

Protokoll zur Sitzung der Sektion DOG-Genetik am 26.9.2019 15:00-16:15

Anwesend: Prof. Birgit Lorenz, Dr. Christoph Friedburg (Protokoll), Dr. Georg Spital, Natasa Mihailovic, Prof. Eberhart Zrenner, Prof. Hanno Bolz

Eröffnung der Sitzung durch Frau Prof. Lorenz mit Bericht zur erfolgreichen als Joint Meeting ausgerichteten ISGDR-Tagung in Gießen mit mehr als 230 vor allem internationalen Teilnehmern (u.a. Paul Sieving, ehem. Direktor NEI, jetzt UCDA Kalifornien, zur Franceschetti Medal & Lecture, weiterhin Elsworth-Lecture durch Laurence Desjardins und François-Lecture durch Birgit Lorenz). Auch Grundlagenforscher involviert, z.B. Volker Buskamp über Stammzellforschung und Organoide und hiermit verbundener möglicher Fragestellungen. Prof. Zrenner hebt lobend die internationale Ausrichtung und gelungene Durchführung in schöner Umgebung hervor.

Für das Symposium 2020 müssen Vorschläge bei der DOG bis 3. November eingehen. Neu 2019 war der Expertentag am Freitag, wobei Prof. Lorenz auf die schon immer internationale Teilnahme an den DOG-Genetik Symposien hinweist (begrenzte Reisezuschüsse, europäische Einladungen wesentlich einfacher). Es wird auf den HUPO-Award für Prof. Ueffing für seine Arbeiten zu Proteomics hingewiesen. Weiter wird Christian Grimm angesprochen, der weiterhin zu Lichtschaden arbeitet (Anmerkung: z.B. doi: 10.1016/j.exer.2019.107719). Evtl. ein „Reißer-Thema“ wie erste Ergebnisse der Luxturna-Therapie als Thema anpeilen? Wen dazu einladen? Oder Ca-Inhibitoren bei AMD?. Das Bisherige Konzept war 4 Beiträge à 15 min plus 3 min Diskussion, also 75 min insgesamt. Nach Diskussion werden als Einzuladende festgehalten: 1. Ueffing, 2. Cheetham, 3. Richard Kramer (Arbeiten präklinisch), 4. Christian Grimm. Zu Luxturna zunächst keine Entscheidung.

Bezüglich DOG weist Prof. Lorenz auf die geplante Erhöhung des Mitgliedbeitrags für Ärzte auf 250€ und für Wissenschaftler auf 125€ hin. Die Beitragserhöhung für Wissenschaftler ist moderat und sollte nicht zu einem Einbruch der Mitgliederzahlen der Sektion führen. Die Kategorie Wissenschaftler wurde vor einigen Jahren auf Betreiben von Frau Prof. Lorenz eingerichtet, davor gab es nur die Kategorie Ärzte. Bezüglich der „langen konstanten Mitgliedschaftsgebühr“ wird angemerkt, dass der später erhobene Tagungsbeitrag eine versteckte Erhöhung war.

Zur Genetik wird die sehr wissenschaftliche Ausrichtung vermerkt und gefragt, ob eine klinischere Ausrichtung möglich/erwünscht ist. Dies sei aber ein wohlgemeintes Ziel, das Thema für Kliniker aber schwierig. Updates würden in anderen Feldern ja immer viele Mitglieder anziehen, wäre das eine Option?

Hierzu wird auf den am Samstag (28.9.) erstmalig stattfindenden Workshop der Sektion Genetik zu Grundlagen hingewiesen (Kellner: Anamnese und Untersuchungsstrategien bei IRD; Lorenz: Molekulargenetische Diagnostik: Woran erkenne ich, dass das molekulargenetische Ergebnis beweisend für den von mir beobachteten Phänotyp ist? Bolz: NGS – Panel vs Exome Sequenzierung). Nach dem Workshop sollte entschieden werden, ob gleiche Themen auch für 2020 angemeldet werden sollen. Der Workshop ist kostenfrei (Kurs kostenpflichtig), daher sind vorab keine Teilnehmerzahlen bekannt. Nachtrag: Sitzung war gut besucht.

In der neuen Weiterbildungsordnung (WBO) ist die Genetik jetzt integriert. Grundlegende Fähigkeiten, wie das Erstellen eines aussagekräftigen Stammbaums, werden zunehmend verlernt bzw. nicht mehr erlernt. Prof. Lorenz merkt an, dass eine Verlagerung des Lernens durch Hospitation in der Humangenetik für die Assistenten bezüglich des Arbeitsalltags nicht allzu hilfreich sei. Die Ausrichtung eines Kurses zur Fachspez. Genetischen Beratung findet Prof. Lorenz schwierig, da die mögliche Kurzversion über wenige Stunden nicht hilfreich sei, ein voller Kurs aber z.B. Wochenenden erfordern würde (72h). Problematisch ist, dass die Umsetzung des Bundesgesetzes Ländersache und noch nicht erfolgt ist. Wie soll die Wahrnehmung der Weiterbildung gegenüber den Assistenten ohne die Humangenetik noch erfolgen, wenn die Qualifikation bei den Weiterbildungsberechtigten nicht vorliegt? In diesem Zusammenhang wird auch darauf hingewiesen, dass die WB zunehmend rein in Praxen und nicht mehr in Kliniken erfolgt. Als kritisch und unterschiedlich eingeschätzt wird die prädiktive Aufklärung angesehen (andernorts gefallene Äußerung von Frau Kohl), z.B.: ist die Testung Heterozygoter „prädiktiv“, muss das reine Testergebnis (z.B. im Rahmen der Segregation ermittelt) mitgeteilt werden? Wenn die molekulargenetische Testung als kritisch erachtet wird, wie wird dann die klinische Prüfung gesehen? Man kann vor einem typischen klinischen Konduktorinnenbefund z.B. bei X-RP doch nicht „die Augen verschließen“ (Lorenz). Prof. Bolz will dieses Thema noch einmal vertiefen und erneut berichten. Hierzu wird auch das „Interesse“ von Versicherungen an solchen Informationen angesprochen.

Weiter wird diskutiert, wie die 10 J. Aufbewahrungspflicht bzw. die Löschung nach 10 Jahren faktisch umgesetzt wird. Frau Lorenz merkt an, dass sie standardmäßig von den Patienten die Erlaubnis zu einer längeren Speicherung einholt. Wie werden diese Stichtage gesichert? Ähnliches gilt für volljährig werdende Patienten. Prof. Bolz merkt an, dass die Löschung bis ins letzte Detail (Rohdaten) extrem schwierig oder unmöglich ist, weil die Daten z.B. in einer gemeinsamen Untersuchung mit anderen Patienten erfolgte, deren Daten noch nicht gelöscht werden (dürfen). Es wird beschlossen, den Formulierungsvorschlag, wie durch Prof. Bolz aktuell genutzt, zu zirkulieren.

Zum Register der ProRetina wird gefragt, ob die Teilnahme durch uns ausdrücklich empfohlen werden soll. Bisher seien die Daten hierin zu rudimentär. Prof. Bolz befürwortet die Eintragung eines molekulargenetischen Befunds in Register, rät den Beratenden aber immer die Kontrollen (wegen der klinischen Daten) in einem Zentrum durchführen zu lassen. Prof. Lorenz fragt, wie die Nutzung von Daten anderer Zentren gehandhabt wird. Konsens ist aber, dass aktuell der wesentliche Punkt der Register das Auffinden von Patienten mit speziellen Mutationen für evtl. Therapiestudien ist.

Hierzu wird gefragt, wieviel Patienten aktuell bei der ProRetina schon registriert sind. Eine Möglichkeit wäre anzubieten, die vorhandenen Daten der ProRetina hinsichtlich der Qualität zu analysieren und dies z.B. in einem Workshop zu präsentieren (so dabei ein verwertbares Ergebnis erzielt wurde). Vermutlich sind viele Patienten nicht oder evtl. doppelt eingetragen. Daher schlägt Prof. Zrenner vor, zunächst eine Sichtung durchzuführen verbunden mit dem Angebot einer wissenschaftlichen Auswertung. Evtl. könne auf der AAD ein diesbezügliches Treffen mit zuständigen Vertretern der ProRetina erfolgen.

Das Treffen endete um 16:07. Ein nächstes Treffen soll im Rahmen der ARVO in Baltimore stattfinden, wobei dort erfahrungsgemäß Wenige teilnehmen.