

Erfassung von Hindernissen interdisziplinärer Zusammenarbeit zwischen der Kinder- und Jugendpsychiatrie und -psychotherapie und der Humangenetik

Franziska Degenhardt¹, Miranda van Egmond¹, Annegret Brauer², Benedikt Godo¹, Jochen Seitz¹, Martin Holtmann³, Christian Schaaf⁴, Ingo Spitzcok von Brisinski⁵, Markus Nöthen⁶, Julia Jäkel⁷

¹LVR-Universitätsklinik Essen, Klinik für Psychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie des Kindes- und Jugendalters; ²SPV Praxis KJPP, Halle, Deutschland; ³Klinik für Kinder- und Jugendpsychiatrie, Psychotherapie und Psychosomatik, LWL-Universitätsklinik Hamm; ⁴Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Heidelberg; ⁵Klinik für Psychiatrie, Psychosomatik und Psychotherapie des Kindes- und Jugendalters, LVR-Klinik Viersen; ⁶Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Bonn; ⁷Faculty of Health and Sport, HMU Health and Medical University, Düsseldorf/Krefeld

Hintergrund & Fragestellung

- Genetische Diagnostik hat im klinischen Alltag der Kinder- und Jugendpsychiatrie und -psychotherapie (KJPP) einen geringen Stellenwert.
- Sie ist jedoch leitliniengerecht zur ätiologischen Einordnung einer Intelligenzminderung¹, auch ggf. sinnvoll bei weiteren kinder- und jugendpsychiatrisch relevanten Störungsbildern (siehe **Abbildung 1**)².
- Der Nachweis einer genetischen Ätiologie gelingt bei einem relevanten Anteil von Patient*innen (siehe **Abbildung 2**)³.
- Gleichzeit diagnostizieren Ärztinnen und Ärzte der Humangenetik regelmäßig seltene genetische Syndrome, im Rahmen derer sich kinder- und jugendpsychiatrisch behandlungsbedürftige Störungen entweder bereits entwickelt haben oder entwickeln können.
- Die in der Theorie große Überlappung zwischen den beiden Fachgebieten spiegelt sich im klinischen Alltag nicht wider.

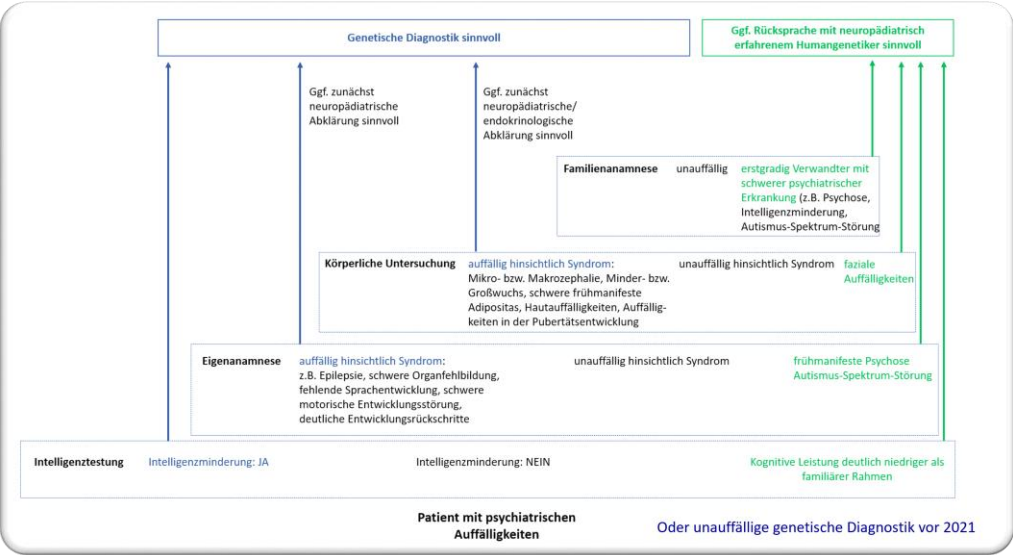


Abbildung 1: Genetische Diagnostik bei Kindern und Jugendlichen mit psychischen Störungen²
Orientierendes Schema zur Einschätzung, wann genetische Diagnostik bei Patient*innen mit psychiatrischen Auffälligkeiten sinnvoll ist. So genetische Diagnostik vor 06/2021 durchgeführt wurde und diese unauffällig war bzw. der genetische Befund nicht ausreichend den klinischen Phänotypen des Patienten erläutert, sollte an ergänzende genetische Diagnostik gedacht werden.

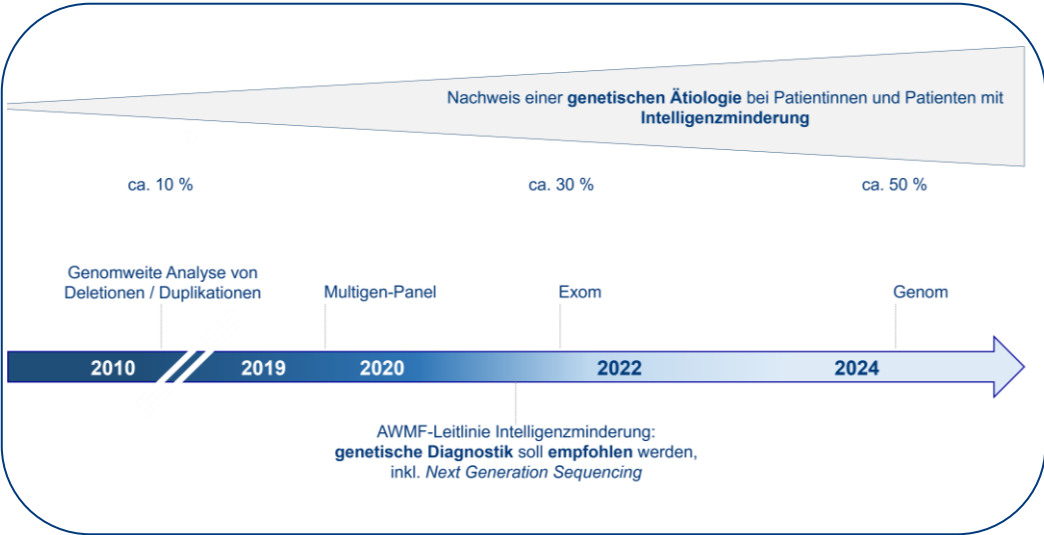


Abbildung 1: Nachweis einer genetischen Ätiologie bei Patient*innen mit Intelligenzminderung
Genetische Untersuchungen gehören zur leitliniengerechten Diagnostik bei Patient*innen mit Intelligenzminderung¹. Im ambulanten Kontext wird genetische Diagnostik von den gesetzlichen Krankenkassen finanziert. An ausgewählten Universitätskliniken/Zentren für Seltene Erkrankungen wird im Rahmen des Modellvorhabens Genomsequenzierung die Sequenzierung des Genoms ermöglicht.

Methodik

- Online Fragebogen: Ärzt*innen (auf Assistenz- und Facharzzebene) der KJPP, welche aktuell und/oder in den letzten 24 Monaten klinisch in Deutschland tätig waren bzw. sind.
- Der Fragebogen erfasst:
 - ✓ das Wissen bezüglich genetischer Diagnostik
 - ✓ die Erfahrungen mit genetischer Diagnostik im klinischen Alltag der KJPP
- Basierend auf den erhobenen Daten Weiterentwicklung interdisziplinärer Fortbildungsangebote für Kolleg*innen der Humangenetik und KJPP.

Beispielfrage 1: Bitte **schätzen** Sie ein, wie **kompetent** Sie in Hinblick auf verschiedene Aspekte der **Veranlassung genetischen Diagnostik** sind

	sehr kompetent	eher kompetent	eher nicht kompetent	nicht kompetent
Finanzielle Rahmenbedingungen (z.B. übernimmt die gesetzliche Krankenkasse grundsätzlich die Untersuchungen?)				
Rechtliche Rahmenbedingungen (z.B. wer darf genetische Diagnostik veranlassen?)				
Auswahl der geeigneten Untersuchungsmethode (z.B. Gen-Panel-Diagnostik, Exom-Sequenzierung)				
Auswahl des Diagnostiklabores				
Erläuterung Einverständniserklärung nach Gendiagnostikgesetz				

Beispielfrage 2: Wie **kompetent** sind Sie in Hinblick auf die Entscheidung, ob **genetische Diagnostik** bei Patient*innen mit untenstehenden Diagnosen **empfohlen** werden sollte

	sehr kompetent	eher kompetent	eher nicht kompetent	nicht kompetent
Autismus-Spektrum-Störung				
Intelligenzminderung				
Aufmerksamkeitsdefizit/Hyperaktivitätsstörung				
Schizophrenie				

Erste Ergebnisse



Bitte mitmachen!

franziska.degenhardt@lvr.de

Kinder- und Jugendpsychiatrie und -psychotherapie

Kaum Berührungspunkte zwischen Humangenetik und KJPP im klinischen Alltag

- Aus- und Weiterbildungscurricula Human-genetik und KJPP wenig fächerübergreifend
- Finanzierungsmodelle genetischer Diagnostik ungeeignet
- Aufklärungs- und Beratungsprozess komplex und häufig nicht an die Bedürfnisse angepasst
- Diagnostikprozess und Humangenetikbefunde in der Regel nicht für den klinischen Alltag geeignet
- Mangelnde Informationen zum psychiatrischen Phänotyp

Humangenetik

- Wenig Austausch bzgl. kinder- und jugendpsychiatrischer Versorgungsangebote
- Herausforderungen der komplexen Datenauswertung
 - HPO-Terms, Ethnien-abhängige Variantenfrequenz, Segregationsanalyse
- Kapazitätsengpässe in der genetischen Beratung

Diskussion und Ausblick

- Deutschlandweit erste online Fragebogenerhebung in der KJPP bzgl. Wissen und Erfahrungen mit genetischer Diagnostik im klinischen Alltag
- Parallel Fragebogenerhebung in der Humangenetik:
 - ✓ Umgang mit auffälligen genetischen Befunden, welche mit einer erhöhten Wahrscheinlichkeit für das Auftreten von psychischen Störungen einhergehen
 - ✓ Stand der interdisziplinären Vernetzung der Fachgebiete Humangenetik und KJPP
- Dritter Fragebogen zur Erhebung der Erfahrungen und Wünsche betroffener Eltern gemeinsam mit Patientenvertretern in Vorbereitung.



Kostenlose, online-Fortbildungsreihe bis 10/2026:
Verbesserung der interdisziplinären Versorgung von Kindern und Jugendlichen mit genetischem Syndrom

Referenzen: ¹IS2k Praxisleitlinie Intelligenzminderung (2021). AWMF-Register Nr. 028–042; ²Degenhardt et al. (2024). doi: 10.1024/1422-4917/a000941; ³Srivastava et al. (2019). doi: 10.1038/s41436-019-0554-6; ⁴Degenhardt et al. (2025). doi: 10.1515/medgen-2024-2068. eCollection 2025 Apr.

Interessenskonflikte: keine