie stellt den Antrag auf Entlastung des Vorstands, der einstimmig angenommen wird. Herr Propping dankt den beiden Kassenprüfern sowie Herrn Winterpacht, dem ehemaligen Kassenprüfer.

TOP 6 Aussprache

Entfällt

TOP 7 Wahl der Kassenprüfer für 2007/ 2008

Als Kassenprüfer werden Herr Rieder und Frau Streng vorgeschlagen. Dem Antrag wird einstimmig per Akklamation zugestimmt, beide Kollegen nehmen die Wahl an.

TOP 8 Bericht aus der Geschäftsstelle und der Redaktion „Medizinische Genetik“

Frau Scholz berichtet, dass die Bilanz der Akademie für 2006 po-

sitiv ist, sowohl in finanzieller als auch in inhaltlicher/organisatorischer Hinsicht.

Im Jahr 2006 wurde im Rahmen des Eigenverlags ein Tagungsband und 3 Schwerpunkthefte zu den Themen Genetik kinder- und jugendpsychiatrischer Erkrankungen, Erbliche Gefäßfehlbildungen und Rechtliche Regelungen zur Gendiagnostik herausgegeben.

Die Zusammenarbeit mit dem Springer-Verlag ist inzwischen angelaufen. Geplant sind für 2007, neben dem vorliegenden Tagungsband, 3 Schwerpunktthemen zu Krebs und Genetik, Multifaktorielle Erkrankungen und Zahnerkrankungen im Kontext genetisch bedingter Erkrankungen. Erste Vorbereitungen zur Themengestaltung für 2008 werden bereits jetzt getroffen. Unter der redaktionellen Betreuung von Herrn Kubisch wird ab der Ausgabe 2-2007 jeweils ein CME-Artikel zu allgemeinen Themen aus der Humangenetik veröffentlicht werden.

Im vergangenen Jahr lagen die Aufgaben der Geschäftsstelle neben der Arbeit an der Zeitschrift in der Unterstützung des Vorstands und der Kommissionen, der Erleichterung von Organisationsabläufen, der Vorbereitung der Jahrestagung und der internen Umstrukturierung.

Auf der Internet-Seite der GfH (www.gfhev.de) ist ein interner password-geschützter Mitgliederbereich eingerichtet worden. Für den Zugang braucht jedes Mitglied als Usernamen seinen Nachnamen und seine Mitgliedsnummer als Passwort. Die Mitgliedsnummer befindet sich auf der Rechnung und auf dem Kontoauszug (bei der Teilnahme am Lastschriftinzugsverfahren). Der interne Bereich erlaubt den Zugang zu den GfH-Geschäftsordnungen, den zu diskutierenden Leitlinienentwürfen, zum Online-First-Bereich des Springer-Verlags, zu den Adressen der GfH-Mitglieder und einem Bildarchiv mit Fotos von den GfH-Kongressen.

TOP 9 Bericht des Tagungspräsidenten

Herr Propping dankt der Programmkommission und besonders dem Vorsitzenden Herrn Reis für die engagierte Arbeit. Es sind 460 Abstracts eingereicht worden, von denen 395 als Poster und 65 als Vorträge angenommen wurden. Die bisherige Teilnehmerzahl beträgt 919 Personen. Als Vorabveröffentlichung waren das Programm sowie die Abstracts auf der GfH-Internetseite einsehbar, sie sind in der Medizinischen Genetik 19 (2007) veröffentlicht.

TOP 10 Tagungen

TOP 10 a) Bericht über die Vorbereitungen Tagung 2008 in Berlin

Im kommenden Jahr sollte die Jahrestagung der Gesellschaft zusammen mit dem Weltkongress Genetik durchgeführt werden. Herr Reis berichtet, dass die Vorbereitungen für den International Congress of Genetics 2008 (Berlin 12.–17.7.2008) noch nicht sehr weit gediehen sind. Das Programm ist unter www.geneticsberlin2008.com einsehbar. Herr Reis nennt als Termin für die Abstractsubmission den 15.01.2008.

Es ist zu befürchten, dass die Bedürfnisse der GfH-Mitglieder auf diesem Kongress nicht ausreichend zufrieden gestellt werden könnten. Dennoch werden sich Vertreter der GfH für die Tagung engagieren. Herr Reis würde die Teilnahme von GfH-Mitgliedern sehr begrüßen.

Der Vorstand ist der Meinung, dass im Interesse des Faches 2008 nicht auf eine eigene GfH-Tagung verzichtet werden soll. Nach Rücksprache mit Herrn Schmidtke schlägt der Vorstand vor, die GfH-Tagung im Zeitraum 8.–10.4.2008 in Hannover durchzuführen. Die Veranstaltung soll in Grundzügen der veränderten Struktur folgen (s. TOP 10c). Die MV stimmt der Durchführung der Tagung 2008 in Hannover bei 10 Enthaltungen zu.

TOP 10 b) Bericht aus der Programmkommission der GfH-Tagung 2007

Herr Reis berichtet über die gute Arbeit in der Programmkommission. Es wurde eine Datenbank zur Bewertung der Abstracts erstellt und damit Transparenz z.B. über die Auswahl mündlicher Beiträge erzielt.

TOP 10 c) Antrag des Vorstandes auf Neustrukturierung der GfH-Tagungen

Herr Reis präsentiert den Vorschlag für eine veränderte Tagungsstruktur, die in *medgen* 18 (2006), S. 375 publiziert wurde. In der anschließenden Diskussion weisen einige Mitglieder darauf hin, dass der Freitag ein wenig günstiger Reisetag ist, es besonders für Teilnehmer aus weiter entfernten Orten keine Rückreisemöglichkeit gibt.

Die sog. „Educationals“ werden als besonders wertvoll angesehen, sie sind auch auf der laufenden Tagung sehr gut besucht. Es wird vorgeschlagen, diese Fortbildungen über die Tagung zu verteilen und nicht primär parallel zu den Workshops Qualitätssicherung anzusetzen. Sie sollen in Zukunft unter der Regie der Programmkommission laufen.

Es wird auch die Sorge geäußert, das Fehlen von Plenarsitzungen könnte zu einer zu großen Spezialisierung führen.

Der Vorschlag einer Neustrukturierung wird mit großer Zustimmung angenommen (8 Nein-Stimmen, 18 Enthaltungen).

TOP 10 d) Bericht über die Vorbereitungen Tagung 2008 in Hannover

Herr Schmidtke gibt eine kurze Einführung in die Weltstadt Hannover. Die 19. Jahrestagung der GfH wird im Hannover Congress-Zentrum (HCC) durchgeführt (s. auch TOP 10 a).

TOP 10 e) Ehrenmedaille 2008

Für die Verleihung der Ehrenmedaille der GfH schlägt der Vorstand Regine Witkowski und

Karl Sperling vor, die sich in Ost- bzw. Westberlin für das Fach verdient gemacht und unter politischen Schwierigkeiten sehr gut kooperiert haben. Die MV stimmt dem Vorschlag ohne Gegenstimme zu.

TOP 11 Tagungsorte 2009 und 2010 Jena

Als Folge der Vorverlegung der GfH-Tagung in Hannover wird die Tagung in Aachen bereits 2009 stattfinden, Jena richtet das Treffen wie geplant im Jahr 2010 aus. Diese Vorgehensweise findet allgemeine Zustimmung bei den Mitgliedern.

TOP 12 Kommissionen

TOP 12.1 Kommission für Grundpositionen und ethische Fragen

Meinungsbild über die Stellungnahme zur nicht-invasiven pränatalen Geschlechtsdiagnostik

Herr Henn verliest die folgende Stellungnahme zur nicht-invasiven pränatalen Geschlechtsdiagnostik:

Stellungnahme zur pränatalen Geschlechtsbestimmung aus mütterlichem Blut in der Frühschwangerschaft

Die Deutsche Gesellschaft für Humangenetik (GfH) nimmt mit Sorge zur Kenntnis, dass kommerzielle Anbieter Untersuchungen mütterlicher Blutproben in der Frühschwangerschaft anbieten, die alleine die Geschlechtsbestimmung des erwarteten Kindes zum Ziel haben und bereits zu einem Zeitpunkt erfolgen, der eine missbräuchliche Verwendung des Testergebnisses für einen Schwangerschaftsabbruch aus nichtmedizinischer Indikation ermöglicht. Zu Werbezwecken werden pränatalmedizinisch tätige Ärzte kontaktiert, denen für die Durchführung des Testes bei ihren Patientinnen eine Vergütung durch das Labor in Aussicht gestellt wird.

Die GfH erklärt ihre ausdrückliche Missbilligung der angebotenen Untersuchung. Sie lehnt pränatale Testverfahren, die keinen

medizinischen Zwecken dienen, ab.

Für eine frühe pränatale Geschlechtsbestimmung außerhalb definierter medizinischer Fragestellungen ist eine sinnvolle Zielsetzung nicht erkennbar. Dagegen besteht ein schwerwiegendes Missbrauchspotenzial, dem, wie Erfahrungen auf anderen Gebieten der Medizin immer wieder gezeigt haben, auch durch Verpflichtungserklärungen und Arztvorbehalte nicht hinreichend entgegen gewirkt werden kann.

Die GfH verweist in diesem Zusammenhang auf ihre Erklärung zur pränatalen Geschlechtsdiagnostik von 1990 (Kommission für Öffentlichkeitsarbeit und ethische Fragen der Gesellschaft für Humangenetik e.V. (medgen 2/2-3 (1990) 8).

Die GfH fordert ihre Mitglieder und auch alle anderen pränatalmedizinisch tätigen Ärztinnen und Ärzte auf, keine Untersuchungen durchzuführen oder zu unterstützen, die der pränatalen Geschlechtsbestimmung ohne medizinische Indikation dienen, und mit den Anbietern solcher Untersuchungen nicht zusammenzuarbeiten.

Der Gesetzgeber ist dringend aufgerufen, alle invasiven und nicht-invasiven Formen vorgeburtlicher genetischer Untersuchungen zu untersagen, für die es keine medizinische Begründung gibt.

Der Text wird bei einer Enthaltung und einer Gegenstimme angenommen.

Im Berichtszeitraum fanden vier Sitzungen der Kommission statt.

Veröffentlicht in *medgen* 18 (2006) 259–265 wurden die Muster-Einverständnisformulare zur zytogenetischen und molekulargenetischen Diagnostik sowie zur genetischen Beratung. Hieraus hat sich eine noch nicht abgeschlossene Diskussion bezüglich der Option des Verwerfens von Untersuchungsmaterialien unmittelbar nach der Diagnostik ergeben, wie sie von Datenschützern gefordert wird; dem stehen aber Aspekte der Qualitätssiche-

rung und der Dokumentation unter haftungsrechtlichen Aspekten entgegen.

Hauptschwerpunkt der Kommissionsarbeit war die Aktualisierung des mittlerweile 11 Jahre alten Positionspapiers der GfH mit Blick auf die seither erfolgten neuen Entwicklungen in der Humangenetik, z.B. Polkörperdiagnostik und Microarray-technologie.

Abgeschlossen ist weiterhin die gemeinsam mit der Leitlinienkommission des BVDH erfolgte Aktualisierung der Stellungnahme zur genetischen Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen.

Der 75. Jahrestag der Verkündung des NS-„Gesetzes zur Verhütung erbkranken Nachwuchses“ am 14. Juli 1933 fällt zeitlich und örtlich mit dem World Congress of Genetics in Berlin zusammen. Aus diesem Anlass erarbeitet die Kommission eine Stellungnahme, in der sich die GfH in aller gebotenen Deutlichkeit vom eugenischen Verständnis der damaligen Genetik distanziert.

Per Akklamation werden als Kommissionsmitglieder die Herren Haaf und Henn sowie Frau Jung gewählt bzw. bestätigt. Herr Wieacker scheidet auf eigenen Wunsch aus.

Herr Henn dankt im Namen der Kommission dem GfH-Vorstand und allen Diskussionspartnern aus dem Kreis der GfH für die vertrauensvolle Zusammenarbeit.

TOP 12.2 Akademie Humangenetik

Herr Grimm berichtet, dass im Jahr 2006 von den geplanten 15 Kursen insgesamt 8 durchgeführt und 3 Kurse aufgrund Verschiebung der Termine durch die Referenten, 1 Kurs wegen Tod des leitenden Referenten und 3 Kurse aufgrund mangelnder Teilnahme abgesagt wurden. Die Kurse wurden im Durchschnitt von 16,6 Teilnehmern besucht. Pro Kurs wurden durchschnittlich 11 Punkte vergeben. Hinsichtlich Durchführung und Qualität der angebotenen Kurse gibt es unter

den Teilnehmern eine hohe Zufriedenheit, wie dies in den nach Kursende durchgeführten Evaluationen zum Ausdruck kommt.

Für das Jahr 2007 sind 14 Kurse vorgesehen. Bisher konnten alle Kurse durchgeführt werden.

Herr Wieacker wird von der MV zum stellvertretenden Direktor wieder gewählt, der Direktor und die Kommissionsmitglieder Fischer, Fritz, Gillesen-Kaesbach, Kubisch, Rauch, Rieder, Riess werden bestätigt.

TOP 12.3 Kommission für die Zuerkennung der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker/-in GfH“

Frau Heidemann berichtet, dass Herr Müller-Reible nach 6-jähriger Tätigkeit aus der Kommission für die Zuerkennung der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker/in (GfH)“ ausscheidet. Die MV dankt ihm für sein Engagement. Als Nachfolger wird Herr Weber (Regensburg) gewählt. Die verbleibenden Kommissionsmitglieder werden per Akklamation bestätigt.

Frau Heidemann schlägt nach Abstimmung mit der Kommission und dem Vorstand der GfH vor, eine einmalige Gebühr von 170 € für den Erwerb der Berufsbezeichnung „Fachhumangenetiker/in (GfH)“ zu erheben. Erstmals ab dem 1.4.2007 soll dann die Gebühr vor Anmeldung zum Fachgespräch erhoben werden. Sie dient zur Deckung der Ausgaben, die der Kommission und der Geschäftsstelle durch die Bearbeitung der Anträge und die Durchführung der Fachgespräche entstehen. Der Vorschlag wird mit großer Mehrheit bei 39 Enthaltungen und 2 Gegenstimmen angenommen.

Zur Unterstützung des theoretischen Teils der Weiterbildung zum/zur „Fachhumangenetiker/in (GfH)“ bietet die zuständige Kommission an, im Jahr 2008 probeweise eine spezifische Weiterbildungsveranstaltung für Naturwissenschaftler in Weiterbildung unter dem Dach der Akademie Humangenetik zu etablieren. Des Weiteren soll ein

Fortbildungssystem für Fachhumangenetiker in Analogie zur ärztlichen Fortbildung aufgebaut werden.

TOP 12.4 Kommission „International Congress of Genetics 2008“

Anlässlich der Beteiligung der GfH an der Ausrichtung des Kongresses unter Leitung von Prof. R. Balling und Prof. Nordheim werden die Kommissionsmitglieder Reis, Blin, Frau Gillesen-Kaesbach, Krawczak per Akklamation gewählt bzw. bestätigt.

TOP 12.5 Ad hoc-Kommission „Leitlinien“

Die vom Vorstand vorgeschlagenen Mitglieder Stuhmann-Spangenberg und Liehr werden von der MV bestätigt.

TOP 13 Beschlussfassung über Satzungsänderung

Es werden 4 Anträge zur Satzungsänderung gestellt (medgen 18 (2006) 382–385).

Antrag 1 Der Antrag zu §1 Absatz 2

„(2) Aufgabe der Gesellschaft ist die Förderung der Forschung, Lehre und Praxis auf allen Gebieten der Humangenetik, insbesondere durch die:

2.1 Ausrichtung von wissenschaftlichen Tagungen zur Veröffentlichung neuer Ergebnisse;

2.2 Förderung von Kommissionen und Arbeitsgemeinschaften, die sich mit der Forschung und der praktischen Bedeutung bestimmter Teilgebiete befassen;

2.3 Förderung und Pflege des Informations- und Meinungsaustausches im Bereich der Humangenetik und deren Anwendungen;

2.4 Förderung des Verständnisses der Humangenetik und ihrer Anwendungen;

2.5 Förderung und Sicherung der Qualität humangenetischer Diagnostik und Beratungsleistungen;

2.6 Beratung und Förderung des wissenschaftlichen Nachwuchses;

2.7 Förderung der Ausbildung, Fort- und Weiterbildung im Bereich Humangenetik;

2.8 Auszeichnung besonderer Leistungen im Bereich der Humangenetik;

2.9 Beratung von Gesetzgebungs- und Verwaltungsorganen im Sinne der vorgenannten Zwecke;

2.10 Kooperation mit humangenetischen Fachgesellschaften sowie mit verwandten Verbänden für die Vertretung gemeinsamer Anliegen im In- und Ausland.“ wird von Herrn Grimm erläutert.

Es entsteht eine Diskussion über die Satzungsänderung von §1 Abs. 2.5. Auf Antrag zur Geschäftsordnung wird die Diskussion mit 124:23 Stimmen beendet. Der Antrag zur Geschäftsordnung, die Abstimmung über diesen Punkt in das Jahr 2008 zu verschieben, wird mit 86 zu 74 Stimmen abgelehnt. In der anschließenden geheimen Abstimmung ergeben sich 118 Ja-Stimmen (63% für Antrag 1 der Satzungsänderung §1 Abs. 2), 56 Nein-Stimmen und 13 Enthaltungen. Da die erforderliche 2/3 Mehrheit nicht erreicht wird, ist Antrag 1 auf Satzungsänderung von §1 Abs. 2 nicht angenommen.

Antrag 2 Der Antrag zu § 10 Abs. 3

„(3) Vorstand im Sinne des § 26 BGB sind der Vorsitzende und zwei stellvertretende Vorsitzende, von denen der Vorsitzende alleine und die stellvertretenden Vorsitzenden beide nur gemeinsam befugt sind, die Gesellschaft gerichtlich und außergerichtlich zu vertreten. Die stellvertretenden Vorsitzenden werden im Innenverhältnis angewiesen, von ihrer Vertretungsbefugnis nur Gebrauch zu machen, wenn der Vorsitzende verhindert ist.“ wird von der MV in offener Abstimmung mit 5 Enthaltungen und keiner Gegenstimme angenommen.

Antrag 3:**Der Antrag auf Einfügung des neuen § 14**

„§14 *Geschäftsführer und Geschäftsstelle*: Zur Verwaltung der Geschäfte und zur Unterstützung der Verbandsorgane richtet der Vorstand eine Geschäftsstelle ein, die von einem Geschäftsführer geleitet wird. Der Geschäftsführer nimmt an den Sitzungen des Vorstandes mit beratender Stimme teil und ist dem Vorstand gegenüber weisungsgebunden. Der Geschäftsstelle obliegt die Besorgung der laufenden Vereinsgeschäfte nach den Weisungen des Vorstandes.“ wird von der MV in offener Abstimmung angenommen (3 Gegenstimmen und 10 Enthaltungen).

Antrag 4:**Der Antrag auf Einfügung des neuen § 15**

„Diese Satzung kann durch Ausführungsbestimmungen oder Geschäftsordnungen ergänzt werden. Sie bilden keinen Teil der Satzung. Sie werden vom Vorstand beschlossen.“ wird mit folgender Textergänzung „und den Mitgliedern zugänglich gemacht.“ von der MV angenommen (103 Ja-Stimmen, 12 Nein-Stimmen, 10 Enthaltungen).

Die Textergänzung in Form einer Fußnote zur Satzung:

„Hinweis: Bei allen Amts- und Funktionsbezeichnungen (z.B. der Vorsitzende, der Schatzmeister, der Geschäftsführer) sind sowohl die männliche (der Vorsitzende) als auch die weibliche (die Vorsitzende) Form gemeint.“ wird von der Mitgliederversammlung per Akklamation angenommen. Es wird klargestellt, dass es sich hierbei nur um eine Erläuterung zu einem grammatikalischen Sachverhalt handelt.

TOP 14 Wahl der Schriftleiter der Zeitschrift Medizinische Genetik

Die bisherige Schriftleitung (Grimm, Müller-Reible, Murken, Zerres) bleibt bis zum 31.12.2007 im Amt. Die Herren Murken und

Müller-Reible haben ihren Rücktritt zu diesem Termin erklärt. Der Vorstand hat beschlossen, in der auszuarbeitenden Geschäftsordnung eine Wahlperiode von 4 Jahren für die Schriftleitung vorzusehen. Einmalige Wiederwahl ist möglich. Durch eine rolle Besetzung soll einerseits Kontinuität, andererseits Erneuerung erreicht werden.

Auf Vorschlag des Vorstandes stehen die Herren Grimm, Horsthemke, Speicher und Zerres für den Zeitraum 2008–2011 zur Wahl. Sie werden von der MV bei 2 Enthaltungen gewählt. Herr Grimm kündigt an, durch einen Rücktritt vor Ablauf der Wahlperiode Platz für eine Nachwahl zu schaffen.

TOP 15: Zusammenarbeit mit anderen Fachgesellschaften/Berufsverbänden – Bericht der Delegierten**Kommission für fachliche Zusammenarbeit mit der Deutschen Gesellschaft für Kinderheilkunde**

Frau Gillessen-Kaesbach berichtet, dass der Konvent zweimal getagt hat, es wurden dabei keine für die Humangenetik relevanten Themen besprochen.

Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (AWMF)

Herr Lohmann hat an 2 Sitzungen teilgenommen. Er informiert die MV, dass die Weiterbildung nicht mit Forschungszeiten aufgefüllt werden sollte.

Beisitzer im Vorstand des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e. V.

Herr Reis vertritt die GfH und berichtet über eine gute Zusammenarbeit mit dem BVDH.

Dachverband Biowissenschaftliche Fachgesellschaften (vbbm)

Herr Weber berichtet über die geplante Fusion des vdbiol und vbbm zum vbio, über die auf der MV am 31. Mai 2007 abgestimmt werden soll.

Bestätigung der Wahl des Delegierten durch den GfH-Vorstand für die Internationale Biometrische Gesellschaft: Kommission für Hochdurchsatztypisierungen

Herr Rieß ist vom Vorstand als Vertreter der GfH benannt worden. Die MV stimmt zu.

Vertreter der GfH bei der ESHG für Fort- und Weiterbildung

Herr Siebert wird vom Vorstand als Vertreter der GfH vorgeschlagen und wird von der MV gewählt.

TOP 16 Verschiedenes

Es wird der Antrag gestellt, dass der Vorstand der GfH auch die

Position der Naturwissenschaftler in der Humangenetik beachtet und fördert. Besonders im Rahmen des Gendiagnostik-Gesetzes sollte die GfH sich für die Interessen der Naturwissenschaftler einsetzen.

Zum Abschluss der MV richtet Herr Passarge seinen Dank an alle Mitarbeiter der GfH im Vorstand und in den Kommissionen.

Bonn, den 9.3.2007

Schriftführerin
Prof. Dr. Christine Zühlke

Vorsitzender
Prof. Dr. Peter Propping

Kommission für Grundpositionen und ethische Fragen der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH)**Nachtrag zur Handhabung der Einwilligungserklärungen aus medgen 18 (2006) 259ff.**

Die Kommission für Grundpositionen und ethische Fragen der GfH hatte nach eingehender Prüfung die Informationsblätter und Einwilligungserklärungen neu aufgelegt und sie in der medgen 3/06 veröffentlicht. Nach Kritik an der Einwilligungserklärung zur molekulargenetischen Untersuchung (DNA-Diagnostik, Gendiagnostik, medgen 18, 2006, Seite 263) bezüglich der Regelung, dass die Ratsuchenden bestimmen konnten, dass die Probe sofort vernichtet wird oder nach einem Jahr vernichtet werden soll, ist dieser Sachverhalt noch einmal mit den sachkundigen Juristen diskutiert worden.

Aufgrund dieser Diskussionen können nun diese beiden Kästchen gestrichen werden und

sie werden ersetzt durch ein Kästchen mit dem Text:

nach 10 Jahren vernichtet werden. Die aufbewahrte Probe wird ausschließlich bei erneutem Untersuchungsauftrag und erneuter Einwilligungserklärung verwendet.

Die Informationen zur zytogenetischen Untersuchung und die dazu gehörende Einwilligungserklärung, die Information zur molekulargenetischen Untersuchung sowie die Aufklärung und Einverständniserklärung zu Untersuchungen zu Forschungszwecken bleiben von dieser Veränderung unberührt.

Die aktualisierten Informationen und Einwilligungserklärungen stehen ab sofort auf der

Homepage der GfH unter der Rubrik „Leitlinien/Stellungnahmen“ „Einwilligungserklärungen“ zum Download zur Verfügung.

Es sei noch einmal nachdrücklich darauf hingewiesen, dass die vorliegenden Muster nur Beispiele von Aufklärungs- und Einwilligungserklärungen sind. Sie sind erarbeitet mit sehr sachkundigen, aber auch sehr restriktiv argumentierenden Juristen. Insofern kann gesagt werden, dass bei Verwendung der vorlie-

genden Muster mit hoher Wahrscheinlichkeit juristische Probleme nicht entstehen können. Wichtig ist dabei, dass die Aufklärung mündlich und schriftlich sowie in zeitlichem Abstand zur Einwilligungserklärung erfolgt.

Prof. Dr. Eberhard Schwinger
Prof. Dr. Wolfram Henn
(für die Kommission)

Entwicklung von Leitlinien zur Bewertung der Validität und des klinischen Nutzens der genetischen Diagnostik

Das zentrale Thema der Human-genetik ist die Untersuchung der Variabilität des Genoms und deren Konsequenzen. Das Genom der Menschheit enthält 11 Millionen SNPs und eine noch unbekannt Zahl anderer Varianten. Jedes der 3,2 Milliarden Nukleotidpaare kann mutiert sein. Ein Teil der Mutationen hat vor allem bei monogenen Krankheiten Eingang in die Diagnostik bekommen, weitere werden folgen. Der positive prädiktive Wert eines Genotyps für einen Krankheitsphänotyp – soweit die Zusammenhänge überhaupt validiert sind – variiert außerordentlich.

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. Es handelt sich um eine komplexe wissenschaftliche Aufgabe, die Verantwortung und Augenmaß erfordert. Auf ih-

rer Basis müssen Leitlinien formuliert werden. Je besser durchdacht sie sind, desto eher werden sie vom Medizinsystem akzeptiert werden. Dazu gehört auch die Festlegung von Grenzen. Dies vor allem deswegen, weil wir die weiter wachsenden Möglichkeiten der genetischen Diagnostik den Patienten und ihren Familien auch in Zukunft nicht vorenthalten dürfen.

Der Vorstand der GfH hat im Januar 2007 eine ad-hoc-Kommission eingesetzt, die überprüfen soll, ob es möglich ist, den klinischen Nutzen der genetischen Diagnostik bei erblichen Krankheiten konsistent zu operationalisieren. Zu diesem Thema gibt es wichtige Vorarbeiten in anderen Ländern. Die Arbeitsgruppe unter Federführung von Jörg Schmidtke legt jetzt ein auf Vorarbeiten des EU-NoE EURO-GENTEST (www.eurogentest.org) basierendes Konzept vor und regt an, Leitlinien zur Bewertung der Validität und des klinischen Nutzens der genetischen Diagnostik für die 100 besonders häufig untersuchten Krankheiten zu formulieren. Dieses Ziel kann nur schrittweise und unter Mit-

wirkung von Experten erreicht werden. Sicher werden in diesem Prozess Anpassungen erforderlich sein, es wird sich um ein lernendes System handeln. Die Versorgungsforschung bekommt in der Medizin eine immer größere Bedeutung. Die Human-genetik muss dazu ihren Beitrag leisten.

Die von der Kommission formulierten Kriterien rufen in Erinnerung, dass die genetische Diagnostik nicht ohne Information über den Phänotyp und den Familienbefund durchgeführt werden kann. Der Humangenetiker ist für die Indikation zu dieser individualisierten Diagnostik unverzichtbar.

Alle Leiter humangenetischer Einrichtungen, die genodiagnostische Leistungen erbringen, sind aufgerufen, sich aktiv am Entwicklungsprozess dieser Leitlinien zu beteiligen. Auf der Internetseite der GfH – www.gfhev.de – sind die bereits existierenden Leitlinien und der Leitfaden zur Erstellung von Leitlinien zum Herunterladen hinterlegt. Vor der Abfassung eines Leitlinienentwurfs sollte Rücksprache mit Herrn Schmidtke erfolgen (schmidtke.joerg@mh-hannover.de).

Peter Propping

Ad-hoc-Kommission Gendiagnostik
der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik

Zur Definition des klinischen Nutzens genetischer Diagnostik bei erblichen Krankheiten¹ – Eckpunkte für eine Kriterienentwicklung

1. Es besteht internationaler Konsens², dass die Evaluation genetischer Diagnoseverfahren³ unter vier Gesichtspunkten erfolgen sollte:

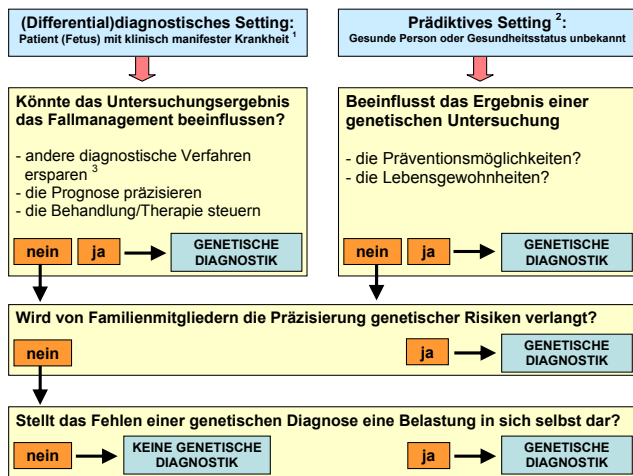
- (a) analytische Validität,
- (b) klinische Validität,
- (c) klinischer Nutzen sowie
- (d) ethische, rechtliche und soziale Implikationen⁴.

2. Während die Bemessungskriterien der analytischen und klinischen Validität allgemeingültig sind, ist die Bewertung des klinischen Nutzens genetischer Diagnostik in hohem Maße kontextabhängig. Der klinische Nutzen hängt stets von der spezifischen klinischen Fragestellung und dem jeweiligen klinischen „Setting“ (diagnostisch – prädiktiv) ab. Er wird darüber hinaus

in verschiedenen Gesundheitssystemen mit ihren variablen Ressourcen und Prioritätensetzungen unterschiedlich gesehen. Eine Evaluation des klinischen Nutzens wird schließlich von ethischen, rechtlichen und sozialen Faktoren beeinflusst, welche in verschiedenen Ländern auf verschiedenen soziokulturellen und historischen Hintergründen beruhen. Die unter anderem auf europäischer Ebene entwickelten Leitfäden bedürfen daher einer länderspezifischen Ausgestaltung.

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

(a) Kenntnisse über die Krankheit: Ätiologie und Pathogene-



Algorithmus für die Entscheidungsfindung zur genetischen Diagnostik bei sehr seltenen Krankheiten.

¹Es wird davon ausgegangen, dass der Patient klinisch untersucht ist, ggf. einschließlich nicht-invasiver Verfahren wie z.B. Bildgebung und Elektrophysiologie. ²Einschließlich prädiktiver Pränataldiagnostik. ³Hier ist in erster Linie an Verfahren zu denken, die belastend oder risikobehaftet für den Patienten sind. – An dieser Stelle sind aber auch z.B. biochemische Testverfahren als Alternative zu genetischen Untersuchungen in Betracht zu ziehen

seiner 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 evaluiert⁵.

4. Zum gegenwärtigen Zeitpunkt können die in Abschnitt (3) genannten Gesichtspunkte nur für eine kleine Zahl von genetisch bedingten Krankheiten hinreichend evaluiert werden. Für die genetische Diagnostik dieser Krankheiten sollten spezifische Empfehlungen⁶ erarbeitet werden, die der Ärzteschaft und den Kostenträgern als Leitlinie und Entscheidungshilfe dienen⁷.

5. Die große Mehrheit erblicher Krankheiten ist so selten⁸, dass keine hinreichenden quantitativen Daten für eine Erstellung krankheitsspezifischer Leitlinien zur Verfügung stehen und größtenteils wohl nie zur Verfügung stehen werden. Für die Entscheidungsfindung zur genetischen Diagnostik bei diesen sehr seltenen Krankheiten wird die Anwendung des in der Abbildung wiedergegebenen Algorithmus empfohlen, der den klinischen Nutzen der genetischen Diagnostik überwiegend unter qualitativen Aspekten bewertet.

Die Mitglieder der Ad-hoc-Kommission Gendiagnostik: Jörg Schmidtke, federführend Eberhard Schwinger Peter Wieacker Peter Propping, ex officio

Prof. Dr. Peter Propping
Institut für Humangenetik,
Universität Bonn,
Wilhelmstr. 31, 53111 Bonn

Prof. Dr. Jörg Schmidtke
Institut für Humangenetik,
Medizinische Hochschule
Hannover, Carl-Neuberg-Str. 1,
30625 Hannover

Prof. Dr. Eberhard Schwinger
Institut für Humangenetik,
Universitäts-Klinikum Schleswig-
Holstein, Ratzeburger Allee 160,
23536 Lübeck

Prof. Dr. Peter Wieacker
Institut für Humangenetik,
Universität Magdeburg,
Leipziger Str. 44,
39120 Magdeburg

¹ Eine „erbliche Krankheit“ ist hier definiert als eine Gesundheitsstörung, die im Wesentlichen auf die Wirkung einer einzelnen hochpenetranten Gen- oder Chromosomenmutation zurückzuführen ist.

² ACCE (www.cdc.gov/genomics/gtesting/ACCE.htm); EUROGENEST (www.eurogenest.org)

³ „Genetische Diagnostik“ ist hier definiert als Untersuchungsverfahren, bei dem der Analyt das genetische Material menschlicher Zellen ist: DNA, RNA und Chromosomen.

⁴ Definitionen: Analytische Validität = Fähigkeit eines genetischen Tests, den Genotyp zu bestimmen. Klinische Validität = Fähigkeit eines genetischen Tests, eine Gesundheitsstörung zu erkennen oder vorauszusagen. Klinischer Nutzen = Fähigkeit von genetischen Testergebnissen Informationen zu liefern, die medizinische Entscheidungen beeinflussen.

⁵ Gesundheitsökonomische Evaluationen genetischer Diagnostik wurden in Deutschland bisher nicht in nennenswertem Umfang durchgeführt. In vielen Situationen kann jedoch beurteilt werden, ob an Stelle der vorgesehenen genetischen Diagnostik ein wirtschaftlicheres alternatives Verfahren zur Verfügung steht.

⁶ Als Vorbild können hier die Richtlinien dienen, die auf der Basis des ACCE-Protokolls z.B. in Großbritannien und Kanada erstellt worden sind. Die GfH-Gendiagnostik-Kommission entwickelt z.Zt. die Grundlagen für derartige Empfehlungen.

⁷ Es ist davon auszugehen, dass Leitlinien für derzeit maximal 100 verschiedene Krankheiten erstellt werden können, diese aber deutlich über 95% des Gesamtvolumens genetischer Diagnostik ausmachen.

⁸ Es lassen sich derzeit ca. 6000 genetisch bedingte Krankheiten voneinander abgrenzen (www.orphanet); für 670 steht in Deutschland eine spezifische genetische Diagnostik zur Verfügung (www.hgqn.org; Stand Dezember 2005).

Leitfaden zur Entwicklung von Leitlinien zur Bewertung der Validität und des klinischen Nutzens genetischer Diagnostik

Die Ad-hoc-Kommission Gendiagnostik der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik legt einen Leitfaden zur Entwicklung von Leitlinien zur Bewertung der Validität und des klinischen Nutzens genetischer Diagnostik vor, der als Fragebogen auf den Seiten der GfH unter www.gfhev.de abrufbar ist.

Vor Abfassung eines Leitlinienentwurfs nach diesem Leitfaden sollte Rücksprache mit Prof. Dr. Jörg Schmidtke erfolgen (schmidtke.joerg@mh-hannover.de).

Zur Information wird der Kriterienkatalog zur Leitlinienentwicklung im Folgenden abgedruckt.

0. Leitlinienentwurf für die Krankheit

Name der Krankheit

Name: _____

1. Allgemeine Angaben zum Verfasser dieser Leitlinie

Name und Adresse der Einrichtung

Name: _____ / Anschrift: _____ / PLZ: _____ /
Ort: _____ / Tel.: _____ / Fax: _____ / Email: _____
/ Internet: _____

Leiter der Einrichtung

Name: _____ / Telefon: _____ / Fax: _____ /
Email-Adresse: _____

Diese Leitlinie wurde erstellt von/am: _____

Name: _____ / Telefon: _____ / Fax: _____ /
Email-Adresse: _____ / Datum: _____

2. Angaben zur Krankheit und Herangehensweise

2.1 Name der Krankheit (ggf. Synonyme): _____

2.2 OMIM# der Krankheit: _____

2.3 Name des/der untersuchten Gen/e oder Bezeichnung des/der untersuchten DNA- oder Chromosomensegments/segmente: _____

2.4 OMIM# des Gens/der Gene: _____

2.5 Angaben zum Mutationsspektrum

2.6 Angaben zur Untersuchungsmethode

2.7 Angaben zum analytischen Validierungsverfahren (Ermittlung der Testrichtigkeit)

2.8 Geschätzte Häufigkeit der Krankheit in Deutschland: _____
(Häufigkeitsangabe als Inzidenz bei Geburt („Geburtsprävalenz“) und / oder Prävalenz in der Bevölkerung)

2.9 Falls die Prävalenz der Krankheit in bestimmten Bevölkerungsgruppen, aus der zu untersuchende Personen stammen, hiervon abweichen, Prävalenz und Bevölkerungsgruppe hier beispielhaft angeben: _____

2.10 In welchem „Setting“ soll die Diagnostik zur Anwendung kommen?

- A. (Differential)diagnostik Nein Ja
B. Prädiktive Diagnostik Nein Ja
C. Risikoermittlung bei Angehörigen Nein Ja
D. Pränatal Nein Ja

Ggf. Kommentar: _____

3. Testcharakteristika

		Genotyp bzw. Krankheit	
		vorhanden	fehlend
Test	pos.	A	B
	neg.	C	D

A: richtig Positive C: falsch Negative
B: falsch Positive D: richtig Negative

Sensitivität: $A/(A+C)$
Spezifität: $D/(D+B)$
pos. prädikt. Wert: $A/(A+B)$
neg. prädikt. Wert: $D/(C+D)$

3.1 Analytische Sensitivität

(Anteil positiver Testergebnisse, wenn der gesuchte Genotyp vorhanden ist)

3.2 Analytische Spezifität

(Anteil negativer Testergebnisse, wenn der gesuchte Genotyp nicht vorhanden ist)

3.3 Klinische Sensitivität

(Anteil positiver Testergebnisse, wenn die Krankheit vorhanden ist) Die Angabe der klinischen Sensitivität kann bei bestimmten Erkrankungen von variablen Faktoren wie Alter oder Familienanamnese abhängig sein. In diesen Fällen ist eine allgemeine Stellungnahme erbeten, auch wenn eine Quantifizierung nur in Abhängigkeit von der individuellen Situation abgeschätzt werden kann.

3.4 Klinische Spezifität

(Anteil negativer Testergebnisse, wenn die Krankheit nicht vorhanden ist). Die Angabe der klinischen Spezifität kann bei bestimmten Erkrankungen von variablen Faktoren wie Alter oder Familienanamnese abhängig sein. In diesen Fällen ist eine allgemeine Stellungnahme erbeten, auch wenn die Quantifizierung nur in Abhängigkeit von der individuellen Situation abgeschätzt werden kann.

3.5 Positiv klinisch prädiktiver Wert

(Lebenszeitrisiko für das Auftreten der Krankheit, wenn der Test positiv ist).

3.6 Negativ klinisch prädiktiver Wert

(Wahrscheinlichkeit die Krankheit nicht zu entwickeln, wenn der Test negativ ist). Gehen Sie hier bitte von einem familiär bedingt erhöhten Risiko für ein nicht betroffenes Individuum aus. Es sind hier sind ggf. allelische und Locus-Heterogenität zu berücksichtigen.

Indexfall in der Familie wurde vorab untersucht: _____

Indexfall in der Familie wurde vorab nicht untersucht: _____

4. Klinischer Nutzen

4.1 (Differential-)Diagnose: Die untersuchte Person ist klinisch betroffen (Zu beantworten wenn in 2.10 „A“ e)

4.1.1 Kann eine Diagnosesicherung anders als durch genetische Untersuchungen erfolgen?

Nein (weiter mit 4.1.4)

Ja

klinisch

bildgebend

endoskopisch

biochemisch

elektrophysiologisch

auf andere Weise (bitte beschreiben) _____

4.1.2 Wie ist die Belastung alternativer Diagnosemethoden für den Patienten zu bewerten? (Beschreibung in Stichworten)

4.1.3 Wie ist die Wirtschaftlichkeit alternativer Diagnosemethoden für den Kostenträger zu bewerten? (Beschreibung in Stichworten)

4.1.4 Wird die Art der Behandlung des Krankheitsfalls durch die genetische Diagnostik beeinflusst?

Nein

Ja

Therapie (bitte beschreiben)

Prognose (bitte beschreiben)

Management (bitte beschreiben)

4.2 Prädiktives Setting: Untersuchte Person ist frei von spezifischen Symptomen, trägt aber ein familiär bedingtes erhöhtes Risiko (Zu beantworten wenn in 2.10 „B“ angekreuzt wurde)

4.2.1 Werden Lebensführung und Prävention durch das Ergebnis einer genetischen Diagnostik beeinflusst?

Bei positivem Testergebnis: (bitte beschreiben)

Bei negativem Testergebnis: (bitte beschreiben)

4.2.2 Welche Optionen im Hinblick auf Lebensführung und Prävention stehen der Risikoperson offen, wenn keine genetische Diagnostik erfolgt? (bitte beschreiben)

4.3 Ermittlung genetischer Risiken bei Angehörigen (bitte jeweils begründen) (Zu beantworten wenn in 2.10 „C“ angekreuzt wurde)

4.3.1 Klärt das Testergebnis beim Indexpatienten die genetische Situation in der Familie?

4.3.2 Kann eine genetische Diagnostik beim Indexpatienten genetische oder andere Untersuchungen bei Familienangehörigen ersparen?

4.3.3 Ermöglicht ein positives Testergebnis beim Indexpatienten eine prädiktive Diagnostik bei Angehörigen?

4.4 Pränataldiagnostik (Zu beantworten wenn in 2.10 „D“ angekreuzt wurde)

4.4.1 Ermöglicht ein positives Testergebnis beim Indexpatienten eine vorgeburtliche Diagnostik?

5. Ggf. weitere Konsequenzen aus der genetischen Diagnostik

Gehen Sie davon aus, dass sich aus dem Ergebnis einer möglichen genetischen Diagnostik keine unmittelbaren medizinischen Konsequenzen ergeben. Gibt es Evidenz, dass eine durchgeführte genetische Diagnostik gleichwohl einen Nutzen für den Patienten und Angehörige darstellen kann? (bitte beschreiben)