

# Kurzbericht des BMG-geförderten Forschungsvorhabens

Vorhabentitel	Genetische Beratung und Inanspruchnahme (GenBIn2)
Schlüsselbegriffe	Genetische Beratung, Gendiagnostikgesetz, Richtlinie der GEKO zur genetischen Beratung
Vorhabendurchführung	Robert Koch-Institut
Vorhabenleitung	Dr. Holger Tönnies
Autor(en)	Prof. Dr. Irmgard Nippert, Dr. Holger Tönnies
Vorhabenbeginn	01.12.2015
Vorhabenende	31.03.2018

## 1. Vorhabenbeschreibung, Vorhabenziele

Ziele der Studie:

- i. eine prospektive empirische Dokumentation der genetischen Beratungspraxis in Deutschland in 2016/2017 und deren Vergleich mit den in 2013 im Rahmen der GenBIn1-Studie erhobenen „baseline“ Daten zur genetischen Beratungspraxis in 2011 vor der Umsetzung der Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zur genetischen Beratung (1). Der Vergleich der Daten soll eine evidenzbasierte Bewertung der Entwicklung der genetischen Beratungspraxis seit der Einführung der Richtlinien der GEKO ermöglichen.
- ii. die Erhebung von Daten zu den Strukturmerkmalen der genetischen Beratungseinrichtungen in 2016 und der Vergleich der Daten mit den "baseline" Daten der GenBIn1-Studie,
- iii. die Durchführung einer Machbarkeitsstudie zu empirischen Erfassungsmöglichkeiten der Umsetzung der fachgebundenen genetischen Beratung (FGB) durch entsprechend qualifizierte Ärztinnen und Ärzte in der ärztlichen Versorgung. Vergleichbare Untersuchungen wurden bisher nicht in Deutschland durchgeführt.

## 2. Durchführung, Methodik

- i. Die Prospektive Dokumentation der genetischen Beratungspraxis, beginnend mit der Dokumentation der Beratungen im 2. Halbjahr 2016 und endend mit Ablauf des ersten Halbjahres 2017 (Dokumentationszeitraum: insgesamt: 12 Monate): Die Dokumentation wurde anhand des für die GenBIn1-Studie entwickelten Dokumentationsbogens durchgeführt. Dieser Bogen wurde um zusätzliche Fragestellungen erweitert, die die Weiterentwicklung des Angebotes genetischer Testverfahren berücksichtigen. Die Fragestellungen wurden mit Hilfe eines beratenden fachwissenschaftlichen Expertengremiums entwickelt.
- ii. Eine erneute standardisierte Befragung der Leiterinnen und Leiter bzw. Direktorinnen und Direktoren der humangenetischen Einrichtungen zu Strukturmerkmalen der Einrichtungen in 2016.

Das Datenerhebungsinstrument besteht aus dem in der GenBIn1-Studie verwendeten Erhebungsbogen. Dieser wurde überarbeitet und ergänzt durch

- a) zusätzliche Fragen zur Bewertung der Auswirkungen der Beschlüsse des Bewertungsausschusses der Kassenärztlichen Bundesvereinigung zum Einheitlichen Bewertungsmaßstab hier: Änderungen im Kapitel 11 Humangenetik zum 01.10.2013 und zum 01.10.2015 auf die Beratungspraxis und
  - b) die Bewertung ob - und wenn ja inwieweit - sich bisher die Umsetzung der Richtlinie der GEKO zur genetischen Beratung auf die teilnehmende Einrichtung ausgewirkt hat.
- iii. Machbarkeitsstudie zur empirischen Dokumentation der Umsetzung der fachgebundenen genetischen Beratung in der ärztlichen Versorgung: Für die Durchführung der Machbarkeitsstudie wurden Schlüsselpersonen aus der Facharztgruppe Frauenheilkunde und Geburtshilfe/Pränatalmedizin hinzugezogen. Diese Gruppe wurde gewählt, weil sie den größten Anteil an Zuweisern zu den genetischen Beratungsstellen in 2011 stellt (Quelle: GenBIn1-Datenbank). Die Hinzuziehung diente der gemeinsamen Exploration der Machbarkeit einer Befragung und der Entwicklung eines Kataloges möglicher inhaltlicher Schwerpunkte der Befragung. Auf einem gemeinsamen Workshop wurden ein Katalog entwickelt sowie technische Durchführungsmöglichkeiten einer Befragung bewertet. Darauf basierend wurde ein standardisierter Fragebogen erstellt, der im Rahmen einer Pilotstudie evaluiert wurde. Unter Hinzuziehung der Ergebnisse der Pilotierung und den Ergebnissen der GenBIn2-Studie wurden anschließend gemeinsame Empfehlungen für eine empirische Evaluation der Umsetzung der fachgebundenen genetischen Beratung in der medizinischen Versorgung erarbeitet.

### 3. Gender Mainstreaming

Gender Aspekte wurden bei der Erhebung geschlechtsspezifischer Merkmale der Strukturdaten der genetischen Beratungseinrichtungen erhoben. In dem Fragebogen der Machbarkeitsstudie wurde die Variable Geschlecht erhoben. Dies erlaubt eine geschlechtsspezifische Analyse der Verteilung der Antworten.

### 4. Ergebnisse, Schlussfolgerung, Fortführung

An der GenBIn2-Erhebung zur humangenetischen Beratungspraxis in 2016/2017 nahmen 34 Beratungseinrichtungen teil. Davon stammen 13 Beratungseinrichtungen aus Niederlassungen. 19 Beratungsstellen sind universitäre Einrichtungen und 2 sind Beratungseinrichtungen an Akademischen Lehrkrankenhäusern. Insgesamt wurden 3165 Beratungsfälle in der GenBIn2-Studie erhoben. Von den Einrichtungen wurden 93% der maximal erreichbaren Gesamtzahl von 3400 Fällen übermittelt. Mit Abschluss der GenBIn2-Studie befinden sich in der GenBIn-Datenbank 5256 genetische Beratungsfälle. Die in GenBIn1 (2011) und in GenBIn2 (2016/2017) erhobenen Daten sind für ein Monitoring der Entwicklung der Beratungspraxis nach dem Inkrafttreten des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) und der Umsetzung der Richtlinie der GEKO zur genetischen Beratung geeignet. Die wichtigsten Ergebnisse der GenBIn2-Erhebung, teils in direktem Vergleich zur Inanspruchnahme der genetischen Beratung in 2011 (GenBIn1) im Überblick:

- Die Wartezeiten zwischen der Anmeldung zur Beratung und dem Tag der ersten Beratung haben sich in 2016/2017 erhöht. Der Median der Wartezeit ist um 6 Tage gestiegen. Die Zeit zwischen dem Datum der ersten Beratungssitzung und dem Datum des Abschlussberichtes hat sich ebenfalls deutlich verlängert.
- Die Anzahl der Beratungssitzungen pro Beratungsfall ist in den Einrichtungen in der Niederlassung deutlich gestiegen. Die Dauer des Patientenkontaktes hat sich insgesamt in den Beratungseinrichtungen erhöht. Dies trifft für universitäre Einrichtungen und für Einrichtungen in der Niederlassung zu. Die

- Dauer der Hintergrundarbeit pro Beratungsfall hat sich in den Einrichtungen insgesamt erhöht, insbesondere aber in den Einrichtungen in der Niederlassung.
- Obwohl mit einem vergleichsweise geringen Anteil insgesamt vertreten, hat sich der Anteil von Beratungen mit notwendigem Dolmetschereinsatz deutlich erhöht.
  - Die Anteile der Zuweiser zur genetischen Beratung haben sich 2016/2017 geändert. Dies trifft besonders auf die Beratungseinrichtungen in der Niederlassung zu. Hier sind die relativen Anteile der Zuweisungen durch Fachärztinnen und -ärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe um 20 Prozentpunkte gefallen. Der Anteil der Überweisungen durch andere Fachärztinnen und -ärzte und der Anteil von Selbstüberweisungen haben sich in diesen Einrichtungen mehr als verdoppelt.
  - In den Beratungseinrichtungen in der Niederlassung haben sich die Anteile der Primäranlässe der Beratungen, die die Gruppe Abklärung eines erhöhten genetischen Risikos, diagnostische genetische Untersuchung und prädiktive genetische Untersuchung eines bzw. einer nicht manifest erkrankten Ratsuchenden zusammenfasst, mit einem Anstieg von 27 auf 53 Prozentpunkte fast verdoppelt.
  - Erheblich verringert haben sich dagegen die Anteile an Beratungen mit den Primäranlässen: „erhöhtes genetisches Risiko bei direkten Nachkommen bei bestehender Schwangerschaft“/„Vorgeburtliche genetische Untersuchungsmöglichkeiten“, „unerfüllter Kinderwunsch“ und „auffälliger Ultraschall beim Feten außerhalb der vorgeburtlichen Risikoabklärung“.
  - Der Anteil von Weiterbildungsassistentinnen und -assistenten in der humangenetischen Beratung ist in den Beratungseinrichtungen der Niederlassung 2016/2017 stark gesunken. Der Anteil beratender Weiterbildungsassistentinnen und -assistenten ist in der Niederlassung von 29% in 2011 auf 5% in 2016/2017 zurückgegangen. Der Anteil der allein beratenden Fachärztinnen und -ärzte für Humangenetik ist mit 23 Prozentpunkten in der Niederlassung entsprechend gestiegen. Er beträgt in 2016/2017 94% im Vergleich zu 71% in 2011.
  - Humangenetische Beratung im Kontext vorgeburtlicher genetischer Untersuchungsmöglichkeiten findet vor allem in der Niederlassung statt. Beratungen vor einem nicht invasiven Pränataltest (NIPT) werden fast ausschließlich in den Beratungseinrichtungen der Niederlassungen erbracht. Insgesamt sind die Beratungsanteile vor NIPT sowohl in der Niederlassung (8,5%) als auch in den universitären/ALK (Akademisches Lehrkrankenhaus) Beratungseinrichtungen (<2%) eher gering.
  - Humangenetische Beratungen nach einer DTC-Untersuchung (Direct-To-Consumer-Testing) oder einer pharmakogenetischen Untersuchung kommen kaum vor. Sie sind mit einem Anteil von <0,1% sehr selten.
  - Die Risikoabklärung für eine familiäre Krebserkrankung hat bei humangenetischen Beratungen mit dem Primäranlass „Abklärung eines erhöhten genetischen Risikos (keine bestehende Schwangerschaft)“ den höchsten Anteil.
  - Bei humangenetischen Beratungen zu prädiktiven genetischen Untersuchungen als Primäranlass haben ebenfalls Beratungen zu onkogenetischen Untersuchungen den höchsten Anteil.
  - Die Hälfte (50%) der 34 teilnehmenden Beratungseinrichtungen hat ihren Sitz in großen Großstädten (ab 500.000 und mehr Einwohnern), 38% haben ihren Sitz in kleineren Großstädten mit weniger als 500.000 Einwohnern. 11% befinden sich in Mittelstädten mit 20.000 bis unter 100.000 Einwohnern. 44% der Einrichtungen werden von Frauen geleitet. Zum Stichtag der Abgabe lagen Angaben zu den Strukturmerkmalen von 27 (79%) Einrichtungen vor. Die Mehrheit (n=18; 75%) der Leiterinnen und Leiter gibt an, dass die Umsetzung der GEKO-Richtlinie zur genetischen Beratung auf die eigene Einrichtung keine Auswirkungen gehabt hat.

- Die Machbarkeitsstudie empfiehlt, dass eine repräsentative empirische Untersuchung zur Umsetzung der GEKO-Richtlinie zur genetischen Beratung in der alltäglichen ärztlichen Versorgung, sich auf die Zielgruppe der Fachärztinnen und Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe beschränken sollte. Nur bei dieser Zielgruppe kann davon ausgegangen werden, dass ein hoher Anteil (>50%) über die Qualifikation zur (fachgebundenen) genetischen Beratung verfügt.
- Die Befragung im Rahmen der Pilotstudie gibt eindeutige Hinweise auf Probleme/Unsicherheiten der Fachärztinnen und Fachärzte bei der Umsetzung der Richtlinie zur genetischen Beratung. Akzeptanzprobleme und Verständnisprobleme der Richtlinie, ungünstige Strukturbedingungen, die die Umsetzung erschweren, werden aufgezeigt. Es gibt Hinweise auf Qualitätsprobleme und anhaltende Rechtsunsicherheit bei der Umsetzung der Richtlinie. Die meisten (>50%) der an der Vorstudie teilnehmenden Fachärztinnen und Fachärzte für Frauenheilkunde sind skeptisch, dass sich in der Praxis die Leitideen des GenDG, denen die Ausgestaltung der Richtlinie der GEKO zur genetischen Beratung folgt, umsetzen lassen.

## 5. Umsetzung der Ergebnisse durch das BMG

Die GenBIn2-Erhebung liefert einen umfassenden aktuellen Überblick zur Inanspruchnahme der genetischen Beratung. Die Daten ermöglichen: (1) den Vergleich mit den GenBIn1-Daten zum „Status quo ante“ in 2011 (vor der Einführung der fachgebundenen genetischen Beratung), (2) einen differenzierten Einblick in aktuelle Entwicklungen der genetischen Beratung aufgrund erweiterter Erhebungskategorien der GenBIn2-Studie und (3) ein Monitoring zukünftiger Entwicklungen der Inanspruchnahme genetischer Beratungsleistungen in Deutschland. Damit steht ein Datensatz zur Verfügung, der nicht nur einen Vergleich der Entwicklung seit 2011 erlaubt, sondern auch die Möglichkeit eröffnet, auf der Basis der Daten von 2016/2017 eine informierte Abschätzung zu möglichen zukünftigen Entwicklungen vorzunehmen. Hier ist insbesondere die Entwicklung von Kapazitätsengpässen in der humangenetischen Beratung zu nennen. Der Umfang der erhobenen Daten und die Beteiligung an der Erhebung, insbesondere der universitären Beratungseinrichtungen, geben den Daten Gewicht. Die Machbarkeitsstudie liefert erstmalig einen umfangreichen explorativen Datensatz und beschreibt mögliche Analyseansätze anhand derer sich ein Studiendesign zur Untersuchung der Umsetzung der fachgebundenen genetischen Beratung in der ärztlichen Praxis entwickeln lässt. Sie liefert belastbare Daten für die Wahl der bestmöglichen Studienpopulation (Fachärztinnen und Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe). Die aufgezeigten Probleme der Facharztgruppe sollten bei der Entwicklung von Forschungsfragestellungen Berücksichtigung finden.

## 6. Verwendete Literatur

(1) Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) über die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2a und § 23 Abs. 2 Nr. 3

GenDG, Bundesgesundheitsbl. 2011, 54: 1248–1256, DOI 10.1007/s00103-011-1357-3

[http://edoc.rki.de/documents/rki\\_ab/remDy6LpYiNE6/PDF/22vvaU3TzQ.pdf](http://edoc.rki.de/documents/rki_ab/remDy6LpYiNE6/PDF/22vvaU3TzQ.pdf); accessed 22/06/2018

(2) [http://www.kbv.de/media/sp/EBM\\_2015\\_10\\_01\\_BA\\_347\\_BeeG\\_EBM\\_Neubewertung\\_humangenetische\\_Beratungsleistungen\\_Beurteilungsleistungen.pdf](http://www.kbv.de/media/sp/EBM_2015_10_01_BA_347_BeeG_EBM_Neubewertung_humangenetische_Beratungsleistungen_Beurteilungsleistungen.pdf); accessed 22/06/2018