

Gefördert durch:



Bundesministerium
für Gesundheit

Abschlussbericht

Zuwendungsempfänger:	Institut für Medizinische Psychologie und Institut für Humangenetik, Universitätsklinikum Heidelberg, Heidelberg
Projekttitle:	Genetische Beratung zwischen KI und persönlicher Entscheidung (GenKI)
Förderkennzeichen:	2520DAT8o2
Laufzeit des Projekts:	01.10.2020 – 31.12.2023
Datum des Abschlussberichts:	19.07.2024

1. Titel und Verantwortliche

Genetische Beratung zwischen KI und persönlicher Entscheidung (GenKI)

Förderkennzeichen: 2520DAT802

Laufzeit: 01.10.2020 – 31.12.2023

Fördersumme: 444 562 €

Leitung:

Prof. Dr. phil. Beate Ditzen, Dipl.-Psych.

Institut für Medizinische Psychologie, Zentrum für Psychosoziale Medizin,
UniversitätsKlinikum Heidelberg, Bergheimer Str. 20, 69115 Heidelberg
06221 56-8150, beate.ditzen@med.uni-heidelberg.de

Prof. Dr. med. Christian Schaaf

Institut für Humangenetik
UniversitätsKlinikum Heidelberg, Im Neuenheimer Feld 366, 69120 Heidelberg
06221-56-5151, christian.schaaf@med.uni-heidelberg.de

Weitere Projektmitarbeitende:

Dr. phil. Julia Mahal, M.Sc. Psych.

Institut für Medizinische Psychologie, Zentrum für Psychosoziale Medizin,
UniversitätsKlinikum Heidelberg, Bergheimer Str. 20, 69115 Heidelberg
06221 56-8148, julia.mahal@med.uni-heidelberg.de

Carlotta Julia Mayer, M.Sc. Psych.

Institut für Medizinische Psychologie, Zentrum für Psychosoziale Medizin,
UniversitätsKlinikum Heidelberg, Bergheimer Str. 20, 69115 Heidelberg
06221 56-8436, carlotta.mayer@med.uni-heidelberg.de

Dr. med. Sebastian Sailer

Genetische Poliklinik
Im Neuenheimer Feld 440, 69120 Heidelberg
06221 56-32134, sebastian.sailer@med.uni-heidelberg.de

Dr. med. Johanna Tecklenburg

Institut für Humangenetik
Medizinische Hochschule Hannover, Carl-Neuberg-Str. 1, 30625 Hannover
Tecklenburg.Johanna@mh-hannover.de (seit 08/2022 Gastwissenschaftlerin an der MHH)

Dr. med. Hannah Wallaschek

Institut für Humangenetik
Medizinische Hochschule Hannover, Carl-Neuberg-Str. 1, 30625 Hannover
0511 532-9827, Wallaschek.Hannah@mh-hannover.de

Melanie Wittenberg-Marangione

Institut für Humangenetik

Abschlussbericht des Projekts „GenKI“

Medizinische Hochschule Hannover, Carl-Neuberg-Str. 1, 30625 Hannover
0511 532-9854, Wittenberg-Marangione.Melanie@mh-hannover.de

Seraina Petra Lerch, M.Sc. Psych. (Elternzeitvertretung Julia Mahal von 15.10.22 bis 01.05.23)

Institut für Medizinische Psychologie

Universitätsmedizin Greifswald, Walther-Rathenau-Straße 48, 17475 Greifswald
03834 865610, Seraina.Lerch@med.uni-greifswald.de

Beratend für das Projekt tätig:

Dr. med. Sabine Hentze

Ärztin in Humangenetischer Praxis

06221-439090, sabine.hentze@embl.de

Prof. Dr. med. Dipl. Phys. Peter Krawitz

Genomische Statistik und Bioinformatik (IGSB)

Universitätsklinikum Bonn (AÖR), Venusberg-Campus, 53127 Bonn

0228 287-14733, pkrawitz@uni-bonn.de

2. Inhaltsverzeichnis

1.	Titel und Verantwortliche.....	1
	Leitung:.....	1
	Weitere Projektmitarbeitende:.....	1
	Beratend für das Projekt tätig.....	2
2.	Inhaltsverzeichnis	3
3.	Zusammenfassung (max. 1 Seite).....	4
4.	Einleitung.....	5
	Ausgangslage und Ziele	5
	Projektstruktur	6
5.	Erhebungs- und Auswertungsmethodik	7
	Operationalisierung der Ziele und Indikatoren zur Messung der Zielerreichung	9
6.	Datenerhebung und Datenauswertung.....	7
	Fokusgruppen.....	7
	Experimentelle Evaluation der edukativen Videos	8
7.	Durchführung, Arbeits- und Zeitplan.....	10
	M 1: Ethikvotum liegt vor, Datenerhebung beginnt (bis Ende 2020).....	11
	M 2: Fokusgruppen zur Arzt-Patient Interaktion sind abschlossen (bis 07/2021)	11
	M 3: a) qualitative Datenanalysen abgeschlossen, b) Videosequenzen konzipiert (bis 10/2021)	11
	M 4: Filmsequenzen sind gedreht, geschnitten/ editiert (bis 07/2022).....	12
	M 5: Datenerhebung mit vs. ohne Video abgeschlossen (bis Ende 2022)	12
	M 6: quantitative Datenanalysen abgeschlossen (bis 04/2023)	13
	M 7: Publikationen zu den qualitativen und quantitativen Datenanalysen (Zeitraum 04/2023 bis 12/2023) ..	13
	M 8: Präsentation bei nationalen und internationalen Kongressen (Zeitraum 04/2023 bis 12/2023)	13
	M9: Breite Dissemination der Videos (Zeitraum 04/2023 bis 12/2023)	13
	Allgemeine Abweichungen im Projektablauf und Begründung	14
	Darstellung von positiven und negativen Erfahrungen:.....	14
8.	Ergebnisse.....	15
	Fokusgruppen.....	15
	Experimentelle Evaluation der edukativen Videos	15
9.	Gender Mainstreaming Aspekte.....	21
10.	Diskussion der Ergebnisse, Gesamtbeurteilung	21
11.	Ausblick	23
12.	Verbreitung und Öffentlichkeitsarbeit der Projektergebnisse.....	23
13.	Verwertung der Projektergebnisse (Nachhaltigkeit / Transferpotential)	24
14.	Publikationsverzeichnis.....	25
15.	Literaturverzeichnis.....	26

3. Zusammenfassung (max. 1 Seite)

Dem Gesetz über genetische Untersuchungen bei Menschen in Deutschland entsprechend wird begleitend zu jeder diagnostisch-genetischen Untersuchung eine genetische Beratung durch eine Ärztin oder einen Arzt angeboten. Aktuell nimmt die Komplexität dieser Beratung durch die Einführung von KI in der Diagnostik deutlich zu. Es ist für Ärztinnen und Ärzte herausfordernd, Methoden künstlicher Intelligenz (KI), statistische Implikationen und individuelle Konsequenzen im Gespräch umfassend zu behandeln.

Basierend auf einer qualitativen Analyse des Bedarfs der Betroffenen sowie der beratenden Ärztinnen und Ärzte wurden edukative Videos zu verschiedenen Bereichen der genetischen Beratung (u. a. KI-basierte Diagnostik) konzipiert, erstellt, evaluiert und für die genetische Beratung zu Verfügung gestellt. Insgesamt wurden im Rahmen des Projekts acht Videos auf englischer und deutscher Sprache erstellt, welche die folgenden Bereiche abdecken: Ablauf einer genetischen Sprechstunde; Aufklärung, Datenschutz und Datenverwendung; Brustkrebs; Exom-Analyse; KI-basierte Diagnostik (z. B. Face2Gene).

Die Videos wurden innerhalb eines Experiments mit 363 Teilnehmenden evaluiert. In die Studie eingeschlossen wurden Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf genetisch bedingten Brust- und Eierstockkrebs sowie mit Verdacht auf syndromale Erkrankungen. Die Videos wurden hinsichtlich Verständlichkeit, Nützlichkeit und Informationsmenge bewertet. Nach der Sprechstunde wurden Fragebögen zur Zufriedenheit mit der genetischen Beratung, den getroffenen Entscheidungen, der Patientenzufriedenheit, der Arzt-Patient-Beziehung und dem emotionalen Zustand ausgefüllt. Ärztinnen und Ärzte bewerteten die Sprechstunde hinsichtlich Zufriedenheit und wahrgenommener Arbeitsbelastung.

Insgesamt zeigen die Ergebnisse, dass die Videos als hilfreich und verständlich empfunden wurden, es jedoch Unterschiede in der Zufriedenheit und Arbeitsbelastung zwischen den Patientengruppen gibt. Die Videos wurden vom Projektteam unter Hinweis auf die Urheberchaft und die Förderung durch das BMG öffentlich zugänglich gemacht und für andere Institutionen zur freien Nutzung freigegeben.

4. Einleitung

Ausgangslage und Ziele

Der technische Fortschritt im Bereich der medizinischen Genetik führte in den letzten Jahren zu einer deutlichen Zunahme im Repertoire der diagnostischen Möglichkeiten in diesem Fachbereich. Neben genomischen Daten stehen mittlerweile auch KI-tools zur Verfügung, die im diagnostischen Prozess integriert werden. Diese Entwicklung führte zu einer steigenden Komplexität der Inhalte, die im Rahmen einer genetischen Beratung diskutiert werden.

Die genetische Beratung in Deutschland, reguliert durch das Gendiagnostikgesetz (GenDG) seit 2010, erfordert eine umfassende Aufklärung und Beratung durch qualifiziertes medizinisches Personal, die parallel zu diagnostischen genetischen Untersuchungen angeboten werden muss. Medizinische Fachkräfte stehen vor der Herausforderung, komplexe statistische Daten, KI-basierte Diagnoseergebnisse verständlich zu vermitteln. Studien weisen darauf hin, dass die zunehmende Verwendung genetischer Tests, einschließlich der Genomsequenzierung, eine vertiefte und zeitintensive Beratung erfordert, um Patientinnen und Patienten angemessen über Risiken und Ergebnisse zu informieren.

Die Nutzung fortschrittlicher KI-Technologien wie der Face2Gene-Technologie oder Gestalt-Matcher, welche beide Gesichtszüge analysieren oder aber von speziellen Algorithmen, die der Auswertung einer Genomanalyse zugrunde liegen, führt zu einer immer besseren Präzision der genetischen Diagnostik. Diese Technologien erzeugen jedoch auch eine Menge von Daten, deren Interpretation und Kommunikation an den Patientinnen und Patienten eine zusätzliche Herausforderung darstellt. Gleichzeitig müssen Ärztinnen und Ärzte die emotionalen und psychosozialen Belastungen der Patientinnen und Patienten managen, die durch den Erhalt genetischer Informationen ausgelöst werden können.

Eine Studie von Middleton et al. (2017) hebt hervor, dass vorbereitende Informationen die Beratungssitzungen erleichtern können, allerdings auch das Potenzial haben, Patientinnen und Patienten zu verunsichern, insbesondere wenn diese Informationen aus digitalen Quellen stammen. In anderen medizinischen Fachbereichen wurde bereits mehrfach der Nutzen von Patienteninformation mittels Aufklärungsvideos belegt. Es zeigte sich sowohl ein verbessertes Verständnis der zugrundeliegenden medizinischen Informationen bei den Patientinnen und Patienten als auch eine positive Auswirkung auf die Zufriedenheit mit der Sprechstunde und auf die Arzt-Patienten Beziehung. Speziell im Kontext der humangenetischen Beratung existieren auch Berichte, dass zusätzliche Video-Information zu einem falschen Verständnis des besprochenen Inhaltes führen können (Hernan et al., 2020). Eine offene Frage ist aktuell, ob Aufklärungsvideos in der genetischen Sprechstunde bei unterschiedlichen Patientengruppen gleichermaßen eingesetzt werden können oder ob hier relevante Unterschiede zwischen verschiedenen Patientengruppen bestehen.

Die Ziele dieses Projekts war die Erstellung von Aufklärungsvideos für zwei spezifische Patientengruppen:

1. Patientinnen und Patienten, bei denen der Verdacht auf ein erbliches Brust- und Eierstockkrebs-Syndrom besteht und
2. Patientinnen und Patienten, bei denen der Verdacht auf eine genetisch-syndromale Grunderkrankung besteht, die möglicherweise eine Indikation zu einer Exom- oder Genomanalyse darstellt.

Die Videos sollten in enger Zusammenarbeit mit Patientenvertreterinnen und -Vertretern und medizinischem Fachpersonal im Rahmen von Fokusgruppen erstellt werden. Anschließend sollte der Nutzen der Aufklärungsvideos im klinischen Alltag erprobt werden, wofür den Patientinnen und Patienten an den genetischen Instituten der Universität Heidelberg und der Medizinischen Hochschule Hannover die Videos vor deren Sprechstundentermin zur Verfügung gestellt werden. Zur Bestimmung der Effekte der Videos auf die Patientinnen und Patienten sollten in Form von Fragebögen verschiedene Daten sowohl vor als auch nach der Sprechstunde erhoben werden.

Projektstruktur

Der Projektablauf gliederte sich in 2 Phasen:

- 1) Erstellen der Aufklärungsvideos: Die Inhalte der Videos wurden als Skript festgelegt. Zur Erstellung der Skripte wurden Fokusgruppen mit Vertreterinnen und Vertretern von Patientenvereinigungen durchgeführt. Die Skripte wurden anschließend inhaltlich von Ärztinnen und Ärzten der beteiligten humangenetischen Institute überprüft.
- 2) Einsatz der Videos in einer Stichprobe im Rahmen der humangenetischen Sprechstunde. Quantitative Auswertung der Effekte der Videos auf die Bewertung der Sprechstunde.

Hauptverantwortlich für das Projekt sind Prof. Dr. Beate Ditzen (Institut für Medizinische Psychologie, UKHD) und Prof. Dr. Christian P. Schaaf (Institut für Humangenetik, UKHD).

Die Rekrutierung der Patientinnen und Patienten und die Erhebung der Daten erfolgten in zwei Zentren: der genetischen Poliklinik, Universität Heidelberg und dem Institut für Humangenetik, Medizinische Hochschule Hannover. Die Hauptkoordination des Projektes erfolgte durch Frau Dr. Julia Mahal (vom 15.10.22 bis 01.05.23 vertreten durch Seraina P. Lerch), Frau Carlotta Mayer und Herrn Dr. Sebastian Sailer. Diese waren ebenfalls hauptverantwortlich für die Datenerhebung an der Humangenetik der Universität Heidelberg.

Die Rekrutierung und Datenerhebung an der Humangenetik der Medizinischen Hochschule Hannover erfolgte durch Frau Dr. Hannah Wallaschek und Frau Melanie Wittenberg-Marangione.

An der Konzeption der Videos waren neben den vorgenannten auch Frau Dr. Johanna Tecklenburg, Herr Dr. Peter Krawitz und Frau Dr. Sabine Hentze beteiligt und es wurde zur Erstellung der Videoskripte neben den Meinungen der Befragten aus den Fokusgruppen auch die Meinung mehrerer ärztlicher Kolleginnen und Kollegen der Humangenetik Heidelberg eingeholt.

In besonderem Maße wurde Patientenrekrutierung und Datenerhebung durch Frau Kim Kakschke, Frau Laura Kristalis, Frau Mariko Möhwald, Frau Eva Geiger, Frau Zoe Saßmannshausen und Frau Ann-Marie Metzger unterstützt.

Hauptverantwortlich für die Erstellung der Aufklärungsvideos entsprechend den Skripten waren Frau Dr. Julia Mahal, Frau Carlotta Mayer und Herr Dr. Sebastian Sailer in enger Zusammenarbeit mit der SimpleFilm GmbH.

5. Datenerhebung und Datenauswertung

Fokusgruppen

Für die Durchführung der Fokusgruppen wurde vorab eine Genehmigung der Ethikkommission der Medizinischen Fakultät Heidelberg eingeholt (S-054/2021). Die Teilnahme an den Fokusgruppenbefragungen erfolgte freiwillig.

Insgesamt wurden zwei Fokusgruppenbefragungen durchgeführt. Es wurde am 31.03.2021 eine erste Fokusgruppenbefragung, bestehend aus Patientinnen und Patienten, Patientenvertreterinnen und Patientenvertreter sowie Ärztinnen und Ärzten aus den Fachbereichen Onkologie, Gynäkologie und Neuropädiatrie durchgeführt. Hier wurden mit den Teilnehmenden mehrere Vorschläge für Themen diskutiert, die zuvor vom Forschungsteam in gemeinsamer Gruppenarbeit erarbeitet wurden. Die Teilnehmenden der Fokusgruppe gaben hierbei wichtige Hinweise für die Durchführung und Gestaltung der Videos und machten Vorschläge für neue Videothemen.

Es folgte eine qualitative Auswertung der Daten (nach Mayring) der ersten Fokusgruppe, die Daten wurden von zwei Raterinnen jeweils getrennt bewertet. Die Ergebnisse der Befragung wiesen auf die Erstellung von Videos zu folgenden Themen hin:

Thema 1: Informationen zum Ablauf einer genetischen Sprechstunde

Thema 2: Informationen zu Aufklärung, Datenschutz und Verwendung der Daten, die in Zusammenhang mit einer genetischen Sprechstunde stehen

Thema 3: Informationen zum Thema Brustkrebs

Thema 4: Informationen zur Exom-Analyse

Thema 5: Informationen zu KI-basierten Diagnostikinstrumenten (z. B. Programm Face2Gene)

In einer zweiten Fokusgruppe wurden am 23.06.2021 die erarbeiteten Themen und bereits fertig erstellten Skripte für die Videos einer zweiten Fokusgruppe, bestehend aus Patientinnen und Patienten, Patientenvertreterinnen und Patientenvertretern sowie Ärztinnen und Ärzten vorgestellt und mit den Teilnehmenden diskutiert. Mit den Fokusgruppenteilnehmenden wurden dabei die folgenden Fragen für jedes Video besprochen:

Welche Inhalte fehlen Ihrer Meinung nach noch und sollten ergänzt werden?

Was ist Ihrer Meinung nach unverständlich/ sollte deutlicher beschrieben werden?

Was ist zu ausführlich für die Betrachter und Betrachterinnen des Videos und sollte gekürzt werden?

Anschließend wurden die Inhalte der Befragung qualitativ mittels des Programms QCMap ausgewertet. Die zentralen Ergebnisse hierbei lauten wie folgt: Generell soll der Text nicht zu hoffnungsvoll formuliert werden, da nicht immer eine genetische Ursache für eine Erkrankung gefunden werden kann. Es muss deutlich hervorgehen, worin die Möglichkeiten und Grenzen einer humangenetischen Beratung liegen. Außerdem soll deutlich werden, dass Patientinnen und Patienten jederzeit und ohne Angabe von Gründen ihre Einwilligung zurückziehen können und im Zuge dessen genetisches Material und Daten vernichtet werden. Besondere Relevanz

wurde der möglichen Weitergabe von Brust- und Eierstockkrebs auslösenden Genen durch Männer zuteil: Diese Information soll im betreffenden Video deutlich werden. Außerdem wurde von den Teilnehmenden mehrfach hervorgehoben, dass ein transparenter Umgang mit sensiblen Daten in der Verwendung der künstlichen Intelligenz „Face2Gene“ notwendig ist. Die Rückmeldungen wurden vom Projektteam in die bestehenden Skripte eingearbeitet. In enger Zusammenarbeit des Projektteams mit der Firma Simple Film wurden 2- bis 5-minütige edukative animierte Videos erstellt.

Experimentelle Evaluation der edukativen Videos

Für die Durchführung der experimentellen Evaluation der edukativen Videos wurde durch die Ethikkommission der Medizinischen Fakultät Heidelberg eine Genehmigung erteilt (S-058/2022). Zusätzlich wurde das Vorhaben im Deutschen Register Klinischer Studien präregistriert (DRKS00028499). Die Teilnahme am Experiment erfolgte freiwillig und konnte von den Versuchspersonen jederzeit ohne Angabe von Gründen abgebrochen werden.

Die Evaluation der Videos wurde parallel am Universitätsklinikum Heidelberg sowie an der Medizinischen Hochschule Hannover von Mai 2022 bis Juli 2023 durchgeführt. Da die Videos 1, 2 und 3 bereits früher fertiggestellt wurden, konnte die Erhebung der HBOC-Gruppe bereits im Mai 2022 starten. Nach Fertigstellung der Videos 4 und 5 konnte die SYN-Gruppe ab Juli 2022 erhoben werden. Einschlusskriterien für die Teilnahme am Experiment waren Volljährigkeit und ausreichend gute Deutschkenntnisse, um die Videos verstehen und bewerten zu können. Es wurden zwei verschiedene Gruppen von Patientinnen und Patienten untersucht, die zu genetischen Sprechstunden in den Polikliniken beider Standorte angemeldet waren: Zum einen wurden Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf hereditären Brust- und Eierstockkrebs (HBOC) untersucht, zum anderen wurden Patientinnen und Patienten, bzw. Bei Minderjährigkeit deren gesetzliche Vertreterinnen und Vertreter, mit Verdacht auf syndromale Erkrankungen (SYN) eingeschlossen. Die Untersuchung umfasste sowohl die Patientinnen und Patienten als auch die Ärztinnen und Ärzte ihrer genetischen Sprechstunde.

Nach Kontaktierung und Einwilligung der Patientinnen und Patienten wurden sie randomisiert entweder der Experimental- oder der Kontrollgruppe zugeteilt. Patientinnen und Patienten der Experimentalgruppe wurden in einem standardisierten Zeitraum vor dem Sprechstundetermin für sie ausgewählte Videos zugeschickt, während die Patientinnen und Patienten der Kontrollgruppe keine Videos vor der Sprechstunde sahen. Alle Patientinnen und Patienten, die für eine genetische Sprechstunde zu hereditärem Brust- und Eierstockkrebs angemeldet und der Experimentalgruppe zugeteilt waren, sahen die Videos zum generellen Ablauf genetischer Sprechstunden, zur Einwilligungserklärung und zu den Informationen der genetischen Untersuchungen für hereditären Brust- und Eierstockkrebs. Die Patientinnen und Patienten der syndromalen Sprechstunde, die der Experimentalgruppe zugeteilt wurden, sahen die Videos zum Ablauf genetischer Sprechstunden, zur Einwilligungserklärung, zur Exomanalyse und zu KI-basierten Diagnoseverfahren. Die Videos wurden den Teilnehmenden per E-Mail zugeschickt, sodass sie flexibel zuhause von den Patientinnen und Patienten angesehen werden konnten. Die Videos wurden hinsichtlich der Verständlichkeit, der Nützlichkeit und der Menge der Informationen bewertet. Alle Versuchspersonen füllten zudem vor ihrer genetischen Sprechstunde Fragebögen aus, welche demographische Informationen, Informationen zur individuellen Vorinformation der Patientinnen und Patienten und ihre Technikaffinität (Neyer, Felber & Gebhardt, 2012) beinhalteten.

Nach ihrer genetischen Sprechstunde füllten die Versuchspersonen mehrere Fragebögen aus, um ihre Zufriedenheit mit der genetischen Beratung (Genetic Counseling Satisfaction Scale, (DeMarco et al., 2004)), die Zufriedenheit mit ihren getroffenen Entscheidungen (Satisfaction with Decision Making, (Holmes-Rovner et al., 1996)), der Patientenzufriedenheit (Patient Satisfaction Questionnaire, (Kisa et al., 2011)) und die Arzt-Patient-Interaktion (Fragebogen zur Arzt-Patient-Interaktion, (Bieber et al., 2011)) wie auch ihren emotionalen Zustand mit Hilfe der PANAS-Skala (Breyer & Bluemke, 2016) zu erfassen.

Unmittelbar nach der Sprechstunde bewerteten die behandelnden Ärztinnen und Ärzte die vergangene genetische Sprechstunde hinsichtlich ihrer eigenen Zufriedenheit (Physician Satisfaction Questionnaire, (Kisa et al., 2011)) und ihrer wahrgenommenen Arbeitsbelastung (Flägel et al., 2019).

Für die Auswertung wurden ANOVAs, Regressionen und t-Tests berechnet. Die p-Werte der einzelnen Testwerte wurden nach Benjamini-Hochberg korrigiert.

6. Erhebungs- und Auswertungsmethodik

Operationalisierung der Ziele und Indikatoren zur Messung der Zielerreichung

Das übergeordnete Ziel des GenKI-Projekts war eine Verbesserung der Versorgung von Patientinnen und Patienten im Bereich der gendiagnostischen Beratung durch Video-basierte Vorbereitung, damit im persönlichen Gespräch mehr Zeit für individuelle und emotional brisante Themen sowie interaktive Risikokommunikation ermöglicht werden kann. Im Projektantrag wurden vorab mehrere Teilziele sowie deren Indikatoren zur Messung der Zielerreichung festgelegt.

Übergeordnetes Ziel 1: Nutzeinschätzung digitaler Information für die patienten- und patientinnenzentrierte Versorgung als Basis für die Erstellung der Videos.

Messung der Zielerreichung: Inhalte für 4-5 unterschiedliche Szenarien zum Einsatz KI-gestützter Diagnostik und der Arzt-Patient-Interaktion in der genetischen Beratung, von denen sich die Betroffenen einen hohen Informationsgewinn erhoffen, liegen vor.

Teilziel 1a): Ziel der Fokusgruppen war die Evaluation des Informationsbedürfnisses auf Seite der Patientinnen und Patienten: Welche Information wünschen Patientinnen und Patienten im Rahmen der Aufklärung zum Einsatz KI-basierter Methoden in der genetischen Diagnostik? Welche Darreichungsformen werden als nützlich empfunden?

Messung der Zielerreichung: Die Fokusgruppen bestehen aus Patientinnen und Patienten mit genetischen Erkrankungen bzw. deren gesetzlichen Vertreterinnen und Vertreter und Ärztinnen und Ärzten bestehen, die regelmäßig in die diagnostische Abklärung genetisch (mit-)verursachter Erkrankungen eingebunden sind. Die Patientinnen und Patienten werden dabei unterschiedliche Krankheitsbilder, Schweregrade der Erkrankung und unterschiedliche Altersgruppen abdecken.

Teilziel 1b): Ziel war es, Informationsformate auszuwählen, die dem Bedürfnis der Betroffenen entsprechen. Auf ärztlicher Seite soll geklärt werden, inwieweit das persönliche Gespräch durch zur Erklärung KI-basierter Methoden ergänzt und damit entlastet werden kann.

Messung der Zielerreichung: Ärztliche Vertreterinnen und Vertreter aus den Bereichen Humangenetik, Kinderheilkunde, Onkologie und dem Zentrum für Seltene Erkrankungen am Universitätsklinikum Heidelberg werden an den Gruppen teilnehmen und die Ergebnisse mit der Projektleitung diskutieren, aus welchen wir anschließend geeignete Videoinhalte ableiten wollen.

Übergeordnetes Ziel 2: Filmsequenzen konzipieren und erstellen.

Messung der Zielerreichung: 4-5 Videosequenzen sind konzipiert (mit Drehbuch), gefilmt, editiert, veröffentlicht und stehen für die Dissemination im klinischen Alltag bereit.

Teilziel 2a): Konzeption von Videosequenzen.

Messung der Zielerreichung: Aufbauend auf den Ergebnissen der Fokusgruppen und angelehnt an unsere bisherigen Videosequenzen zur Arzt-Patient-Interaktion werden 4-5 Videos zu unterschiedlichen Aufklärungsszenarien konzipiert und Skripte hierfür verfasst.

Teilziel 2b) Erstellung der Videosequenzen.

Messung der Zielerreichung: Im Auftrag an Dritte werden die Videos mit Schauspielpatientinnen und Schauspielpatienten produziert.

Übergeordnetes Ziel 3: Quantitative Analyse mit Bezug zur Arzt-Patient-Kommunikation.

Messung der Zielerreichung: Der Einsatz der Videos ist evaluiert, es liegt Information vor, ob die Videos einen statistisch und klinisch signifikanten Informationsgewinn und Erleichterung im klinischen Alltag bringen.

Teilziel 3a) Evaluation der Videos.

Messung der Zielerreichung: Im 2-Gruppen-Design (je N=50 Interaktionen mit vs. Ohne Videounterstützung) werden quantitativ die Fragen untersucht: bringen die Videos einen Informationsgewinn, eine subjektive Erleichterung für Ärzte und Ärztinnen sowie Patientinnen und Patienten und eine Zeitersparnis?

Teilziel 3b) Publikation und Dissemination der Videos.

Messung der Zielerreichung: Bei Kongressen und Fortbildungen der Fachverbände werden die Videos vorgestellt und nach Login für die Mitglieder für die eigene genetische Beratung zur Verfügung gestellt.

Teilziel 3c) Publikation der Ergebnisse der quantitativen Analysen.

Messung der Zielerreichung: Die Ergebnisse der quantitativen Analysen werden international zur Publikation in Fachzeitschriften mit Peer Review eingereicht und nach Akzeptanz open Access veröffentlicht.

7. Durchführung, Arbeits- und Zeitplan

Die folgende Darstellung der erreichten Ziele und Abweichungen vom Zeitplan bezieht sich auf den im Projektantrag vorgestellten Zeitplan (siehe anbei und die dort angegebenen Meilensteine und Phasen 1 bis 3). Auf diese wird auch im Folgenden Bezug genommen.

M 1: Ethikvotum liegt vor, Datenerhebung beginnt (bis Ende 2020)

Stellungnahme zu M1: M1 wurde fristgerecht erreicht. Es wurde ein erster Ethikantrag für die Durchführung der Fokusgruppen bei der Ethikkommission Heidelberg eingereicht und am 04.02.2021 positiv begutachtet (Studiennummer: S-054-2021). Da die Ergebnisse der Fokusgruppenbefragung einen unmittelbaren Einfluss auf die weitere Planung und Durchführung der Studie hatten, wurde ein zweiter Ethikantrag für die Hauptbefragung bei der Ethikkommission Heidelberg gestellt und am 14.03.2022 (Studiennummer: S-058-2022) bewilligt. Erst danach wurde mit der Rekrutierung der Probandinnen und Probanden für die Hauptbefragung begonnen.

Phase 1: Fokusgruppen zur Arzt-Patient-Interaktion

M 2: Fokusgruppen zur Arzt-Patient Interaktion sind abgeschlossen (bis 07/2021)

Stellungnahme: M2 wurde fristgerecht erreicht. Es wurden im März 2021 sowie im Juni 2021 zwei Fokusgruppenbefragungen, bestehend aus Patientinnen und Patienten, Patientenvertreterinnen und Patientenvertreter sowie Ärztinnen und Ärzten aus den Fachbereichen Onkologie, Gynäkologie und Neuropädiatrie durchgeführt. Hier wurden mit den Teilnehmenden mehrere Vorschläge für Themen diskutiert, die zuvor vom Forschungsteam in gemeinsamer Gruppenarbeit erarbeitet wurden. Die Teilnehmenden der Fokusgruppe gaben hierbei wichtige Hinweise für die Gestaltung der Videos und machten Vorschläge für neue Videothemen. Es folgte eine qualitative Auswertung der Daten (nach Mayring) beider Fokusgruppe, die Daten wurden von zwei Raterinnen jeweils getrennt bewertet.

M 3: a) qualitative Datenanalysen abgeschlossen, b) Videosequenzen konzipiert (bis 10/2021)

Stellungnahme M 3a): M3a) wurde fristgerecht erreicht. Die qualitative Auswertung der Daten war im August 2021 abgeschlossen.

Stellungnahme M 3b): M3b) wurde fristgerecht erreicht. Die Erstellung ausführlicher Filmskripte für die Produktion der ursprünglich geplanten 5 Videos wurde von der Arbeitsgruppe im Herbst 2021 finalisiert.

Änderungen im Projektablauf:

Das BMG hatte weitere Mittel für die Produktion weiterer Videos zur Verfügung gestellt, wodurch sich das GenKI-Team auf seinen Erfahrungen durch die Fokusgruppenbefragungen für die Erstellung von drei weiteren vertiefenden Videos entschieden hat. Diese Videos wiesen folgende thematische Schwerpunkte auf:

- Thema 6: PID – Präimplantationsdiagnostik
 - Aufgrund der Fokusgruppenrückmeldungen von Patientinnen und Patienten wurde ersichtlich, dass das Thema PID im Rahmen von genetischer Beratung auch von Interesse ist.
- Thema 7: Genomanalyse
- Thema 8: Brustkrebs-Vertiefung
 - Aufgrund der Fokusgruppenrückmeldungen von Patientinnen und Patienten kam die Idee auf, die Themen rund um das Genom und Brustkrebs vertieft zu behandeln.

Das Video 6 greift thematisch Informationen zum Thema Präimplantationsdiagnostik (kurz PID) auf, und erklärt Personen mit Kinderwunsch und einer genetischen Erkrankung in der Familie, wie eine PID abläuft. Ein Schwerpunkt liegt dabei auf dem Ablauf und der Dauer der PID, jedoch wird auch das Thema Kosten einer PID behandelt. Video 7 ist als Ergänzung zu Video 4 gedacht, und vertieft die Genomanalyse. Auch Video 8 ist eine Vertiefung, und zwar zum Thema Brustkrebs. Es baut auf den Informationen in Video 3 auf. Aufgrund der Vorerfahrungen des Teams konnten die Filmskripte zu den drei weiteren Videos innerhalb von etwa 6 Wochen erstellt werden.

M 4: Filmsequenzen sind gedreht, geschnitten/ editiert (bis 07/2022)

Stellungnahme M4: M4 wurde fristgerecht erreicht. Die Videos 1-5 wurden bis Juni 2022 fertiggestellt, womit die Datenerhebung bei HBOC-Patientinnen und HBOC-Patienten sowie syndromalen Patientinnen und Patienten beginnen konnte. Die zusätzlich beantragten vertiefenden Videos 6-8, die jedoch nicht für die Evaluation der Videos der Hauptstudie verwendet wurden, wurden im Juni 2023 fertiggestellt.

M 5: Datenerhebung mit vs. ohne Video abgeschlossen (bis Ende 2022)

Stellungnahme M5: Dieser Meilenstein wurde mit einer höheren festgelegten Zahl an Studienteilnehmerinnen und Studienteilnehmern im Juli 2023 erreicht und damit 6 Monate nach dem vorgegebenen Zeitplan. Bereits zu einem frühen Zeitpunkt der Studie wurde vom Studienteam festgelegt, dass die Anzahl der zu erhebenden Personen aufgrund von statistischen Kennwerten (Fallzahlplanung) erhöht werden sollte. Da die Patientinnen und Patienten in humangenetischen Sprechstunden sehr heterogen sind, was ihr Alter, Anliegen und mögliches Störungsbild angeht, erschien es uns am sinnvollsten, zwei unterschiedliche Gruppen von Patientinnen und Patienten separat zu untersuchen.

Wir entschieden uns an dieser Stelle für die Gruppe “HBOC” (hereditary breast and ovarian cancer) und die Gruppe “Syndromal” (Patienten mit syndromalen Erkrankungen). Da diese beiden Patientengruppen sehr unterschiedlich sind, erschien es uns sinnvoll, den Einfluss der Videos an diesen beiden Gruppen zu untersuchen. Auf diese Weise waren Aussagen über unterschiedliche Patienten und Patientinnen in der humangenetischen Sprechstunde möglich. Diese höheren Fallzahlen (geplant waren 300 Brustkrebspatientinnen und Brustkrebspatienten sowie 60 Patientinnen und Patienten mit syndromalen Erkrankungen) konnten aufgrund der Kooperation mit der Medizinischen Hochschule Hannover sehr gut umgesetzt werden. Herausfordernd war die Rekrutierung von 60 syndromalen Patientinnen und Patienten, da es sich hier um eine psychisch sehr belastete Gruppe handelt und zudem syndromale Patientinnen und Patienten verhältnismäßig selten in der Sprechstunde waren (an beiden Standorten zusammen war eine maximale Rekrutierung von nur 4 syndromalen Patientinnen und Patienten pro Woche möglich, wenn alle Patientinnen und Patienten in die Studienteilnahme eingewilligt hätten).

Die Datenerhebung der Brustkrebspatientinnen und Brustkrebspatienten konnte ca. zwei Monate früher beginnen (Erhebungsbeginn 10.05.2022) als die Datenerhebung der syndromalen Gruppe (Erhebungsbeginn 07.07.2022), weil die Videos 1-3 von der Filmfirma bereits Ende April 2022 fertiggestellt werden konnten. Videos 1-3 wurden den Brustkrebspatientinnen und Brustkrebspatienten in der Experimentalbedingung gezeigt, während Video 1, 2, 4 und 5 den

syndromalen Patientinnen und Patienten in der Experimentalbedingung gezeigt wurde. Videos 4 und 5 wurden von der Filmfirma im Juni 2022 fertiggestellt, sodass hier die Datenerhebung mit den syndromalen Patientinnen und Patienten Anfang Juli 2022 starten konnte. Im Juli 2023 wurde die Datenerhebung abgeschlossen und es wurden bis dahin 363 Patientinnen und Patienten erhoben, also fast viermal so viele wie am Anfang geplant. Die Erhebung von 324 Patientinnen und Patienten in der HBOC-Gruppe sowie 59 Patientinnen und Patienten in der syndromalen Gruppe war dank der sehr guten Zusammenarbeit zwischen den Standorten Heidelberg und Hannover möglich. Die Erhebung von knapp 400 Patientinnen und Patienten dauerte jedoch einige Monate länger als die Zeit, die laut Antrag für die Rekrutierung von 100 Patientinnen und Patienten vorgesehen war.

M 6: quantitative Datenanalysen abgeschlossen (bis 04/2023)

Stellungnahme M6: Dieser Meilenstein wurde ebenfalls mit etwa mit 6-7 Monaten Verzögerung erreicht. Mit der Aufbereitung und Analyse der Daten wurde gleich nach abgeschlossener Datenerhebung begonnen. Hier waren die quantitativen Datenanalysen bis Ende 2023 abgeschlossen. Der umfangreiche Datensatz und die Testung von zwei unterschiedlichen Gruppen (HBOC und syndromal) erforderten tiefgehende und sorgfältige Analysen. Die Datenanalysen konnten problemlos durchgeführt werden, waren aufgrund ihres größeren Umfangs (z. B. der Dateneingabe und Bereinigung von etwa 400 statt 100 Datensätzen) recht zeitaufwendig.

M 7: Publikationen zu den qualitativen und quantitativen Datenanalysen (Zeitraum 04/2023 bis 12/2023)

Stellungnahme M7: Ein Manuskript zu der Studie und ihren Ergebnissen wird aktuell beim Journal GIM Open eingereicht.

M 8: Präsentation bei nationalen und internationalen Kongressen (Zeitraum 04/2023 bis 12/2023)

Stellungnahme M8: Der Meilenstein M8 wurde im Zeitplan erreicht, die Ergebnisse der Studie sowie die Videos wurden bei nationalen und internationalen Kongressen vorgestellt. Siehe hierzu auch Punkt 10 des Antrags. Jedoch wurden nicht nur im Zeitraum 04/2023 bis 12/2023 die Projektergebnisse der Öffentlichkeit vorgestellt, sondern fortlaufend während der gesamten Projektlaufzeit und auch darüber hinaus.

M 9: Breite Dissemination der Videos (Zeitraum 04/2023 bis 12/2023)

Stellungnahme M9: Der Meilenstein M9 wurde wie geplant fristgerecht erreicht. Wie in M8 bereits beschrieben, wurden die Videos an das interessierte (Fach)-Publikum verteilt und auf die Videos im Allgemeinen aufmerksam gemacht. Die Resonanz in Fachkreisen zu den Videos ist allgemein sehr positiv und geht über unsere ursprünglichen Erwartungen bezüglich des Interesses an den Videos hinaus. Unser Eindruck ist, dass viele Ärztinnen und Ärzte sowie Fachvertreterinnen und Vertreter hohen Bedarf und Interesse an den Videos haben. Es gibt sowohl Anfragen aus Deutschland wie auch international für Projektvorstellungen als auch einer Vorstellung der Videos.

Es wurde vom Projektteam eine Website erstellt, die das GenKI-Projekt zum einen vorstellt und zum anderen Zugriff zu den erstellten edukativen Videos und Veröffentlichung im Rahmen der Studie bietet:

<https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/genki/ueber-das-genki-projekt>

Die Website sowie die Videos sind in deutscher und englischer Sprache verfügbar. Siehe hierzu auch Punkt 10 des Antrags.

Allgemeine Abweichungen im Projektablauf und Begründung

Die coronabedingten Einschränkungen zu Beginn des Projektes sowie ein höherer Rekrutierungs- und Koordinationsaufwand für die Studie (durch den Einbezug des zusätzlichen Erhebungsstandortes Hannover sowie die Erhöhung der angestrebten Probandenzahlen) veranlassten uns, um eine Verlängerung der Projektlaufzeit um 3 Monate von bislang im Projekt beschäftigten Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern zu bitten, was auch bewilligt wurde. Das Ende der Projektlaufzeit verschob sich hierdurch vom 30.09.2023 auf den 31.12.2023.

Die Kontaktierung potenzieller Probandinnen und Probanden für die Studienteilnahme, die Koordination der Zusammenarbeit der Rekrutierungsstandorte Heidelberg und Hannover sowie die Erhebung war mit einem hohen Aufwand verbunden. Dies lag unter anderem daran, dass sich vereinbarte Sprechstundentermine bei potenziellen Studienteilnehmerinnen und Studienteilnehmern häufig verschoben, Kontaktdaten der Patientinnen und Patienten sich änderten und berichtigt werden mussten und zudem die Termine der Patientinnen und Patienten häufig ziemlich kurzfristig vergeben wurden. Dadurch blieb dem Studienteam oft nur ein knappes Zeitfenster für die Rekrutierung und Informierung potenzieller Studienteilnehmerinnen und Studienteilnehmer sowie für die Vorbereitung der Studienunterlagen für die Studienteilnehmerinnen und Studienteilnehmer.

Die Erhebung der Patientinnen und Patienten hat hierdurch etwas länger gedauert als ursprünglich geplant. Neben den oben genannten Punkten war es zum einen den coronabedingten Einschränkungen zu Beginn des Projekts geschuldet, die dafür gesorgt haben, dass die Datenerhebungen aufgrund der Kontaktbeschränkungen zunächst gar nicht und später nur mit einem wesentlich höheren Koordinationsaufwand durchführbar waren.

Zum anderen zeigte sich, dass bei der von uns erhobenen Unterstichprobe der syndromalen Patientinnen und Patienten viele Teilnehmende aufgrund akuter Belastungen durch die Erkrankungen nicht an der Studie teilnehmen konnten oder wollten. Diese Umstände haben die Datenerhebung etwas nach hinten verzögert, da pro Woche nur sehr wenige Patientinnen und Patienten an genetischen Sprechstunden zu syndromalen Erkrankungen an den Standorten Heidelberg und Hannover teilnehmen und die Erhebungszeit entsprechend verlängert werden musste.

Darstellung von positiven und negativen Erfahrungen:

Insgesamt wurden für den Projektablauf die pandemiebedingten Einschränkungen, vor allem in der ersten Hälfte der Studienlaufzeit, als eine Herausforderung für die reibungslose Datenerhebung angesehen. Die Kontaktaufnahme zu sowohl Ärztinnen und Ärzten als auch Patientinnen und Patienten wurde erschwert und es wurden zunehmend Online-Sprechstunden angeboten, sodass diese Patientinnen und Patienten nicht für die Studienteilnahme in Frage kamen. Die Fokusgruppenbefragungen mussten online durchgeführt werden und einige der Teilnehmenden hatten Verbindungsprobleme, da die Ausstattung für Online-Meetings hier für viele noch am Anfang war.

Wir haben jedoch auch sehr viele positive Erfahrungen im Projekt gemacht. Die Zusammenarbeit zwischen den Mitarbeiterinnen und Mitarbeitern aus der Medizinischen Psychologie und der Humangenetik funktionierte sehr gut und auch standortübergreifend war eine sehr gute

und konstruktive Zusammenarbeit möglich. Die im Projektverlauf etablierten Online-Meetings erlaubten uns zudem, schnell und unkompliziert Teammeetings abzuhalten. Auch bei der Datenerhebung funktionierte der (verschlüsselte) Transfer der Daten aus der Medizinischen Hochschule Hannover zum Universitätsklinikum Heidelberg reibungslos und Absprachen wurden eingehalten. Die höhere angestrebte Patientenstichprobe konnte dank der guten Kooperation zwischen den Standorten gut erreicht werden. Das Projekt und die Videos wurden bei Vorstellungen auf Kongressen und anderen Fachtagungen durchweg sehr positiv vom Fachpublikum aufgenommen. Es wurde großes Interesse sowohl von der humangenetischen Fachgemeinschaft als auch von internationalen wissenschaftlichen Projektgruppen am GenKI-Projekt und den Videos bekundet. Zudem war der Austausch bei vom BMG organisierten Meet-Share-Exchange-Treffens sehr interessant und hat uns noch einmal bestätigt, wie die rasanten Entwicklungen in der Verknüpfung von genetischer Beratung und KI die Beratung von Patientinnen und Patienten beeinflussen.

8. Ergebnisse

Fokusgruppen

Um den Prozess der Videoerstellung zu beschreiben, wurden die Ergebnisse der Fokusgruppen bereits in Kapitel 5 innerhalb des Abschnitts *Datenerhebung und Datenauswertung* berichtet.

Experimentelle Evaluation der edukativen Videos

Für die Evaluation der edukativen Videos konnten insgesamt 363 Patientinnen und Patienten sowie 35 Ärztinnen und Ärzte gewonnen werden. Eine konkrete Beschreibung von Experimentalbedingung und Patientengruppe findet sich in Tabelle 1.

Tabelle 1. Stichprobenzusammensetzung

PATIENTENGRUPPE	Kontrollgruppe	Experimentalgruppe	Gesamt
HBOC	158	153	311
SYN	28	24	52
Gesamt	186	177	363

Davon wurden am Standort Heidelberg 177 HBOC-Patientinnen und -Patienten und 45 SYN-Patientinnen und -Patienten erhoben. Am Standort Hannover wurden 134 HBOC-Patientinnen und -Patienten und 17 SYN-Patientinnen und -Patienten erhoben.

Die Altersspanne der HBOC-Patientinnen und Patienten reichte von 19 bis 84 Jahren, mit einem Durchschnittsalter von 49,98 Jahren und einer Standardabweichung von 13,16 Jahren. Die Patientinnen und Patienten der SYN-Gruppe hatten eine Altersspanne von 23 bis 78 Jahren, mit einem Durchschnittsalter von 40,47 Jahren und einer Standardabweichung von 10,94 Jahren. Die HBOC-Gruppe bestand aus 295 (94,9%) Frauen und 16 (5,1%) Männern, während

die SYN-Gruppe 42 (80,8%) Frauen und 10 (19,2%) Männer umfasste. Alle Patientinnen und Patienten gaben an, dass sie über ausreichende Deutschkenntnisse verfügten, um die Beratungen und Videos zu verstehen. Die SYN- und HBOC-Gruppen unterschieden sich nicht signifikant darin, wie gut sie sich in Bezug auf die genetische Sprechstunde vor der Präsentation der edukativen Videos informiert fühlten ($p > 0,05$). Zudem gab es keinen signifikanten Unterschied zwischen den SYN- und HBOC-Gruppen hinsichtlich der Dauer ihrer Vorbereitung auf die genetische Sprechstunde ($p > 0,05$). Es wurde kein signifikanter Unterschied in der Gesundheitskompetenz zwischen der HBOC-Gruppe und der SYN-Gruppe festgestellt ($p > 0,05$). Insgesamt wurden die Videos als sehr hilfreich bewertet, wobei die Bewertungen auf einer Skala von 0-100 erfolgten, bei der 0 für "überhaupt nicht hilfreich" und 100 für "sehr hilfreich" stand. Die Bewertungen für die Videos reichten von 79,21 bis 95,81, wobei Video 2 ("Einwilligung") die höchste Bewertung und Video 4 ("Genomsequenzierung") die niedrigste erhielt. Die Teilnehmerinnen und Teilnehmer fanden die Videos sehr verständlich, mit Bewertungen zwischen 93,75 und 98,85 auf einer Skala von 0-100, wobei 0 für "überhaupt nicht verständlich" und 100 für "sehr verständlich" stand. Weitere Informationen zur Videoevaluation finden sich in Tabelle 2.

Tabelle 2. Videobewertung

VIDEO	verständlich					hilfreich			
	<i>n</i>	<i>Min</i>	<i>Max</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>	<i>Min</i>	<i>Max</i>	<i>M</i>	<i>SD</i>
1	177	0	100	98.01	11.42	0	100	91.66	19.35
2	177	0	100	98.85	8.08	0	100	95.81	14.73
3	153	50	100	97.84	7.60	5	100	94.93	13.97
4	24	50	100	93.75	13.51	0	100	79.21	33.45
5	24	50	100	95.17	12.39	0	100	81.08	34.41

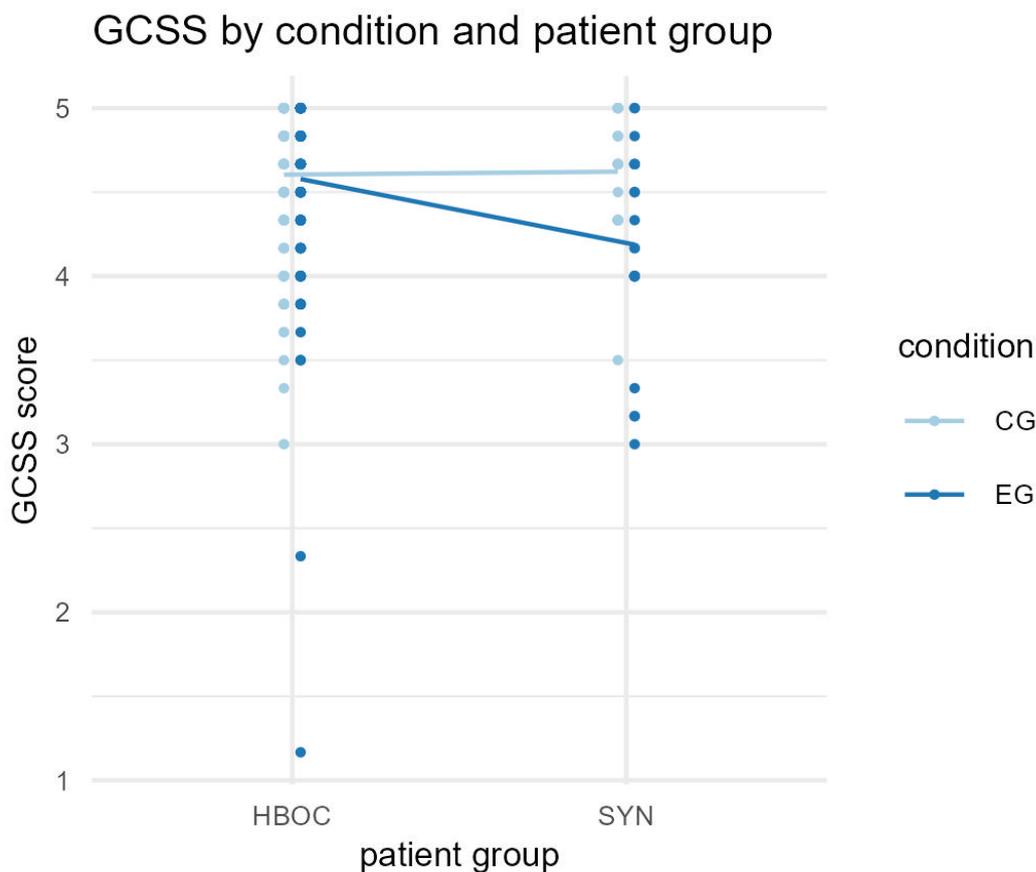
Insgesamt betrachteten die Teilnehmerinnen und Teilnehmer die in den Videos präsentierte Informationsmenge als angemessen. Sie wurden gebeten, die Informationsmenge in jedem Video als zu gering, genau richtig oder zu viel zu bewerten. Die Mehrheit der Antworten für jedes Video zeigte, dass die Informationsmenge als genau richtig empfunden wurde. Allerdings wünschten sich die Teilnehmerinnen und Teilnehmer für die Videos 4 ("Genomsequenzierung") und 5 ("KI-basierte Diagnostikinstrumente") mehr Informationen im Vergleich zu

den anderen. Für die Verständlichkeitsbewertungen von Video 1 (“Ablauf genetischer Sprechstunden”) ergab ein t-Test keinen signifikanten Unterschied in den Mittelwerten zwischen der HBOC-Gruppe und der SYN-Gruppe ($p > 0,05$). Ebenso zeigte die Analyse der Nützlichkeitsbewertungen von Video 1 keinen signifikanten Unterschied zwischen der HBOC-Gruppe und der SYN-Gruppe ($p > 0,05$). Bezüglich der Bewertungen von Video 2 (“Einwilligung”) wurden keine signifikanten Unterschiede in den Verständlichkeitsbewertungen zwischen der HBOC-Gruppe und der SYN-Gruppe festgestellt ($p > 0,05$). Zusätzlich zeigten die Analysen für die Nützlichkeitsbewertungen von Video 2 keine signifikanten Unterschiede zwischen der HBOC-Gruppe und der SYN-Gruppe ($p > 0,05$).

Die zweifaktorielle ANOVA zur Untersuchung des Effekts von Patientengruppe und Experimentalbedingung auf die Arzt-Patient-Beziehung ergab einen signifikanten Interaktionseffekt zwischen Patientengruppe und Bedingung ($F(1, 337) = 4,93, p = 0,027$). Die Haupteffekte der Patientengruppe ($p > 0,05$) und der Bedingung waren nicht signifikant ($p > 0,05$). Post-hoc Tukey-Tests mit Benjamini-Hochberg-korrigierten p-Werten zeigten keine signifikanten Gruppenunterschiede.

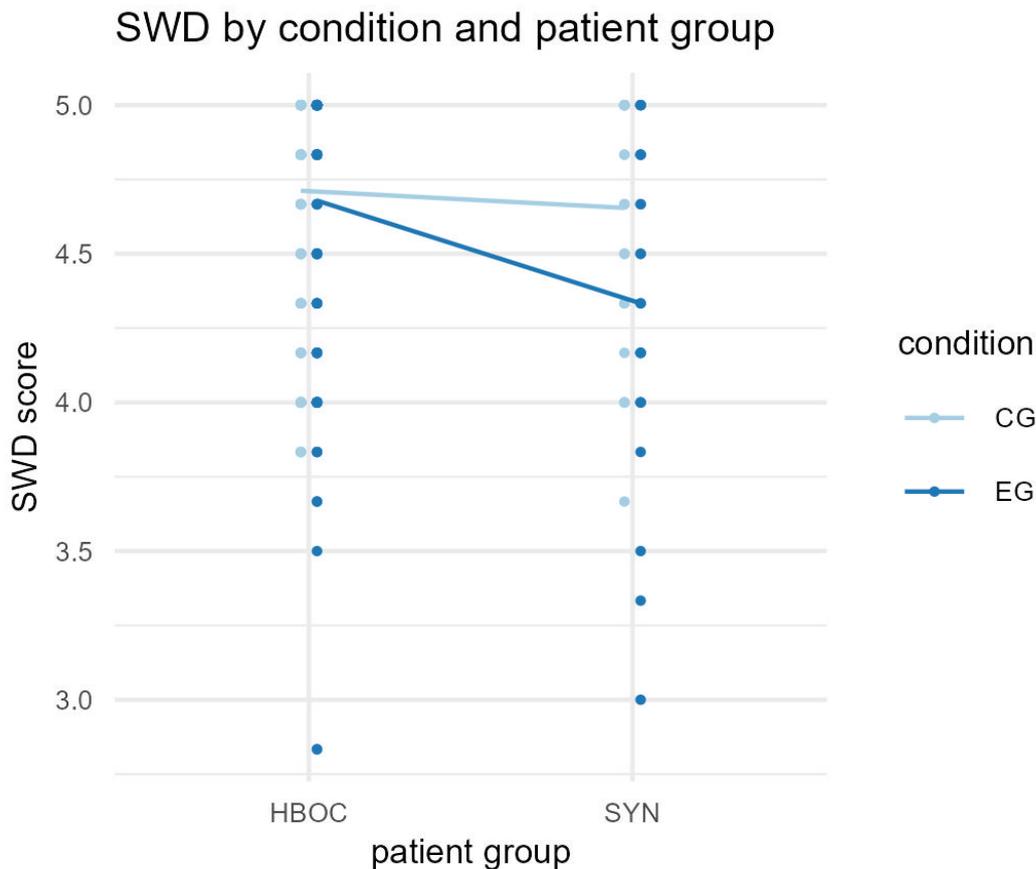
Eine weitere zweifaktorielle ANOVA zur Untersuchung der Effekte von Patientengruppe und Experimentalbedingung auf die Zufriedenheit mit der genetischen Sprechstunde ergab einen signifikanten Haupteffekt der Patientengruppe ($F(1, 355) = 6,38, p = 0,012, d = 0,38$; HBOC: $M = 4,59, SD = 0,46$; SYN: $M = 4,41, SD = 0,51$), keinen signifikanten Haupteffekt der Bedingung ($p > 0,05$) und eine signifikante Interaktion zwischen Patientengruppe und Bedingung ($F(1, 355) = 8,39, p = 0,004$). Post-hoc Tukey-Tests mit Benjamini-Hochberg-Korrektur zeigten, dass die SYN-Gruppe in der experimentellen Bedingung ($M = 4,19, SD = 0,57$) signifikant niedrigere Werte hatte im Vergleich zur HBOC-Gruppe in der Kontrollbedingung ($M = 4,60, SD = 0,41; p = 0,002, d = -0,96$) und zur SYN-Gruppe in der Kontrollbedingung ($M = 4,62, SD = 0,34; p = 0,011, d = -0,94$). Die SYN-Gruppe in der experimentellen Bedingung ($M = 4,19, SD = 0,57$) hatte ebenfalls signifikant niedrigere Werte als die HBOC-Gruppe in der experimentellen Bedingung ($M = 4,58, SD = 0,51; p = 0,002, d = -0,76$). Alle anderen paarweisen Vergleiche waren nicht signifikant (alle $p > 0,998$). Abbildung 1 macht die Unterschiede der Gruppen deutlich.

Abbildung 1. Zufriedenheit mit der genetischen Sprechstunde



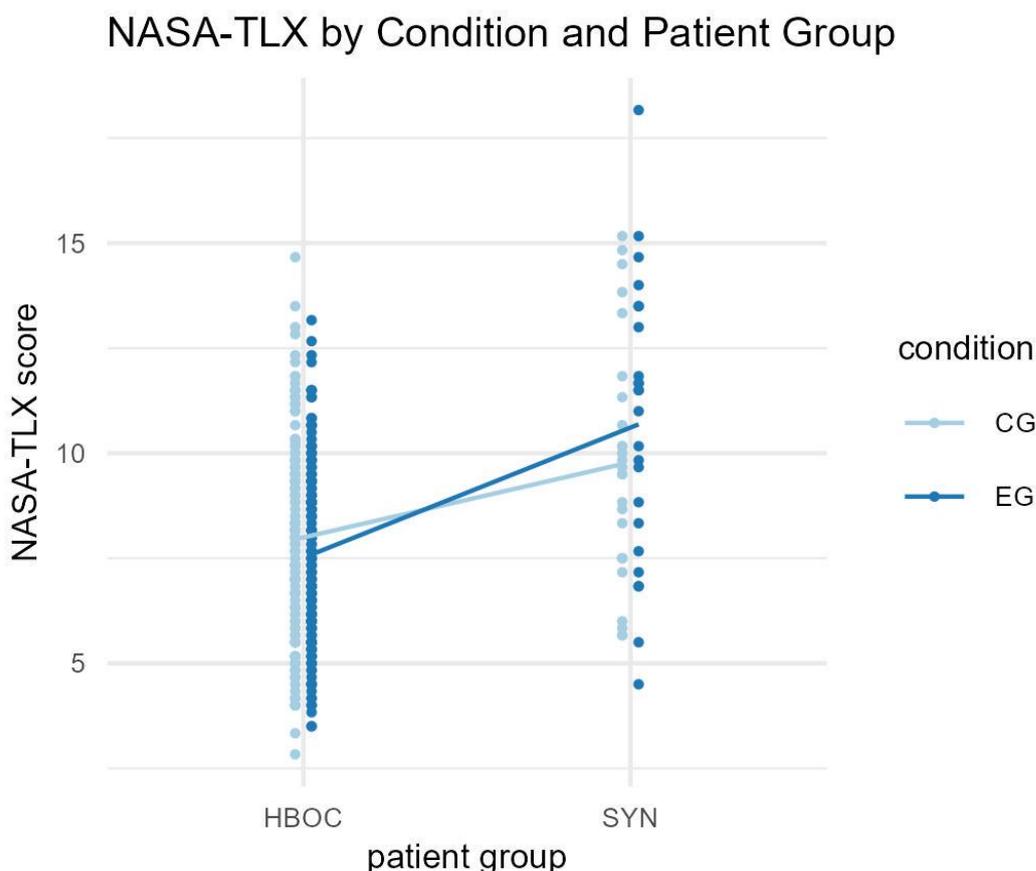
Eine zweifaktorielle ANOVA zur Untersuchung der Effekte von Patientengruppe und Bedingung auf die Zufriedenheit mit den getroffenen Entscheidungen ergab einen signifikanten Haupteffekt der Patientengruppe ($F(1, 348) = 8,01, p = 0,005, d = 0,43$; HBOC: $M = 4,70, SD = 0,43$; SYN: $M = 4,51, SD = 0,51$), keinen signifikanten Haupteffekt der Bedingung ($p > 0,05$) und eine signifikante Interaktion zwischen Patientengruppe und Bedingung ($F(1, 348) = 4,637, p = 0,032$). Post-hoc Tukey-Tests mit Benjamini-Hochberg-Korrektur zeigten, dass die SYN-Gruppe in der experimentellen Bedingung ($M = 4,33, SD = 0,56$) signifikant niedrigere Werte hatte im Vergleich zur HBOC-Gruppe in der Kontrollbedingung ($M = 4,71, SD = 0,39; p = 0,004, d = -0,91$). Die SYN-Gruppe in der experimentellen Bedingung hatte ebenfalls signifikant niedrigere Werte als die HBOC-Gruppe in der experimentellen Bedingung ($M = 4,68, SD = 0,47; p = 0,008, d = -0,72$). Alle anderen paarweisen Vergleiche waren nicht signifikant, einschließlich des Vergleichs zwischen der SYN-Gruppe in der experimentellen Bedingung und der SYN-Gruppe in der Kontrollbedingung ($p > 0,05$). In Abbildung 2 sind die Unterschiede der Gruppen verbildlicht.

Abbildung 2. Zufriedenheit mit der Entscheidung



Eine zweifaktorielle ANOVA zur Untersuchung der Effekte von Patientengruppe und Bedingung auf die Arbeitsbelastung von Ärztinnen und Ärzten ergab einen signifikanten Haupteffekt der Patientengruppe ($F(1, 357) = 45,25, p < 0,001, d = -1,01$; HBOC: $M = 7,77, SD = 2,25$; SYN: $M = 10,19, SD = 3,07$), keinen signifikanten Haupteffekt der Bedingung ($p > 0,05$) und keine signifikante Interaktion zwischen Patientengruppe und Bedingung ($p > 0,05$). Post-hoc Tukey-Tests mit Benjamini-Hochberg-Korrektur zeigten, dass Ärzte und Ärztinnen der SYN-Gruppe in der experimentellen Bedingung ($M = 10,69, SD = 3,34$) signifikant höhere Arbeitsbelastungswerte aufwiesen im Vergleich zu Ärztinnen und Ärzten der HBOC-Gruppe in der Kontrollbedingung ($M = 7,95, SD = 2,35; p = 0,001, d = 1,10$) und zu Ärztinnen und Ärzten der HBOC-Gruppe in der experimentellen Bedingung ($M = 7,59, SD = 2,13; p < 0,001, d = 1,33$). Zudem hatten Ärztinnen und Ärzte der SYN-Gruppe in der Kontrollbedingung ($M = 9,74, SD = 2,80$) signifikant höhere Arbeitsbelastungswerte im Vergleich zu Ärztinnen und Ärzten der HBOC-Gruppe in der Kontrollbedingung ($M = 7,95, SD = 2,35; p = 0,003, d = 0,74$). Alle anderen paarweisen Vergleiche waren nicht signifikant ($p > 0,05$). Die Gruppenunterschiede sind in Abbildung 3 dargestellt.

Abbildung 3. Arbeitsbelastung von Ärztinnen und Ärzten



Des weiteren wurde die Dauer der Vorbereitung auf die genetische Sprechstunde als Prädiktor für die Zufriedenheitsvariablen der Patientinnen und Patienten untersucht.

Die Regressionsanalyse für die Zufriedenheit mit der genetischen Sprechstunde in der Gesamtstichprobe war nicht statistisch signifikant ($F(1, 250) = 1.40$, $p = .237$, adjustiertes $R^2 = .00$). Für die HBOC-Gruppe war die Regression statistisch signifikant ($F(1, 209) = 4.00$, $p = .047$, adjustiertes $R^2 = .01$). Die Vorbereitungsdauer der Patientinnen und Patienten auf ihre genetische Sprechstunde zeigte sich in dieser Gruppe als signifikanter Prädiktor ($\beta_1 = 0.00$, $SE = 0.00$; $t(209) = 2.00$, $p = .047$). Für die SYN-Gruppe sagt die Vorbereitungsdauer der Patientinnen und Patienten die Zufriedenheit mit der genetischen Sprechstunde nicht signifikant vorher ($F(1, 39) = 1.65$, $p = .206$, adjustiertes $R^2 = .02$).

Die Patientenzufriedenheit konnte nicht durch die Vorbereitungsdauer vorhergesagt werden, weder für die Gesamtstichprobe ($F(1, 251) = 0.05$, $p = .831$, adjustiertes $R^2 = -.00$), noch für die HBOC-Gruppe ($F(1, 209) = 0.27$, $p = .604$, adjustiertes $R^2 = -.00$) oder die SYN-Gruppe ($F(1, 40) = 3.82$, $p = .058$, adjustiertes $R^2 = .06$).

Die Zufriedenheit mit den getroffenen Entscheidungen konnte für die gesamte Stichprobe ($F(1, 244) = 2.33$, $p = .128$, adjustiertes $R^2 = .01$) und die SYN-Gruppe ($F(1, 38) = 1.48$, $p = .231$, adjustiertes $R^2 = .01$) nicht durch die Vorbereitungsdauer auf die genetische Sprechstunde vorhergesagt werden. Für die HBOC-Gruppe war die Regressionsanalyse statistisch signifikant ($F(1, 204) = 6.08$, $p = .015$, adjustiertes $R^2 = .02$). Die Vorbereitungsdauer der Patientinnen und

Patienten auf ihre genetische Sprechstunde konnte signifikant die Zufriedenheit mit den Entscheidungen vorhersagen ($\beta_1 = 0.00$, $SE = 0.00$; $t(204) = 2.47$, $p = .015$).

9. Gender Mainstreaming Aspekte

Das Projekt besteht aus Teammitgliedern aller Geschlechter und wird von einer Professorin und einem Professor geleitet. Bei der Zusammenstellung der Fokusgruppen wurde darauf geachtet, sowohl Männer als auch Frauen zur Teilnahme einzuladen. Innerhalb der Fokusgruppen wurden alle Teilnehmenden gleichermaßen zum Austausch ermutigt und es wurde darauf geachtet, jeder Person die Möglichkeit zur freien Meinungsäußerung zu geben.

Im experimentellen Teil des Projekts standen zur Erhebung sowohl Ärztinnen als auch Ärzte zur Verfügung. Für die Teilstichprobe der Brustkrebspatientinnen wurden überwiegend weibliche Patientinnen erhoben, da die Inzidenz für eine Brustkrebskrankung bei Frauen bedeutend höher als bei Männern ist. Für alle weiteren Teilstichproben werden behandlungsbedürftige Personen aller Geschlechter erhoben. Bei der Erhebung der Daten im experimentellen Teil des Projekts wird das Geschlecht von Behandelten und Behandelnden systematisch erfasst.

Bei der Auswertung der Daten fiel auf, dass auch in der syndromalen Patientenkohorte ca. 80% der Teilnehmenden weiblich waren. Vermutlich liegt die Ursache darin, dass ein Großteil dieser Kohorte Minderjährige mit Entwicklungsstörung/ geistiger Behinderung sind und dass diese im klinischen Alltag häufiger vom weiblichen als vom männlichen Elternteil zu Sprechstundenterminen begleitet werden.

10. Diskussion der Ergebnisse, Gesamtbeurteilung

Übergeordnetes Ziel 1: Nutzeinschätzung digitaler Information für die patienten- und patientinnenzentrierte Versorgung als Basis für die Erstellung der Videos.

Messung der Zielerreichung: Inhalte für 4-5 unterschiedliche Szenarien zum Einsatz KI-gestützter Diagnostik und der Arzt-Patient-Interaktion in der genetischen Beratung, von denen sich die Betroffenen einen hohen Informationsgewinn erhoffen, liegen vor.

Übergeordnetes Ziel 2: Filmsequenzen konzipieren und erstellen.

Messung der Zielerreichung: 4-5 Videosequenzen sind konzipiert (mit Drehbuch), gefilmt, editiert, veröffentlicht und stehen für die Dissemination im klinischen Alltag bereit.

Ergebnisse des Projekts zu den übergeordneten Zielen 1 und 2

Die ursprünglichen Vorhabensziele wurden erreicht. Es erfolgten Befragungen der Fokusgruppen auf deren Basis die Skripte der Videosequenzen angefertigt wurden. Anschließend konnten in Zusammenarbeit mit der Produktionsfirma die Videos erstellt werden. Aus den Fokusgruppengesprächen ergaben sich wertvolle Informationen, die auch bei zukünftigen, ähnlichen Projekten von Relevanz sind. Es zeichnete sich ab, dass von manchen Personen noch detailliertere – und dadurch komplexere – Informationen gewünscht wurden, wohingegen andere Personen mehr auf ein einfaches Verständnis der dargestellten Inhalte Wert legten. Wir entschieden uns dafür, leicht verständliche Videos zu erstellen. Ein erster Schritt hier zusätz-

lich, dem Bedarf nach weiteren Informationen gerecht zu werden, war die Erstellung der Videos 6, 7 und 8 nach der Bewilligung der zusätzlichen Gelder. Diese Videos gehen näher auf die Risiken bei HBOC und auf die Methode der Genomsequenzierung ein. Ein weiteres Ergebnis aus der Fokusgruppe lag auf der Verwendung sensibler Sprache. Wir haben bei der Erstellung der edukativen Videos darauf geachtet, die Informationen einfühlsam zu vermitteln, ohne sie mit Wertungen zu versehen und damit die zukünftigen Entscheidungen von Patientinnen und Patienten zu beeinflussen.

Die edukativen Videos wurden in ihrem Design derart hergestellt, dass dieselbe Familie mit verschiedenen Anliegen in den jeweiligen Videos begleitet wird. Bei allen in den Videos dargestellten Figuren wurde darauf geachtet, Diversität darzustellen, um für alle Personengruppen ansprechend zu sein.

Übergeordnetes Ziel 3: Quantitative Analyse mit Bezug zur Arzt-Patient-Kommunikation.

Messung der Zielerreichung: Der Einsatz der Videos ist evaluiert, es liegt Information vor, ob die Videos einen statistisch und klinisch signifikanten Informationsgewinn und Erleichterung im klinischen Alltag bringen.

Ergebnisse des Projekts zum übergeordneten Ziel 3

Die Videosequenzen sowie deren Auswirkungen auf die Sprechstunde wurden von 177 Personen der insgesamt 363 Teilnehmenden bewertet. Die Videosequenzen wurden durchgehend als sehr hilfreich und sehr verständlich eingeordnet. Es fällt jedoch auf, dass Video 4 und 5 als etwas weniger hilfreich bewertet wurden. Dies waren die beiden Videos, die ausschließlich von der syndromalen Patientengruppe angesehen wurden. Beim Vergleich der Zufriedenheit der beiden Patientengruppen zeigte sich bei der syndromalen Patientengruppe eine leichte, aber statistisch signifikante Abnahme der Zufriedenheit, sowohl mit der Sprechstunde als auch mit der getroffenen Entscheidung, nachdem die Patientinnen und Patienten die Videos angesehen hatten. Bei den Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf HBOC fand sich kein solcher Effekt. Diese Beobachtungen lassen sich möglicherweise darauf zurückführen, dass die Videos 1 und 2 praktische Informationen vermittelten, die für die Patientinnen und Patienten beider Gruppen unmittelbar relevant waren. Die Videos 4 und 5 vermittelten jedoch Informationen, von denen zum Zeitpunkt des Ansehens der Videos (vor der Sprechstunde) noch nicht klar war, ob diese Information im individuellen Patientenfall überhaupt später relevant sein wird. Insgesamt zeigte die Auswertung einen Deckeneffekt: Die genetische Sprechstunde wurde von beiden Patientengruppen an beiden Standorten mit so hoher Zufriedenheit bewertet, dass der Spielraum für Verbesserungen durch die Videosequenzen nur sehr gering war. Dies könnte ein Faktor sein, der zu den geringen/ nicht vorhandenen Effekten der Videos beigetragen hat. Die Arbeitsbelastung der Ärztinnen und Ärzte zeigte sich in der SYN-Sprechstunde signifikant höher als in der HBOC-Sprechstunde. Innerhalb der Sprechstunden ergab sich bzgl. der Arbeitsbelastung jedoch kein signifikanter Unterschied zwischen Kontroll- und Experimentalgruppe. Dies liegt möglicherweise daran, dass die teilnehmenden Ärztinnen und Ärzte keine Information darüber erhielten, welche Patientinnen und Patienten in der Experimental- und welche in der Kontrollgruppe waren. Dadurch konnten die Ärztinnen und Ärzte keinen Bezug zu den Inhalten der Videos herstellen und besprachen bei beiden Patientengruppen dieselben Themen.

11. Ausblick

Anhand der Ergebnisse des Projekts interpretieren wir, dass edukative Videos als zusätzliche Informationsquelle in genetischen Sprechstunden verwendet werden können. Für die jeweiligen edukativen Videos ist es wichtig, darauf zu achten, dass sie zu verschiedenen Zeitpunkten ideal eingesetzt werden können und dass sie dann am hilfreichsten wahrgenommen werden, wenn ein klarer Bezug zu den Patientinnen und Patienten besteht. Edukative Videos sollten nicht nach dem unspezifischen Einsatzprinzip eingesetzt werden.

Für manche Patientengruppen sind edukative Videos besser geeignet als für andere. Gerade für Patientengruppen mit sehr homogenen Fragestellungen (bspw. HBOC, aber auch Screeningprogramme) eignet sich die zusätzliche Aufklärung durch edukative Videos besser als für Patientengruppen, die sehr individuelle Fragestellungen an die Ärztinnen und Ärzte herantragen.

Das Projekt, einschließlich der frei verfügbaren Videos, wurde auf mehreren Fachtagungen vorgestellt und die Nutzung wurde bereits mehrfach bei uns angefragt (siehe Punkt 10). Auf einen Login, und damit auf eine Zugangsbeschränkung der Videos wurde auf der Homepage zugunsten einer einfachen Handhabung im klinischen Alltag verzichtet. Momentan ist noch unklar, wie zukünftig eine Anpassung der in den Videos enthaltenen Informationen auf den jeweils aktuellen Stand der Thematik finanziert wird.

12. Verbreitung und Öffentlichkeitsarbeit der Projektergebnisse

Die erstellten Videos sind über die Projekthomepage frei aufrufbar: <https://www.klinikum.uni-heidelberg.de/genki>. Die Videos werden zur Vorinformation bei Sprechstunden der Humangenetik am Universitätsklinikum Heidelberg bereits eingesetzt. Zusätzlich erfolgen regelmäßig Anfragen von Interessierten (Patientenvereinigung, Institute-/ Praxen für Humangenetik) bzgl. der Nutzung der Videos zur Information für Patientinnen und Patienten.

Die Videos wurden zusammen mit den Untersuchungsergebnissen auf der Fachtagung der European Society of Human Genetics (01.06.2024-04.06.2024, DE) vorgestellt. Darüber hinaus erfolgte eine Vorstellung am Festsymposium der Deutschen Gesellschaft für Medizinische Psychologie am 15. Und 16. September 2021 in Gießen (DE). Die Projektergebnisse der Fokusgruppen in diesem Projekt dienten für einen Antrag beim BMBF in der Ausschreibung „Richtlinie zur Förderung von Forschung zu ethischen, rechtlichen und sozialen Aspekten (ELSA) in den Lebenswissenschaften“ zum Thema „Genomic NEWborn screening programs – Legal Implications, Value, Ethics and Society“ (NEW_LIVES, Hauptantragstellerin: Prof. Dr. Eva Winkler), welcher bewilligt wurde. Das NEW_LIVES Projekt hat im Herbst 2022 erfolgreich gestartet und die Fokusgruppenergebnisse aus diesem Projekt informierten die Fokusgruppenbefragungen im NEW_LIVES Projekt. Im Kontext des NEW-LIVES Projekts fand am 18.03.2024 und 19.03.2024 die Tagung „Towards Genomic Newborn Screening in Germany: Risks, Opportunities, Challenges“ statt, auf welcher die Ergebnisse des GenKI-Projektes vorgestellt und diskutiert wurden. Die gewonnenen Erkenntnisse fließen hier zur Konzeption der Aufklärungsformen im NEW-LIVES Projekt mit ein. Im Rahmen der deutschlandweiten Initiative genomDE, deren Zielsetzung die breite Verfügbarkeit von Genomsequenzierungen in der Bundesrepublik ist, wurden die Informationsvideos zusammen mit den Erkenntnissen der GenKI Studie auf

dem jährlichen genomDE Symposium am 04.06.2024 in Berlin vorgestellt. Die Verbreitung der englischen Fassung der Videos erfolgte auch über den deutschsprachigen Raum hinaus. Die Arbeitsgruppe hat sich mit internationalen Arbeitsgruppen aus Italien und Portugal ausgetauscht, die ebenfalls an der Produktion edukativer Videos und an der Verwendung der englischsprachigen GenKI-Videos interessiert sind.

Ein Manuskript zu den wissenschaftlichen Ergebnissen des Projektes wird innerhalb der nächsten Wochen eingereicht.

13. Verwertung der Projektergebnisse (Nachhaltigkeit / Transferpotential)

Das Projekt GenomDE wird vom BMG gefördert und sieht vor, jedem Patienten und jeder Patientin mit Verdacht auf eine seltene Erkrankung den Zugang zu einer Genomanalyse zu ermöglichen. Bei den Patientinnen und Patienten, die in das GenomDE-Projekt eingeschlossen werden, handelt es sich unserer Einschätzung nach am ehesten um die Gruppe, die in unserer Studie als "syndromal" (SYN) zusammengefasst wurde. Der Einsatz von Informationsvideos im Rahmen der genetischen Sprechstunde hat hier die Zufriedenheit mit der Sprechstunde reduziert. Die Ursachen, die zu diesem Effekt geführt haben, sind aus unseren Daten nicht ersichtlich und sollten ggf. in weiteren Projekten herausgearbeitet werden (s. U. "Weitere Implikationen der Ergebnisse"), bevor eine Empfehlung für oder gegen den routinemäßigen Einsatz der Aufklärungsvideos in der Sprechstunde gegeben werden können. Die Ergebnisse zeigen, dass der Einsatz von Aufklärungsvideos nicht immer den ursprünglichen Vorstellungen zum Nutzen der Videos entsprechen. Es sollte daher bei anderen Projekten für bestimmte Gruppen von Patientinnen und Patienten überprüft werden, ob Videos den erhofften Zusatznutzen bieten. Wie die teils monatelange Wartezeit für Patientinnen und Patienten nahelegt, ist in Deutschland die Abdeckung des humangenetischen Beratungsangebotes nach wie vor unzureichend. Tools, die das Verständnis für medizinisch-genetische Diagnostik verbessern, könnten ein Teil der Lösung dieses Problems sein, indem sie den Patientinnen und Patienten Informationen bereitstellen, die deren Entscheidung bzgl. der Untersuchungen unterstützen. Die erstellten Videos werden bereits jetzt in verschiedenen humangenetischen Instituten den Patientinnen und Patienten zur Verfügung gestellt, sodass sich die Patientinnen und Patienten in der Wartezeit bis zur Sprechstunde über die anstehende Thematik informieren können. Wie wir in diesem Projekt erhoben haben, bereiten sich die Patientinnen und Patienten ca. 60 Minuten auf eine genetische Sprechstunde vor und haben mit den Videos die Möglichkeit, dafür von Expertinnen und Experten kontrollierte Informationen zu erhalten. Zudem ist es bei Bedarf auch möglich, die Videos nach erfolgter Sprechstunde erneut anzuschauen.

Die Ergebnisse dieses Projektes legen nahe, dass Videos zur Patienteninformation dann eingesetzt werden können, wenn es sich bei der behandelten Thematik um eine Fragestellung mit möglichst standardisiertem Gesprächsinhalt handelt. Dies trifft neben den hier untersuchten Sprechstunden zu Tumordispositionen beispielsweise auch auf das genomische Neugeborenencreening zu, welches bereits in einigen anderen Ländern eingesetzt wird und zu welchem das Pilotprojekt NEW_LIVES in Deutschland aufgesetzt wurde.

Die Zusammenarbeit zwischen der Medizinischen Psychologie und dem Institut für Humangenetik bleibt an das GenKI Projekt anschließend bestehen, konkret erarbeiten wir ein Konzept zur a) strukturierten multimodalen Informationsvermittlung (über eine Website, auf der auch die edukativen Videos verfügbar sein werden und ein wertebasiertes online Entscheidungstool) und b) zur Fort- und Weiterbildung in genetischer Beratung, so dass dem steigen-

den Beratungsbedarf entsprochen werden kann. Die gemeinsam erstellte Website des Projekts wird weiterhin von beiden Instituten gepflegt, sodass hier auch Verbesserungsvorschläge eingearbeitet werden können. Es ist jedoch noch ungeklärt, wie ermöglicht werden kann, die Videos bei den rasch fortschreitenden Entwicklungen im Bereich der Humangenetik in regelmäßigen Abständen zu aktualisieren. Hier ist vor allem die Frage der Mittel zur Bezahlung der Produktionsfirma der Kernpunkt.

Aus den gewonnenen Erkenntnissen ergeben sich weitere Fragestellungen bzgl. des Einsatzes von Informationsvideos bei humangenetischen Fragestellungen: (1) Inwiefern führen Informationsvideos bei Patientinnen und Patienten zu einem Wissenszuwachs bzgl. der, für ihre Sprechstunde relevanten Informationen? Falls zutreffend, ist das gewonnene Wissen nachhaltiger (beispielsweise durch die Wiederholung der Informationen)? Kann der Wissensgewinn durch den Einsatz interaktiver online-tools noch weiter gesteigert werden? (2) Wann ist der richtige Zeitpunkt zum Einsatz von Informationsvideos? Sollten manche Videos für eine bessere Konsolidierung des Besprochenen besser nach einer Sprechstunde angesehen werden, andere aber vor der Sprechstunde? (3) Ist es hilfreicher, ein bestimmtes Kernthema (z. B. die Einwilligung nach GenDG) mit mehreren Videos eingehender zu beleuchten und andere Themen der Sprechstunde unberührt zu belassen? Oder ist es besser, den Patientinnen und Patienten mit Hilfe der Informationsvideos einen groben Überblick über die gesamten relevanten Inhalte einer Sprechstunde zu geben? (4) Ist das Bereitstellen von verschiedenen Videos mit unterschiedlicher Informationstiefe sinnvoll? Auf diese Weise kann der unterschiedliche Bedarf an Detailinformationen von verschiedenen Patientinnen und Patienten individuell gedeckt werden. (5) Wie können Informationsvideos im Rahmen des genomischen Neugeborenen Screenings eingesetzt werden? Die bereits erarbeiteten Strukturen und die gewonnenen Erkenntnisse des GenKI-Projektes könnten direkt zur Erstellung von speziellen Aufklärungsvideos zum genomischen Neugeborenen Screening eingesetzt werden. Sollte das genomische Neugeborenen Screening Einzug in die klinische Routine halten, ist die Menge an notwendiger Beratung nicht mehr durch das bestehende genetische Beratungsangebot zu stemmen. Wie beim bereits bestehenden metabolischen Neugeborenen Screening wird die Aufklärung möglicherweise durch Fachpersonal ohne genetische Ausbildung erfolgen. Die zu bearbeitende wissenschaftliche Fragestellung wäre, ob Informationsvideos mit standardisierten, qualifizierten Inhalten in diesem Kontext tatsächlich die Last der Aufklärung des Personals reduzieren können.

14. Publikationsverzeichnis

Mahal, J., Mayer, C. J., Sailer, S., Wittenberg-Marangione, M., Tecklenburg, J., Doll E. S., Staatz, E., Lerch, S. P., Wallaschek, H., Schaaf, C. P., & B. Ditzen (in submission). *Educational videos as a supportive addition to genetic counseling*. *Genetics in Medicine Open*

15. Literaturverzeichnis

- Bieber, C., Nicolai, J., Mueller, K., & Eich, W. (2011). Der Fragebogen zur Arzt-Patient-Interaktion (FAPI) – Validierung und psychometrische Optimierung anhand einer Stichprobe chronischer Schmerzpatienten. *Klinische Diagnostik und Evaluation*, 4, 78–93.
- Breyer, B., & Bluemke, M. (2016). Deutsche Version der Positive and Negative Affect Schedule PANAS (GESIS Panel). GESIS - Leibniz-Institut für Sozialwissenschaften.
<https://doi.org/10.6102/zis242>
- DeMarco, T. A., Peshkin, B. N., Mars, B. D., & Tercyak, K. P. (2004). Patient Satisfaction with Cancer Genetic Counseling: A Psychometric Analysis of the Genetic Counseling Satisfaction Scale. *Journal of Genetic Counseling*, 13(4), 293–304.
<https://doi.org/10.1023/B:JOGC.0000035523.96133.bc>
- Flägel, K., Galler, B., Steinhäuser, J., & Götz, K. (2019). Der „National Aeronautics and Space Administration-Task Load Index“ (NASA-TLX) – ein Instrument zur Erfassung der Arbeitsbelastung in der hausärztlichen Sprechstunde: Bestimmung der psychometrischen Eigenschaften. *Zeitschrift für Evidenz, Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen*, 147–148, 90–96. <https://doi.org/10.1016/j.zefq.2019.10.003>
- Hernan, R., Cho, M. T., Wilson, A. L., Ahimaz, P., Au, C., Berger, S. M., Guzman, E., Primiano, M., Shaw, J. E., Ross, M., Tabanfar, L., Chilton, I., Griffin, E., Ratner, C., Anyane-Yeboah, K., Iglesias, A., Pisani, L., Roohi, J., Duong, J., ... Wynn, J. (2020). Impact of patient education videos on genetic counseling outcomes after exome sequencing. *Patient Education and Counseling*, 103(1), 127–135. <https://doi.org/10.1016/j.pec.2019.08.018>

Holmes-Rovner, M., Kroll, J., Schmitt, N., Rovner, D. R., Breer, M. L., Rothert, M. L., Padonu, G., & Talarczyk, G. (1996). Patient Satisfaction with Health Care Decisions: The Satisfaction with Decision Scale. *Medical Decision Making*, 16(1), 58–64.

<https://doi.org/10.1177/0272989X9601600114>

Kisa, K., Kawabata, H., Itou, T., Nishimoto, N., & Maezawa, M. (2011). Survey of Patient and Physician Satisfaction Regarding Patient-Centered Outpatient Consultations in Japan. *Internal Medicine*, 50(13), 1403–1408. <https://doi.org/10.2169/internalmedicine.50.5107>

Middleton, A., Mendes, Á., Benjamin, C. M., & Howard, H. C. (2017). Direct-to-consumer genetic testing: Where and how does genetic counseling fit? *Personalized Medicine*, 14(3), 249–257. <https://doi.org/10.2217/pme-2017-0001>