Evaluationsbericht (gemäß Nr. 14.1 ANBest-IF)

Konsortialführung:	Medizinische Hochschule Hannover (MHH), Carl-Neuberg-Straße 1, 30625 Hannover
Förderkennzeichen:	01NVF20009
Akronym:	OnkoRisk NET
Projekttitel:	Kooperationsnetzwerk zur wohnortnahen Versorgung von Patienten und Familien mit einem genetischen Tumorrisikosyndrom
Autorinnen und Autoren:	Sonja Gscheidle, M.Sc. Patrizia Maria Maier, M.Sc. Dr. Matthias Arnold
Förderzeitraum:	1. Juli 2021 – 31. März 2025
Ansprechpartner:	Dr. Matthias Arnold, inav – privates Institut für angewandte Versorgungsforschung GmbH, Schiffbauerdamm 12, 10117 Berlin

Das dieser Veröffentlichung zugrundliegende Projekt OnkoRiskNET wurde mit Mitteln des Innovationsausschusses beim Gemeinsamen Bundesausschuss unter dem Förderkennzeichen 01NVF20009 gefördert. Die Darstellungen im Evaluationsbericht sind das Ergebnis der unabhängigen Evaluation zur neuen Versorgungsform.

Gefördert durch:
GBA Innovationsausschuss

Zusammenfassung

Hintergrund: Genetische Tumorrisikosyndrome (TRS) betreffen jährlich mindestens 50.000 der rund 500.000 Neuerkrankungen an Krebs in Deutschland. Eine frühzeitige Diagnose ermöglicht personalisierte Therapie, Nachsorge, Prävention und die Identifizierung weiterer betroffener Familienmitglieder. Aktuell bestehen jedoch Versorgungsdefizite durch Fachkräftemangel in der Humangenetik, eingeschränkten Zugang in ländlichen Regionen und unzureichende interdisziplinäre Zusammenarbeit. Das Projekt OnkoRiskNET zielte darauf ab, diese Lücke durch ein Netzwerk von Onkologinnen bzw. Onkologen und Humangenetikerinnen bzw. Humangenetikern sowie den Einsatz telemedizinischer Beratung zu schließen.

Methodik: Die multizentrische, randomisierte kontrollierte Studie (Juli 2021 bis März 2025) wurde in 26 onkologischen Praxen in Niedersachen und Sachsen durchgeführt. Mithilfe eines Stepped-Wedge-Ansatzes auf Praxenebene wurden Patientinnen und Patienten entweder der Standardversorgung (Kontrollgruppe, KG) oder der NVF (Interventionsgruppe, IG) zugeteilt. Diese umfasste vier Komponenten: 1) Schulung der Onkologinnen und Onkologen, 2) Fallmanagement, 3) telemedizinische genetische Beratung und 4) Fallkonferenzen. Als primäre Hypothese wurde untersucht, ob die telemedizinische genetische Beratung gegenüber der herkömmlichen Face-to-Face-Beratung in ihrer Wirksamkeit nicht unterlegen ist. Erwartet wurde, dass die Inanspruchnahme der Beratung in der IG mindestens genauso hoch ist wie in der KG.

Ergebnisse: Zwischen April 2022 und Dezember 2024 wurden insgesamt 678 Patientinnen und Patienten eingeschlossen, wovon 325 Personen (47,94 %) der IG und 353 Personen (52,06 %) der KG zugewiesen wurden. Über beide Gruppen hinweg nahmen mehr Frauen (56,51 %) als Männer (43,49 %) teil. Das durchschnittliche Alter der Teilnehmenden lag bei 55 Jahren (SD = 13). IG und KG unterschieden sich nicht signifikant in Geschlechts- bzw. Altersverteilung. Die humangenetische Beratung wurde in der IG von 85,15 % und in der KG 45,58 % der Patientinnen und Patienten in Anspruch genommen. Die primäre Hypothese wurde in der Hauptanalyse und in Sensitivitätsanalysen unter Berücksichtigung der Kovariablen bestätigt.

Diskussion: Die Effektevaluation zeigt, dass telemedizinische genetische Beratung bei onkologischen Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf ein TRS durchgeführt werden kann. Hinsichtlich der Inanspruchnahme von Beratungsleistungen war die telemedizinische Beratung der humangenetisch-onkologischen Regelversorgung nicht unterlegen. Ob und in welchen Fällen die humangenetische Beratung grundsätzlich gefördert werden sollte, war nicht Gegensand von OnkoRiskNET und muss gesondert betrachtet werden. Wird jedoch eine Beratung angeboten, solle die telemedizinische Form als gleichwertige Alternative zur Face-to-Face-Beratung verfügbar sein, da diese für Patientinnen und Patienten mit geringerem Aufwand verbunden ist und wahrscheinlicher in Anspruch genommen wird.

Schlagworte: Neue Versorgungsform, genetische Tumorrisikosyndrome, humangenetische Beratung, Telemedizin

Gefördert durch:
GBA Innovationsausschuss

Inhaltsverzeichnis

I Abkürzungsverzeichnis 5

II Abbildungsverzeichnis 5

III Tabellenverzeichnis 6

1 Ziele der Evaluation 7

1.1 Versorgungssituation 7

1.1.1 Tumorrisikosyndrom 7

1.1.2 Versorgungssituation in Deutschland 9

1.2 Studienziel 10

1.3 Zielgruppe 11

2 Darstellung des Evaluationsdesigns 11

2.1 Wirkungsmodell der NVF 11

2.1.1 Schulung der Onkologinnen und Onkologen 13

2.1.2 Fallmanagement 14

2.1.3 Telemedizinische genetische Beratung 14

2.1.4 Interdisziplinäre Fallkonferenzen 15

2.2 Studiendesign 15

2.3 Forschungsfragen 16

2.3.1 Effektevaluation 16

2.3.2 Prozessevaluation 16

2.3.3 Gesundheitsökonomische Evaluation 16

2.4 Arbeitshypothesen 17

2.5 Studienpopulation 17

2.5.1 Ein- und Ausschlusskriterien 17

2.5.2 Stichprobenumfang und Fallzahlberechnung 18

2.5.3 Rekrutierungsmaßnahmen 19

2.5.4 Randomisierung 20

2.6 Endpunkte und Erhebungsinstrumente 21

2.6.1 Die Forschungsfragen unter Kapitel 2.3 wurden anhand spezifischer Parameter und Instrumente operationalisiert.Primärer Endpunkt: Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung von Index-Patientinnen bzw. Patienten 21

2.6.2 Sekundäre Endpunkte 21

2.7 Erhebungszeitpunkte 27

2.8 Datenauswertung 29

2.8.1 Effektevaluation 29

2.8.2 Gesundheitsökonomische Evaluation 31

2.8.3 Prozessevaluation 33

3 Ergebnisse der Evaluation 34

Gefördert durch:
GBA Innovationsausschuss

3.1 Studienpopulation 34
3.1.1 Drop-out 34
3.1.2 Beschreibung der Studienpopulation 38
3.1.3 Fehlende Werte 40
3.2 Effektevaluation 41
3.2.1 Ergebnisse zur Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung 41
3.2.2 Zufriedenheit mit der humangenetischen Beratung (VSQ-9, GCSS) 48
3.2.3 Psychologischer Distress nach der humangenetischen Befundmitteilung (MICRA) 51
3.2.4 Faktoren mit Einfluss auf die Intention zur Inanspruchnahme und Erleben der (telemedizinischen) genetischen Beratung (FTB-Fragebogen) 53
3.2.5 Zusammenfassung der Ergebnisse der Effektevaluation 57
3.3 Gesundheitsökonomische Evaluation 58
3.3.1 Kosten der humangenetischen Beratung 58
3.3.2 Kosteneffektivität der humangenetischen Beratung 63
3.4 Prozessevaluation 64
3.4.1 Ergebnisse der Einzelinterviews 64
3.4.2 Ergebnisse der Fokusgruppe 86
3.4.3 Ergebnisse zur Schulungszufriedenheit 86
3.4.4 Ergebnisse zur Arbeitsbelastung (NASA-TLX) 88
3.4.5 Zusammenfassung der Ergebnisse der Prozessevaluation 89
4 Diskussion der Projektergebnisse 91
4.1 Studienpopulation 91
4.2 Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung 93
4.3 Zufriedenheit mit der humangenetischen Beratung Perspektive der Patientinnen und Patienten 95
4.4 Psychologischer Distress nach der humangenetischen Beratung 98
4.5 Kosten der humangenetischen Beratung 99
4.6 Faktoren mit Einfluss auf die Intention zur Inanspruchnahme und Erleben der (telemedizinischen) genetischen Beratung 101
4.7 Limitationen und Validität der Ergebnisse 102
5 Schlussfolgerungen und Empfehlungen des Evaluators 104
IV Literaturverzeichnis 105
V Anlagen 111

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

I Abkürzungsverzeichnis

CCC	Comprehensive Cancer Care
EBM	Einheitlicher Bewertungsmaßstab
FTB	Fragebogen zur Erfassung von Einflussfaktoren auf Inanspruchnahme und Erleben der (telemedizinischen) genetischen Beratung
GCSS	Genetic Counselling Satisfaction Scale
GenDG	Gendiagnostikgesetz
GENTURIS	Genetic Tumour Risk Syndromes
GLM	Generalisiertes logistisches Modell
GLMM	Generalisiertes logistisches gemischtes Modell
HMTMH	Hochschule für Musik, Theater und Medien Hannover
ICC	Intra Cluster Correlation
IG	Interventionsgruppe
inav	privates Institut für angewandte Versorgungsforschung GmbH
ITT-Prinzip	Intention-to-Treat-Prinzip
KG	Kontrollgruppe
MFA	Medizinische Fachangestellte
MGU	Molekulargenetische Untersuchung
MHH	Medizinische Hochschule Hannover
MICRA	Multidimensional Impact of Cancer Risk Assessment
NASA-TLX	National Aeronautics and Space Administration-Task Load Index
NVF	Neue Versorgungsform
PPGL	Phäochromozytom / Paranganglion
SGB V	Sozialgesetzbuch V
SOP	Standard Operating Procedure
TRS	Tumorrisikosyndrom
V.a.	Verdacht auf
VSQ-9	Visit Specific Questionnaire

II Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1: Dauer der Anfahrtszeit für Patientinnen und Patienten zum Institut für Humangenetik der MHH. 9
Abbildung 2: Regelversorgung bei Verdacht auf Tumorrisikosyndrom. 12
Abbildung 3: Ablauf der NVF bei Verdacht auf ein TRS. 13
Abbildung 4: Schematische Darstellung des Stepped-Wedge-Designs. 16
Abbildung 5: Zeitpunkte der Datenerhebung bei Patientinnen und Patienten 29
Abbildung 6: Eingeschlossene Patientinnen und Patienten im Stepped-Wedge-Design. 34
Abbildung 7: Deskriptiver Vergleich der Inanspruchnahme zwischen den Gruppen. 42
Abbildung 8: Verteilung der Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung bei Verwandten ersten Grades 48
Abbildung 9: Verteilung der Zufriedenheit im VSQ-9. 49
Abbildung 10: Verteilung der Zufriedenheit im GCSS. 51
Abbildung 11: Verteilung des psychologischen Distress im MICRA 52
Abbildung 12: Anzahl der Interviews nach Akteursgruppe. 65
Abbildung 13: Präferenzen für das Beratungsformat. 69
Abbildung 14: Weiterempfehlung der Telemedizin 69

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Abbildung 15: Nutzung des Selbsttests „Tumorrisikosyndrom“ 76
Abbildung 16: Teilnahme an der Nachfasstelefonie. 79
Abbildung 17: Gründe für die Nicht-Teilnahme an der humangenetischen Beratung. 79
Abbildung 18: Gründe für die Überführung der neuen Versorgungsform. 84
Abbildung 19: Generelle Schulungszufriedenheit und Weiterempfehlung. 87

III Tabellenverzeichnis

Tabelle 1: Auswahl bekannter Tumorrisikosyndrome und zugrunde liegender genetischer Veränderungen. Auswahl bekannter Tumorrisikosyndrome und zugrunde liegender genetischer Veränderungen. 7
Tabelle 2: Nutzen genetischer Beratung bei Tumorrisikosyndromen 8
Tabelle 3: Einschluss- und Ausschlusskriterien. 17
Tabelle 4: Datenquellen, erhobene Daten und Erhebungszeitpunkte. 27
Tabelle 5: Gruppenvergleich der Gründe für das vorzeitige Ausscheiden aus der Studie 35
Tabelle 6: Vergleich Teilnehmende mit und ohne Drop-out in der OnkoRiskNET Studienpopulation: 35
Tabelle 7: Beschreibung der Studienpopulation zur Baseline. 38
Tabelle 8: Verfügbare Werte je Endpunkt zu den Erhebungszeitpunkten in absoluten Zahlen und Prozentangaben. 41
Tabelle 9: Ergebnisse der Regressionsmodelle mit der Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung als abhängige Variable. 45
Tabelle 10: Deskriptive Statistiken zur Inanspruchnahme der Beratung bei Angehörigen 47
Tabelle 11: Deskriptive Statistiken zur Zufriedenheit im VSQ-9 49
Tabelle 12: Deskriptive Statistiken zur Zufriedenheit im GCSS 50
Tabelle 13: Deskriptive Statistiken zum psychologischen Distress im MICRA 52
Tabelle 14: Deskriptive Statistiken zur Intention zur Inanspruchnahme der telemedizinischen genetischen Beratung sowie möglichen Einflussfaktoren auf die Intention (t0) 54
Tabelle 15: Lineare Regression zur Vorhersage der Intention zur Nutzung der telemedizinischen genetischen Beratung in der Interventionsgruppe 55
Tabelle 16: Lineare Regression zur Vorhersage der Intention zur Nutzung der telemedizinischen genetischen Beratung in der Kontrollgruppe 56
Tabelle 17: Deskriptive Statistiken zu verschiedenen Dimensionen des Erlebens der (telemedizinischen) genetischen Beratung (t1) 56
Tabelle 18: Deskriptive Statistiken zu den Kosten aus Perspektive der Patientinnen und Patienten unter Berücksichtigung aller Patientinnen und Patienten. 59
Tabelle 19: Deskriptive Statistiken zu den Kosten aus Perspektive der Patientinnen und Patienten unter Berücksichtigung aller Patientinnen und Patienten mit Inanspruchnahme der Beratung. 60
Tabelle 20: Tabelle 20: Deskriptive Statistiken zum geschätzten durchschnittlichen Zeiteinsatz der Leistungserbringenden. 61
Tabelle 21: Deskriptive Statistiken zu den Kosten aus Perspektive der Leistungserbringenden unter Berücksichtigung aller Patientinnen und Patienten. 62
Tabelle 22: Deskriptive Statistiken zu den Kosten aus Perspektive der Leistungserbringenden unter Berücksichtigung aller Patientinnen und Patienten mit Inanspruchnahme der Beratung. 63
Tabelle 23: Stichprobe der Einzelinterviews nach Studienzentrum und Erhebungszeitpunkt. 65
Tabelle 24: Gründe für die Ablehnung der Studienteilnahme. 81
Tabelle 25: Umsetzungspotenziale der neuen Versorgungsform (NVF) aus Sicht der Leistungserbringenden. 84
Tabelle 26: Arbeitsbelastung nach NASA-TLX-Dimensionen und Leistungserbringenden. 88

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

1 Ziele der Evaluation

Im Folgenden werden die aktuelle Versorgungssituation von Patientinnen und Patienten und Familien mit einem genetischen Tumorrisikosyndrom sowie die Studienziele und Zielgruppe der neuen Versorgungsform beschrieben.

1.1 Versorgungssituation

Es wird zunächst definiert, was unter einem genetischen Tumorrisikosyndrom zu verstehen ist und anschließend die aktuelle Versorgungssituation in Deutschland beschrieben.

1.1.1 Tumorrisikosyndrom

Mindestens 5 bis 10 % aller Tumorerkrankungen haben eine erbliche Ursache und treten im Rahmen eines Tumorrisikosyndroms (TRS) auf (Ding, 2018). Verantwortlich hierfür sind krankheitsverursachende (pathogene) Genveränderungen. Bei Betroffenen treten charakteristische Tumorerkrankungen deutlich häufiger als im Bevölkerungsdurchschnitt und oft bereits im jungen Alter auf. Zudem ist das Risiko für das Auftreten erneuter, voneinander unabhängiger Tumorerkrankungen deutlich erhöht (Berking, 2021). Da die genetische Veränderung innerhalb der Familie weitergegeben werden kann, haben auch für Angehörige ein deutlich erhöhtes Risiko, an einer Tumorerkrankung zu erkranken. Zahlreiche ursächliche Gene sind bekannt, die jeweils mit einem charakteristischen Tumorspektrum assoziiert sind (Tabelle 1)(Ding, 2018).

Tabelle 1: Auswahl bekannter Tumorrisikosyndrome und zugrunde liegender genetischer Veränderungen. Auswahl bekannter Tumorrisikosyndrome und zugrunde liegender genetischer Veränderungen.

Tumorrisikosyndrom / Gen	Tumorspektrum
• Lynch Syndrom (MLH1, PMS2, MSH2, MSH6, EPCAM)	• Darmkrebs, Gebärmutterkrebs, Eierstockkrebs, Krebs im Gastrointestinaltrakt, Hirntumore
• Li-Fraumeni Syndrom (TP53)	• U.a. Sarkome, Hirntumore, Leukämien/Lymphome, Brustkrebs
• PPGL-Syndrom (SDHA, SDHB, SDHC, SDHD, NF1, RET, TMEM127, VHL, FH, MAX)	• Paragangliome, Phäochromozytome, Nierenzellkrebs
• Familiäre Leukämien (RUNX1, ETV6, GATA2, ATM, ANKRD26, CEBPA, DDX41)	• Leukämien, Lymphome, Myelodysplastische Syndrome

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Durch die Analyse der Familienanamnese, die Risikokalkulation mithilfe von Algorithmen sowie eine genetische Untersuchung kann die Diagnose eines TRS gesichert werden. Im Sinne einer Präzisionsmedizin stehen bei Nachweis eines TRS zunehmend spezifische, zielgerichtete Therapien zur Verfügung. Zudem ermöglichen eine an das Risiko angepasste Nachsorge und Früherkennung sowie risikoreduzierende Operationen eine effektive Primär-, Sekundär- und Tertiärprävention (Plöthner, 2019).

Die genetische Beratung hat bei der Versorgung von Patientinnen und Patienten mit einem TRS und deren Familien einen zentralen Stellenwert. Fachärztinnen und -ärzte für Humangenetik vereinen hierbei als Alleinstellungsmerkmal medizinisch-naturwissenschaftliche, didaktische und psychosoziale Kompetenzen. Für diese komplexe Beratung wird in der Regel ein Zeitrahmen von bis zu zwei Stunden angesetzt (Medicine, 2016). Hohe Zustimmungswerte in der Bevölkerung hinsichtlich eines niederschwelligenZugangs zu genetischer Beratung und Diagnostik für Krebserkrankte sowie ein starkes Interesse von Krebspatientinnen und -patienten an genetischer Beratung und deren Nutzen sind belegt (Best et al., 2020; Plöthner, 2017) (Tabelle 2).

Erfolgt die genetische Diagnostik bei einem TRS jedoch ohne eine qualifizierte humangenetische Beratung, sind Fehlinterpretation der Untersuchungsergebnisse, ein fehlerhaftes Management in Bezug auf risikoreduzierende Strategien, Früherkennung und Therapie, fehlende Aufklärung der Verwandten ersten Grades und ein negatives psychosoziales Outcome die Folge (Bensend et al., 2014).

Tabelle 2: Nutzen genetischer Beratung bei Tumorrisikosyndromen

Nutzen genetischer Beratung und Diagnostik	
für Patientinnen und Patienten und deren Familien (Oberguggenberger et al., 2016; Yanes et al., 2019)	**für das Gesundheitssystem**
• Besseres Verständnis der eigenen und familiären Situation durch Wissenszuwachs über TRS • Erhöhte Adhärenz in Bezug auf Früherkennungsmaßnahmen, risikoreduzierende Strategien und Lebensstilmodifikationen • Gestärkte Selbstwirksamkeit bei Betroffenen • Reduktion krankheitsassoziierter Ängste und depressiver Symptome • Entlastung nicht-betroffener Angehöriger durch Ausschluss der familiären Genvariante • Verbessertes Überlebensrate durch zielgerichtete Therapien	• Zielgerichteter Einsatz von Therapien und Ressourcen durch personalisierte Medizin • Nachgewiesene Kosteneffizienz für risikoreduzierende Operationen (Entfernung von tumorgefährdeten Geweben oder Organen) (Muller et al., 2018; Schrauder et al., 2017; Yamauchi et al., 2018), risikoadaptierte Früherkennung (Müller et al., 2019)/ Nachsorge (Ballinger et al., 2017; Müller et al., 2019; Severin et al., 2015; Tak et al., 2019), genetische Untersuchung von erstgradig Verwandten zum Nachweis oder Ausschluss der bekannten familiären Genvariante (Breheny et al., 2006; Peterse et al., 2019; Wang et al., 2012) und für Screeningstrategien, d.h. Untersuchung aller Erkrankten (z.B. für Darmkrebs) (Kang et al., 2020)

Anmerkung. TRS = Tumorrisikosyndrom.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

1.1.2 Versorgungssituation in Deutschland

Voraussetzungen zur Versorgung existieren: Empfehlungen zur Diagnostik und Management von TRS finden sich in zahlreichen S3-Leitlinien, in den Empfehlungen des European Reference Networks GENTURIS und in der aktuellen internationalen Literatur (Berking, 2021; Evans, 2022; Plöthner, 2019; Yanes, 2019). Die persönliche genetische Beratung und Diagnostik kann durch Fachärztinnen und -ärzte für Humangenetik erbracht und über bestehende Ziffern des Einheitlichen Bewertungsmaßstabs (EBM) abgerechnet werden. Laut Gendiagnostikgesetz (GenDG) darf die genetische Diagnostik bei Erkrankten von der behandelnden Onkologin bzw. dem behandelnden Onkologen eingeleitet werden. Bei auffälligen Befunden ist jedoch eine genetische Beratung durch eine Fachärztin bzw. einen Facharzt für Humangenetik verpflichtend (§ 10 GenDG). Aus diesem Grund werden genetische Diagnostik, Befundmitteilung und Beratung aktuell ausschließlich in humangenetischen Zentren oder spezialisierten Praxen durchgeführt.

Deutschlandweite Unterversorgung mit Fachärztinnen und -ärzten für Humangenetik: In Deutschland stehen für die humangenetische Beratung derzeit nur etwa 350 Fachärztinnen und -ärzte für Humangenetik zur Verfügung. Die sich hieraus ergebende Beratungskapazität reicht schon rein rechnerisch nicht aus, um den bestehenden Bedarf an humangenetischer Beratung in Deutschland abzudecken (Allen, 2019; Schmidtke et al., 2020; Tönnies, 2016).

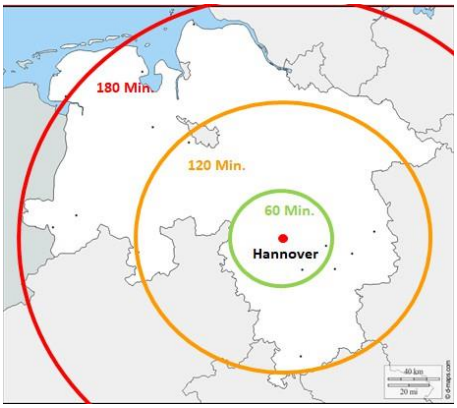


Abbildung 1: Dauer der Anfahrtszeit für Patientinnen und Patienten zum Institut für Humangenetik der MHH.

Ländliche Räume sind von der humangenetischen Versorgung weitgehend abgehängt: 88 % der humangenetischen Ambulanzen und Praxen befinden sich in Städten mit mehr als 100.000 Einwohnern, und 50 % liegen in Städten mit über 500.000 Einwohnern (Tönnies, 2016). Dies erschwert Onkologinnen und Onkologen in ländlichen Regionen, ein lokales Netzwerk mit Humangenetikerinnen und Humangenetiker vor Ort zur Versorgung von Patientinnen und Patienten mit TRS aufzubauen. Patientinnen und Patienten müssen oft weite Strecken zurücklegen, um Zugang zur humangenetischen Versorgung zu erhalten. Ein Beispiel für diese Problematik zeigt die Anfahrtszeit der Patientinnen und Patienten im Einzugsbereich des Institutes für Humangenetik der Medizinischen Hochschule Hannover (MHH) (Abbildung 1).

Strukturierte Behandlungspfade fehlen: In der Praxis bleibt bei vielen Patientinnen und Patienten die erbliche Ursache ihrer Krebserkrankung trotz ihrer Relevanz ungeklärt (Wood et al., 2014). Hauptgründe sind das Fehlen strukturierter Behandlungspfade, die behandelnde Onkologinnen und Onkologen bei der Indikationsstellung und Befundinterpretation unterstützen, sowie das Fehlen kooperierender Fachärztinnen und -ärzte für Humangenetik, an die die Patientinnen und Patienten überwiesen werden können (Allen et al., 2019; Klitzman et al., 2013).

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Eine flächendeckende, wohnortunabhängige humangenetische Versorgung kann langfristig nur durch Netzwerke aus niedergelassenen Fachärztinnen und -ärzten für Humangenetik sichergestellt werden (Nikolaidis et al., 2018). Derzeit existieren in Deutschland jedoch keine Kooperationsnetzwerke zur Identifizierung und Versorgung von Patientinnen und Patienten mit einem TRS. Ebenso fehlt es an alternativen telemedizinischen Versorgungsmodellen, die den Zugang zur humangenetischen Versorgung auch im ländlichen Raum gewährleisten könnten.

1.2 Studienziel

Ziel der neuen Versorgungsform (NVF) in OnkoRiskNET ist es, durch ein versorgungsebenen-übergreifendes Kooperationsnetzwerk bestehend aus niedergelassenen Onkologinnen und Onkologen sowie Fachärztinnen und -ärzten für Humangenetik unter Einsatz von Telemedizin die bestehenden Versorgungsdefizite im Bereich TRS zu verringern. Es soll gezeigt werden,

dass telemedizinische genetische Beratung der bisherigen Regelversorgung in ihrer Wirksamkeit nicht unterlegen ist. Hierfür wird eine Zusammenarbeit zwischen niedergelassenen Onkologinnen und Onkologen in strukturschwachen Regionen Niedersachsens und Sachsens mit dem Institut für Humangenetik der MHH bzw. dem Institut für Klinische Genetik des Universitätsklinikums Dresden angestrebt.

Durch einen strukturierten Behandlungspfad sollen Onkologinnen und Onkologen ihre Kompetenzen im Umgang mit TRS erweitern und mit verhältnismäßig geringerem Aufwand eine leitliniengerechte Versorgung ihrer TRS-Patientinnen und Patienten erreichen. Die telemedizinische genetische Beratung soll es den Patientinnen und Patienten ermöglichen, lange und belastende Anfahrtswege zu vermeiden. Dabei werden niedergelassene Onkologinnen und Onkologen als primäre Ansprechpartner vor Ort gestärkt, während gleichzeitig der Zugang zu humangenetischer Beratung auf universitätsmedizinischem Niveau auch in ländlichen Regionen ermöglicht wird. Immungeschwächten Krebspatientinnen und - patienten bleiben so mehrstündige Anfahrtswege und das Risiko einer möglichen Exposition gegenüber Krankheitserregern in Ambulanzen erspart. Insbesondere die Covid-19-Pandemie hat verdeutlicht, dass telemedizinische Versorgungsansätze für diese besonders vulnerablen Gruppen dringend erforderlich sind (Gorrie, 2021).

Die Evaluation verfolgt drei zentrale Ziele. 1) Ziel der Ergebnisevaluation ist es, die Wirksamkeit der NVF in Bezug auf die Inanspruchnahme humangenetischer Beratungen, die Zufriedenheit der Patientinnen und Patienten, den psychologischen Outcome sowie die Inanspruchnahme humangenetischer Beratung durch erstgradige Verwandte von TRS-Patientinnen und Patienten zu bewerten. Erstgradig Verwandte umfassen genetisch definierte Personen wie Eltern, Geschwister und Kinder. Hierzu werden die Dokumentation der Humangenetischen Zentren und standardisierte Fragebögen genutzt. 2) In der Prozessevaluation wird die Umsetzung des OnkoRiskNET-Modells bzw. des strukturierten Behandlungspfades in der Interventionsgruppe im Vergleich zur Regelversorgung in der Kontrollgruppe analysiert. Zudem wird die Akzeptanz und Zufriedenheit der Leistungserbringenden mit dem OnkoRiskNET-Modell bewertet. Dazu werden förderliche und hinderliche Faktoren identifiziert, die zukünftige Handlungsempfehlungen zur Optimierung neuen Versorgungspfades liefern können. 3) Ziel der gesundheitsökonomischen Evaluation ist es, die Kosteneffektivität des OnkoRiskNET-Versorgungsmodells zu bewerten.

Übergeordnet könnte eine verbesserte Identifikation und Versorgung von Familien mit einem TRS dazu beitragen, das im Rahmen der Nationalen Dekade gegen Krebs formulierte Ziel der

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Vermeidung von Krebserkrankungen und Stärkung der Prävention zu erreichen.

1.3 Zielgruppe

Die Studienpopulation umfasst Personen mit Verdacht auf ein TRS, bei denen dieser Verdacht von den behandelnden Onkologinnen und Onkologen festgestellt wurde. In die Studie eingeschlossen wurden Personen, bei denen aufgrund des Auftretens eines Spektrums charakteristischer Tumorerkrankungen, eines jungen Erkrankungsalters (< 50 Jahre), bestimmter feingeweblicher Merkmale, des Auftretens mehrerer Tumorerkrankungen bei den Betroffenen und/oder einer familiären Häufung von Erkrankungen der Verdacht auf ein TRS besteht. Dabei wird zusätzlich auf verschiedene Tumorentitäten geachtet. Eine Eingrenzung der Zielgruppe auf eine einzelne Tumorentität ist daher nicht sinnvoll. Vielmehr wurde durch eine Vorabschulung der teilnehmenden Onkologinnen und Onkologen ein

Kanalisierungseffekt erreicht. Patientinnen und Patienten sowohl in der Kontroll- als auch in der Interventionsgruppe erfüllen dieselben Einschlusskriterien.

2 Darstellung des Evaluationsdesigns

Im Folgenden werden die Methoden zur Evaluation von OnkoRiskNET detailliert beschrieben.

2.1 Wirkungsmodell der NVF

In der Regelversorgung (Abbildung 2) sprechen behandelnde Onkologinnen und Onkologen bei Verdacht auf ein TRS eine Empfehlung für eine humangenetische Beratung aus. Die Patientinnen und Patienten organisieren daraufhin eigenständig einen Termin in einem hochspezialisierten humangenetischen Zentrum (Comprehensive Cancer Care, CCC) oder einer spezialisierten Praxis. Dort erfolgt die Beratung und im Falle einer Bestätigung des Verdachts wird eine genetische Diagnostik durchgeführt. Der Befund wird in einem persönlichen Gespräch vor Ort mit den Humangenetikerinnen und Humangenetikern besprochen und die Patientinnen und Patienten erhalten zusätzlich einen schriftlichen Befund, den an ihre behandelnden Onkologinnen und Onkologen weiterleiten. Liegt eine pathogene Genvariante vor, wird das Behandlungsmanagement entsprechend angepasst, z. B. durch engmaschige Kontrolluntersuchungen.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

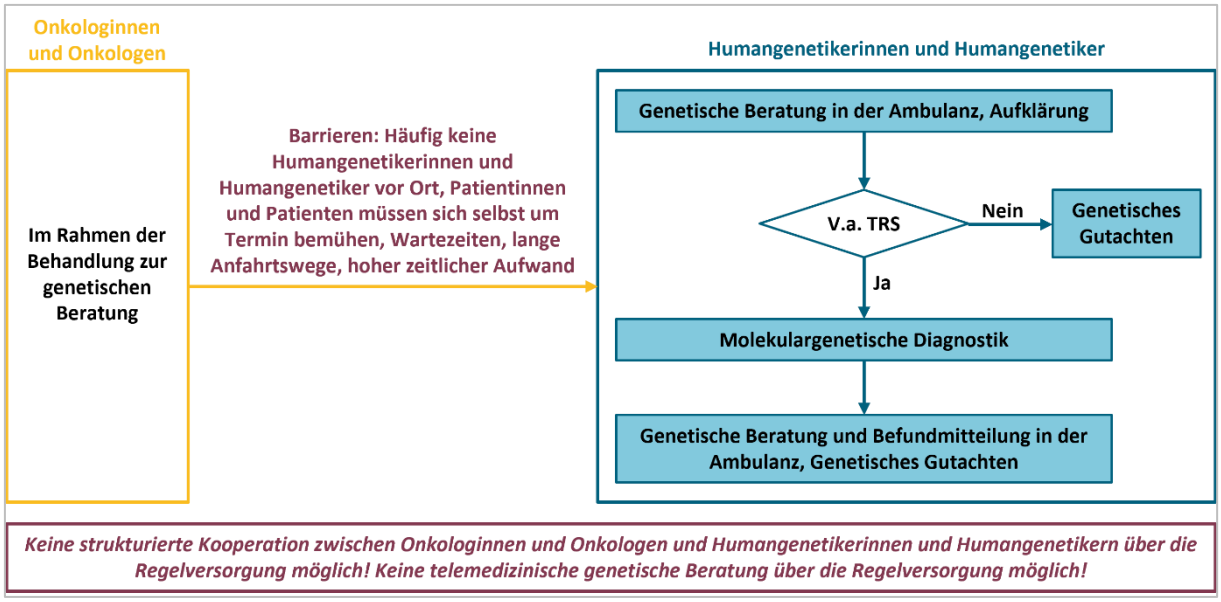


Abbildung 2: Regelversorgung bei Verdacht auf Tumorrisikosyndrom.

Anmerkung. V.a. = Verdacht auf, TRS = Tumorrisikosyndrom.

Der bestehende Versorgungsprozess bei Verdacht auf ein TRS umfasst damit mehrere Schritte, bei denen verschiedene Hürden und Barrieren die Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung erschweren und den Optimalen Ablauf und die Umsetzung eines risikogerechten Managements behindern können. Die erste Hürde besteht bereits bei der Erkennung eines TRS-Verdachts und Empfehlung der humangenetischen Beratung durch die behandelnden Onkologinnen und Onkologen gegenüber den Patientinnen und Patienten. Fehlendes Wissen kann dazu führen, dass Empfehlungen gar nicht erst ausgesprochen werden. Anschließend können aufseiten der Patientinnen und Patienten eine geringe Gesundheitskompetenz, andere persönliche Präferenzen oder auch die räumliche Entfernung dazu führen, dass die Empfehlung zur humangenetischen Beratung nicht wahrgenommen wird.

Zudem stellen die begrenzten Ressourcen der Humangenetikerinnen und Humangenetiker eine Hürde für die Inanspruchnahme der Beratung dar. In den CCC erschweren lange Wartezeiten die zeitnahe Durchführung der humangenetischen Beratung. Selbst wenn eine humangenetische Beratung stattgefunden hat, besteht das Risiko, dass der genetische Befund nicht an die behandelnden Onkologinnen und Onkologen weitergeleitet wird. Dies kann eine Anpassung des Behandlungsmanagements verhindern. Darüber hinaus kann der Befund bei den Onkologinnen und Onkologen missverstanden oder die Dringlichkeit der Maßnahmen nicht ausreichend erkannt werden.

Diese Hürden und Barrieren verdeutlichen, dass die bisherige Versorgung bei Verdacht auf ein TRS an mehreren Stellen anfällig ist. Hier setzt die NVF OnkoRiskNET an (Abbildung 3).

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

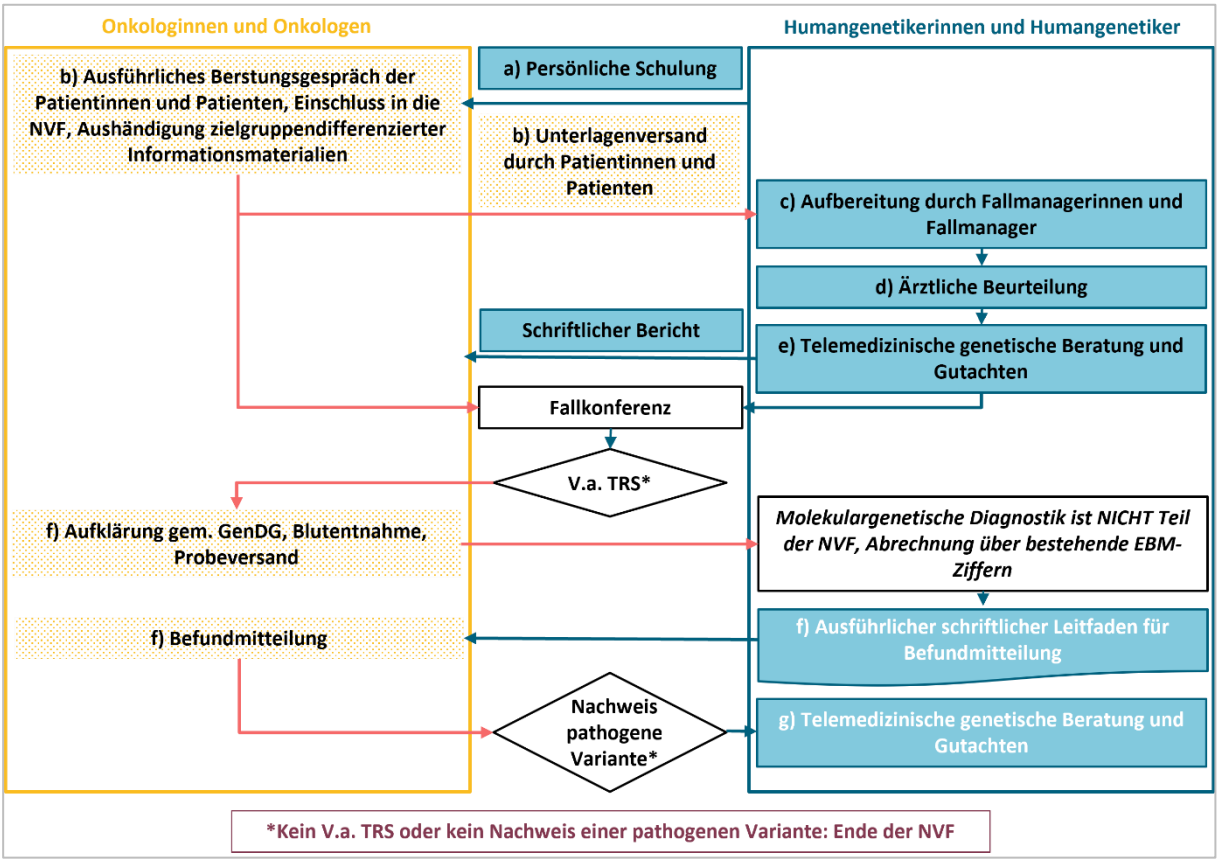


Abbildung 3: Ablauf der NVF bei Verdacht auf ein TRS.

Anmerkung. Gelb hinterlegt: Aufgaben / Prozesse onkologische Praxis, blau hinterlegt: Aufgaben / Prozesse am CCC. V.a. = Verdacht auf, TRS = Tumorrisikosyndrom, NVF = Neue Versorgungsform, GenDG = Gendiagnostikgesetz.

Die NVF OnkoRiskNET wurde entwickelt, um die bestehenden Hürden in der Regelversorgung der humangenetischen Beratung durch eine Neustrukturierung des Versorgungsprozesses und die Etablierung eines Kooperationsnetzwerks zu verringern. Zur Umsetzung dieser Ziele wurde folgender Versorgungspfad mit den vier Interventionskomponenten 1) Schulung der Onkologinnen und Onkologen, 2) Fallmanagement, 3) Telemedizinische Beratung und 4) Fallkonferenzen entwickelt.

2.1.1 Schulung der Onkologinnen und Onkologen

Zu Beginn der NVF erfolgen Schulungen der teilnehmenden niedergelassenen Onkologinnen und Onkologen zum TRS. Diese Schulungen werden von Humangenetikerinnen bzw. Humangenetiker der beiden Studienzentren durchgeführt. Durch die Schulung erhalten diese detailliertes Wissen, das sie noch besser in die Lage versetzt, einen Verdacht auf ein TRS zu erkennen und eine Empfehlung zur Beratung auszusprechen. Inhalte dieser Schulung sind Grundlagen der TRS, Erhebung einer erweiterten Familienanamnese, Möglichkeiten und Limitationen genetischer Diagnostik und daraus resultierende Konsequenzen für die Versorgung. Die Schulung kann zudem dazu führen, dass Onkologinnen und Onkologen auf die Präferenzen der Patientinnen und Patienten einwirken und sie in ihrer Gesundheitskompetenz stärken, was wiederum zu einer stärkeren Bereitschaft für die humangenetische Beratung führen kann.

Zusätzlich werden zu Beginn des neuen Versorgungspfades zielgruppenorientierte Informationsmaterialien wie Checklisten bzw. Standard Operating Procedures (SOPs) erstellt und

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

den teilnehmenden Praxen bereitgestellt. Diese Materialien können von teilnehmenden Onkologinnen und Onkologen zur Aufklärung und Rekrutierung von unter 2.8.1 definierten Patientinnen und Patienten (Indexpersonen) genutzt werden. Die Patientinnen und Patienten werden in einem Gespräch in der Praxis durch die Onkologinnen und Onkologen über die Veranlassung einer molekulargenetischen Untersuchung (MGU) beraten und aufgeklärt (Modul 2). Alle Unterlagen werden von den Patientinnen und Patienten an das zuständige CCC gesendet.

2.1.2 Fallmanagement

Als weitere Komponente der NVF wird der Einsatz von medizinischem Fachpersonal (Fallmanagerinnen und Fallmanager) an den teilnehmenden CCC in Hannover und Dresden etabliert. Die Fallmanagerinnen bzw. Fallmanager übernehmen die weitere Koordination der Versorgung, sobald der Verdacht auf ein TRS durch eine Onkologin bzw. einen Onkologen weitergeleitet wird. Dazu wird eine Fallakte angelegt und alle relevanten Unterlagen zur Beurteilung des TRS-Verdachts (von Patientinnen und Patienten sowie onkologischen Praxen) eingeholt. Die Informationen zu bestehenden Tumordiagnosen in der Familie werden zusammengefasst und ein Stammbaum erstellt. Die administrativen Prozesse inklusive Terminfindungsprozesse werden über den gesamten Teilnahmezeitraum durch Fallmanagerinnen bzw. Fallmanager koordiniert und betreut.

Für das humangenetische Beratungsgespräch relevante Unterlagen werden an die Humangenetikerinnen und Humangenetiker weitergeleitet. Diese prüfen die aufbereiteten Unterlagen. Die Fallmanagerinnen und Fallmanager sollen zudem die Kommunikation zwischen allen an der Versorgung Beteiligten erleichtern und sicherstellen, dass im Austausch zwischen Onkologinnen bzw. Onkologen, Humangenetikerinnen bzw. Humangenetiker und Patientinnen bzw. Patienten keine Informationen verloren gehen.

2.1.3 Telemedizinische genetische Beratung

Ein telemedizinisches erstes Beratungsgespräch zwischen Humangenetikerinnen bzw. Humangenetikern und Patientinnen bzw. Patienten soll den oft zeitaufwändigen Besuch in der humangenetischen Ambulanz ersetzen. Insbesondere für Patientinnen und Patienten, die in größerer Entfernung zu einem CCC leben, soll der Zugang erleichtert werden. Damit zielt die telemedizinische Komponente der Intervention darauf ab, die Hürde der räumlichen Distanz zu Fachärztinnen und -ärzten der Humangenetik zu lösen, und den Versorgungsprozess insgesamt effizienter zu gestalten.

Die telemedizinische genetische Beratung erfolgt präferentiell via Videosprechstunde direkt mit den Patientinnen und Patienten. Sollte dies aus technischen oder infrastrukturellen Gründen nicht möglich sein (der Breitbandausbau ist in Sachsen und Niedersachsen teils sehr lückenhaft), besteht die Möglichkeit einer telefonischen Beratung. Patientinnen und Patienten und behandelnde Onkologinnen und Onkologen erhalten über das Gespräch und die Risikoeinschätzung eine schriftliche Zusammenfassung. Falls sich der Verdacht auf ein TRS im Erstgespräch erhärtet, leiten die Humangenetikerinnen und Humangenetiker die genetische Diagnostik ein.

Bei Nachweis eines TRS und nach der Befundmitteilung durch die Onkologinnen bzw. Onkologen wird ein optionales zweites telemedizinisches humangenetisches Beratungsgespräch angeboten. Dieses Gespräch soll dazu dienen, die Bedeutung und Konsequenzen des Befundes mit einer

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Humangenetikerin bzw. einem Humangenetiker zu besprechen.

2.1.4 Interdisziplinäre Fallkonferenzen

Die ärztliche Beurteilung in interdisziplinären Fallkonferenzen ist die vierte Interventionskomponente. In wöchentlichen institutsübergreifenden Fallbesprechungen werden die Fälle gemeinsam diskutiert. Onkologinnen und Onkologen haben die Möglichkeit, per Videotelefonie an diesen Konferenzen teilzunehmen. Diese digitalen Fallkonferenzen sollen dazu dienen, nach der genetischen Diagnostik ausführlich über die Befunde zu sprechen. Ziel ist es, den Austausch von Informationen zu fördern und die behandelnden Onkologinnen und Onkologen dabei zu unterstützen, die humangenetischen Befunde zu interpretieren und das Behandlungsmanagement daran anzupassen.

Zusammen mit dem Befund erhalten die Onkologinnen und Onkologen einen umfassenden Leitfaden, der die Interpretation des Untersuchungsergebnisses sowie dessen klinische Konsequenzen für die Patientinnen, Patienten und deren Angehörige erläutert. Auf dieser Basis findet ein ausführliches Aufklärungsgespräch über das Ergebnis der MGU (Modul 3) statt. Sollte sich der Verdacht auf ein TRS nicht bestätigen, endet die Teilnahme an der besonderen Versorgung gem. § 140a SGB V. Im Falle einer Bestätigung des Verdachts auf ein TRS wird die Patientin bzw. der Patient nach Modul 3 zur zweiten telemedizinischen genetischen Beratung eingeladen.

Nach der Befundmitteilung und dem optionalen zweiten telemedizinischen Beratungsgespräch erfolgt die weitere Koordination von Therapie, Früherkennung, präventiven Maßnahmen und Betreuung durch die Onkologinnen und Onkologen im Rahmen der Regelversorgung.

2.2 Studiendesign

Zur Analyse der Nichtunterlegenheit der telemedizinischen genetischen Beratung gegenüber der bisherigen Regelversorgung in ihrer Wirksamkeit wurde eine randomisierte, kontrollierte Studie (RCT) nach einem Stepped-Wedge-Ansatz durchgeführt. Das Studiendesign ist in Abbildung 4 dargestellt.

Entsprechend des Stepped-Wedge-Ansatzes starteten alle onkologischen Praxen in der Kontrollgruppe (KG) unter Regelversorgung und wechselten nach Randomisierung und Schulung zeitlich versetzt der Interventionsgruppe (IG). Zum Studienende lagen für alle Praxen sowohl Kontrolldaten als auch Interventionsdaten vor (Wellek, 2019). Die Praxen wurden sieben Gruppen / Cluster (jeweils drei bis vier Praxen) zugeteilt, die nacheinander im Abstand von drei Monaten von der KG in die IG wechselten. Die Studiendauer betrug für jede Praxis 27 Monate, wobei der Wechsel von KG zu IG zu unterschiedlichen Zeitpunkten erfolgte. Die Intervention begann in Niedersachsen, und in der dritten Stufe wurde die NVF in Sachsen etabliert, um die Übertragbarkeit zu prüfen. Da jede Praxis beide Phasen durchlief, konnten praxisspezifische Eigenschaften und zeitliche Variationen kontrolliert werden. Gleichzeitig bedingte dieses Design eine Schulung für jede Praxis, um in die Interventionsphase überzutreten. Ein Vorteil des Stepped-Wedge-Ansatzes ist, dass alle Praxen von Schulungen und Interventionsinhalten profitieren konnten.

Alle Praxen nahmen mindestens sechs Monate an der Kontrollphase teil (ab 01.04.2022). Der erste Wechsel von der Kontrollphase in die Interventionsphase fand zum 01.10.2022 statt. Patientinnen und Patienten wurden entlang des Stepped-Wedge-Designs zufällig der IG oder der

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

KG zugeordnet. Ihre Studiendauer war mit mehreren Monaten geplant, abhängig von der Durchführung und Befundmitteilung der genetischen Diagnostik.

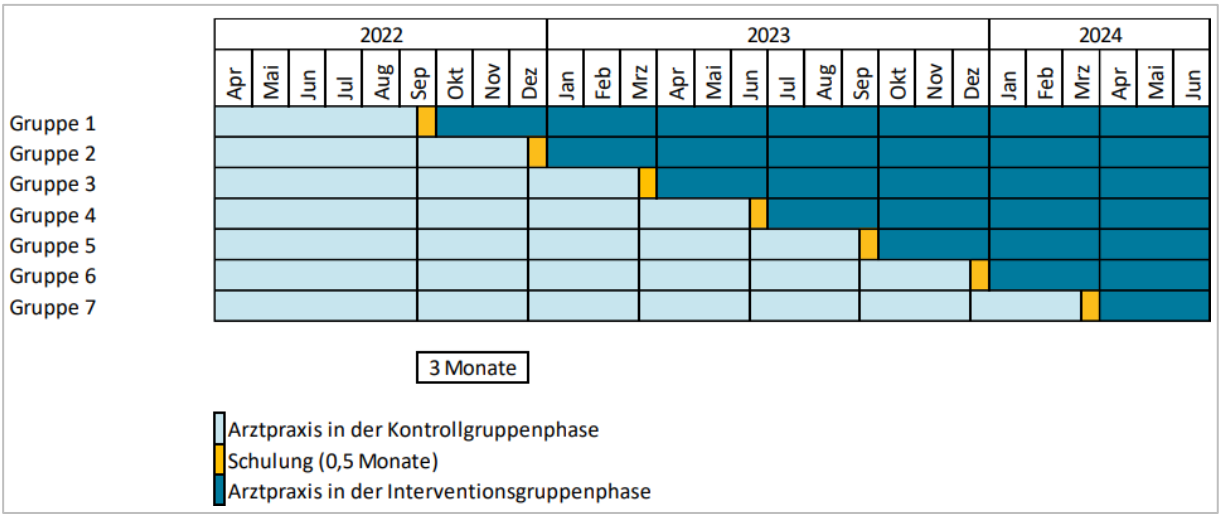


Abbildung 4: Schematische Darstellung des Stepped-Wedge-Designs.

2.3 Forschungsfragen

Aus dem zentralen Ziel der OnkoRiskNET-Intervention – Verbesserung der humangenetischen-onkologischen Versorgung in strukturschwachen Regionen – wurden die folgenden Forschungsfragen abgeleitet.

2.3.1 Effektevaluation

Primäre Fragestellung:

Wie wirkt sich die NVF OnkoRiskNET auf die Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung von Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf ein TRS aus?

Sekundäre Fragestellungen:

Wie wirkt sich die NVF OnkoRiskNET auf die Patientinnen- und Patientenzufriedenheit aus?

Wie wirkt sich die NVF OnkoRiskNET auf die Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung von Verwandten ersten Grades von Patientinnen und Patienten mit Nachweis einer pathogenen Variante aus?

Wie wirkt sich die NVF OnkoRiskNET auf den psychologischen Distress der Patientinnen und Patienten nach der humangenetischen Befundmitteilung aus?

2.3.2 Prozessevaluation

Wie wirkt sich die NVF OnkoRiskNET auf die Zufriedenheit der Leistungserbringenden aus?

2.3.3 Gesundheitsökonomische Evaluation

Wie wirkt sich die NVF OnkoRiskNET auf die Kosteneffektivität aus?

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

2.4 Arbeitshypothesen

Aus den Forschungsfragen wurden die folgenden Arbeitshypothesen abgeleitet, die im Rahmen der Evaluation geprüft werden.

H1: Die Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung von Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf TRS ist in der Interventionsgruppe mit telemedizinischer genetischer Beratung mindestens genauso hoch wie in der Kontrollgruppe mit Face-to-Face-Beratung.

H2: Die Zufriedenheit der Patientinnen und Patienten in Bezug auf die humangenetische Beratung ist in der Interventionsgruppe mindestens genauso so hoch wie in der Kontrollgruppe.

H3: Die Inanspruchnahme humangenetischer Beratungen von Verwandten ersten Grades ist in der Interventionsgruppe mindestens genauso hoch wie in der Kontrollgruppe.

H4: Der psychologische Distress der Patientinnen und Patienten nach der humangenetischen Befundmitteilung ist in der Interventionsgruppe nicht höher als in der Kontrollgruppe.

H5: Die Leistungserbringenden sind überwiegend zufrieden mit dem der NVF OnkoRiskNET.

H6: Die NVF OnkoRiskNET ist kosteneffektiv im Vergleich zur Regelversorgung.

2.5 Studienpopulation

Die Studienpopulation stellen Personen mit Verdacht auf ein TRS dar. Der Verdacht wird durch die behandelnden Onkologinnen und Onkologen festgestellt. Der Verdacht auf ein TRS ergibt sich durch das Auftreten eines Spektrums von charakteristischen Tumorerkrankungen, einem jungen Erkrankungsalter (< 50 Jahre), bestimmten feingeweblichen Merkmalen, dem Auftreten mehrfacher Tumorerkrankungen bei Betroffenen und/ oder einer familiären Häufung von Erkrankungen. Eine Eingrenzung der Zielgruppe auf eine einzelne Tumorentität ist daher nicht sinnvoll, vielmehr kann durch eine Vorabschulung der teilnehmenden Onkologinnen und Onkologen ein Kanalisierungseffekt erreicht werden. Patientinnen und Patienten sowohl in der KG als auch in der IG erfüllen dieselben Einschlusskriterien.

2.5.1 Ein- und Ausschlusskriterien

Die folgenden Einschluss- und Ausschlusskriterien wurden definiert (Tabelle 3):

Tabelle 3: Einschluss- und Ausschlusskriterien.

Zielgruppe	Einschlusskriterien	Ausschlusskriterien
• Versicherte in teilnehmenden onkologischen Praxen	• Schriftliche Einwilligung zur Teilnahme • Alter ≥ 18 Jahre	• Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf eine erbliche Brust- und/oder Eierstockkrebserkrankung, da für dieses Tumorspektrum bereits eine besondere Versorgung gem. § 140a SGB V zwischen den beteiligten Instituten und den meisten Krankenkassen besteht • Patientinnen und Patienten < 18 Jahre • Privat versicherte Patientinnen und Patienten

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Im Studienverlauf gab es eine Anpassung der Einschlusskriterien. Um die Rekrutierungszahl zu erhöhen, wurde das Einschlusskriterium „im Zeitraum von 36 Monaten vor dem Einschluss an einer Tumorerkrankung erkrankt zu sein“ gestrichen. Die Änderung ermöglichte es, potenziell mehr Patientinnen und Patienten in die Studie einzuschließen. Die Streichung des Einschlusskriteriums hatte keinen Einfluss auf die Datenauswertung.

2.5.2 Stichprobenumfang und Fallzahlberechnung

Für die Evaluation der NVF wurden Nichtunterlegenheitshypothesen aufgestellt. Zum Nachweis der Nichtunterlegenheit für den primären Endpunkt wurde von mehreren Annahmen ausgegangen. International lag die mittlere Teilnahme an der humangenetischen Beratung bei Krebspatientinnen und -patienten zwischen 70 % (Febbraro, 2015) und 80 % (Hemming, 2015; Wellek, 2019). Die Teilnahme in Deutschland wurde eher konservativ auf 70

% geschätzt. Es wurde angenommen, dass sich die telemedizinische Beratung und die Face-to-Face-Beratung nicht in der Rate der Inanspruchnahme unterscheiden (Febbraro, 2015). Für den statistischen Test der Nichtunterlegenheit wurde eine Signifikanz von 5 % und eine Power von 80 % festgelegt. Die Schwelle für die Nichtunterlegenheit wurde auf 5 % gesetzt. Bezüglich der Anzahl krebskranker Patientinnen und Patienten je onkologischer Schwerpunktpraxis wurde von einem Durchschnitt von 350 Patientinnen und Patienten im Quartal pro Praxis ausgegangen (Stuckey, 2016). Bei 10-20 % dieser Patientinnen und Patienten wurde der Verdacht auf ein erbliches TRS angenommen. Dies entspricht potenziell 40-70 rekrutierten krebserkrankten Patientinnen und Patienten pro Jahr. Über einen Zeitraum von drei Jahren können somit 120 bis 210 Patientinnen und Patienten pro Praxis rekrutiert werden. Konservativ geschätzt wurden 100 Patientinnen und Patienten pro Praxis über die gesamte Projektlaufzeit zugrunde gelegt.

In einer klassischen, parallel individuell-randomisierten, kontrollierten Studie müssten unter den genannten Bedingungen insgesamt 2.080 Teilnehmende rekrutiert werden (Kinney, 2014). Durch die Randomisierung auf Ebene der Arztpraxis, eine Intra-Cluster-Korrelation (ICC) von 0,05 und durchschnittlich 100 Patientinnen und Patienten pro Praxis würde sich ein Designeffekt von 5,95 ergeben, was sogar einer Gesamtzahl der zu rekrutierenden Teilnehmenden von 13.464 entspricht. Durch den Stepped-Wedge-Ansatz konnte die Gesamtzahl der Teilnehmenden jedoch entscheidend reduziert werden.

Es waren ursprünglich vier Übergänge von der Kontrollphase in die Interventionsphase im Stepped-Wedge-Design vorgesehen, wodurch sich ein Designeffekt von 0,62 ergab. Die Mindest-Fallzahl inklusive Drop-Out von 30 % wurde zunächst auf 1.838 Patientinnen und Patienten geschätzt. Die ursprüngliche Fallzahlkalkulation von 1.838 basierte auf der Annahme, dass 20 Praxen in vier Übergängen (je fünf Praxen) in Abständen von fünfeinhalb Monaten in die Interventionsphase wechseln.

Im Zuge von Änderungen am Studiendesign konnte die Fallzahl angepasst werden. Die Anzahl der Übergänge von der Kontrollphase in die Interventionsphase im Stepped-Wedge-Design, wurde von vier auf sieben Übergänge erhöht. Dies bedeutete gleichzeitig, dass die Anzahl der Gruppen von Praxen, von ursprünglich vier auf sieben Gruppen erhöht wurde. Durch eine Erhöhung der Übergänge und eine Reduktion der Abstände auf drei Monate konnte der Designeffekt von 0,62 auf 0,36 reduziert werden und somit die Fallzahlanforderung gesenkt werden (Woertman, 2013). Im Oktober 2022 konnte die Mindest-Fallzahl unter Berücksichtigung der genannten Faktoren daher wissenschaftlich begründet auf 756 reduziert werden. Zudem wurde initial mit 20

Gefördert durch:
GBA Innovationsausschuss

teilnehmenden Arztpraxen geplant. Diese Annahme wurde durch hohes Interesse auf Seiten der Praxen übertroffen; insgesamt wurden 26 onkologische Praxen (21 in Niedersachsen und fünf in Sachsen) für die Studie gewonnen. Um diese Gesamtfallzahl zu erreichen, sollten bei insgesamt 26 teilnehmenden Praxen durchschnittlich mindestens 29 Patientinnen und Patienten pro Praxis eingeschlossen werden.

Des Weiteren wurde aufgrund anfänglicher Rekrutierungsschwierigkeiten der Zeitraum bis zur ersten Schulung der Onkologinnen und Onkologen zum Zeitpunkt des ersten Wechsels in die Interventionsphase verlängert. Ursprünglich war vorgesehen, die erste Schulung drei Monate nach Beginn der Rekrutierung durchzuführen; dieser Zeitraum wurde jedoch auf sechs Monate verlängert. Danach fanden die Schulungen, wie ursprünglich geplant, im Rahmen des Stepped-Wedge-Designs zu den festgelegten Wechselzeitpunkten alle drei Monaten in den jeweiligen Praxen eines Clusters statt.

2.5.3 Rekrutierungsmaßnahmen

Im Folgenden werden die Rekrutierungsmaßnahmen für die qualitative und quantitative Evaluation beschrieben.

2.5.3.1 Rekrutierung der Teilnehmenden für die quantitative Evaluation

Alle onkologischen Praxen starteten im April 2022 in der Kontrollphase und beendeten die Interventionsphase im Stepped-Wedge-Design im Juni 2024 (Abbildung 4). Die Rekrutierung der Patientinnen und Patienten erfolgte in der KG zwischen dem 01.04.2022 und dem 15.04.2024 sowie in der IG zwischen dem 15.10.2022 und dem 30.06.2024 über die onkologischen Praxen. Zunächst wurden volljährige Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf ein TRS durch Onkologinnen und Onkologen identifiziert und eine Empfehlung zur genetischen Beratung im CCC ausgesprochen. Bei grundsätzlicher Eignung zur Teilnahme und Interesse an der Studie wurden Teilnahmeinformationen, Teilnahmeerklärung und Datenschutzerklärung über die onkologische Praxis ausgehändigt, und der Studienablauf wurde erläutert.

Der Einschluss in die Studie/NVF erfolgte sukzessive nach § 630a. Während der Kontrollphase schickten Patientinnen und Patienten der KG ihre Teilnahmeerklärung und Vereinbarung zur Verarbeitung der Daten postalisch an das jeweilige Studienzentrum. Sobald die Dokumente vorlagen, wurden die Teilnehmenden durch das Fallmanagement eingeladen, die t0-Fragebögen (VSQ-9, GCSS, MICRA und FTB-Fragebogen) auf der Online-Plattform *Unipark* (https://www.unipark.com/) auszufüllen. Die Online-Befragung wurde vom Hanover Center for Health Communication der Hochschule für Musik, Theater und Medien Hannover (HMTMH) programmiert und überwacht. Die Teilnehmenden der KG mussten sich eigenständig über die Regelversorgung beim CCC für die Terminvereinbarung zur humangenetischen Beratung melden. Ab September 2022 wechselten erste Praxen in die Interventionsphase, bei der nach Einwilligung in die Studie die Daten der teilnehmenden Person von der onkologischen Praxis an das Fallmanagement des CCC übermittelt wurden. Dieses übernahm die Organisation und Terminvergabe zur genetischen Beratung. Die Patientinnen und Patienten der IG füllten ebenfalls die t0-Fragebögen online aus.

Die Aussprache einer Empfehlung einer genetischen Beratung bei Verdacht auf ein TRS in beiden Gruppen sollte den Studienzentren durch die onkologische Praxis mitgeteilt werden. Die Studiendauer für jede Teilnehmerin und jeden Teilnehmer ließ sich nicht genau vorhersagen, da

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

sie vom Zeitpunkt der Inanspruchnahme der genetischen Beratung abging und davon, ob eine zweite Beratung bei Nachweis einer pathogenen genetischen Variante in Anspruch genommen wurde. Es wurde von einem Zeitraum von einigen Monaten ausgegangen. Eine monetäre Vergütung oder Entschädigung für die Teilnahme erfolgte nicht. Die Patientinnen und Patienten der KG wurden gemäß des Stepped-Wedge-Ansatzes aus denselben Praxen rekrutiert wie die Patientinnen und Patienten der IG. Die erste Patientin bzw. der erste Patient („first patient in“) wurde am 01.04.2022 eingeschlossen. Am 31.12.2024 hatten alle Teilnehmenden die Studie abgeschlossen („last patient out“). Details zur Studienpopulation finden sich im CONSORT-Diagramm in Abbildung 6 (vgl. Kapitel 3.3.1).

2.5.3.2 Rekrutierung der Teilnehmenden für die qualitativen Einzelinterviews

Die Rekrutierung der Teilnehmenden für die qualitativen Einzelinterviews wurde durch die Fallmanagerinnen und Fallmanager unterstützt. Ziel war es, 25 Interviews mit Patientinnen und Patienten aus der IG und 10 aus der KG zu unterschiedlichen Zeitpunkten einmalig zu interviewen. In der IG fanden Interviews nach dem telemedizinischen Gespräch mit bzw. ohne bestätigten Verdacht auf ein TRS (t1) sowie nach der Befundmitteilung statt (t2). In der KG erfolgten Interviews nach der Befundmitteilung (t2). Die Fallmanagerinnen und Fallmanager übermittelten Listen mit Kontaktdaten jener Patientinnen und Patienten, die zuvor schriftlich eingewilligt hatten, im Rahmen der Studie für ein Interview kontaktiert zu werden. Die Kontaktaufnahme, Einholung der Einwilligungserklärung und Terminplanung übernahm eine Mitarbeiterin des privaten Instituts für angewandte Versorgungsforschung GmbH (inav). Den Teilnahmeerklärungen war eine Datenschutzerklärung beigefügt. Die Rekrutierung der Patientinnen und Patienten für die Interviews fand zwischen August 2023 und Juni 2024 statt.

Bei den Leistungserbringenden war das Ziel, alle an OnkoRiskNET beteiligten Humangenetikerinnen und Humangenetiker (n = 3) sowie Fallmanagerinnen und Fallmanager (n = 4) zu befragen. Diese wurden von Februar bis April 2024 durch das inav angesprochen. Aufgrund eines Personalwechsels wurde eine Person aus dem Fallmanagement bereits im Juni 2023 interviewt. Interviews mit den niedergelassenen Onkologinnen und Onkologen (n = 26) wurden durch die MHH initiiert, und Kontaktdaten zustimmender Ärztinnen und Ärzte an das inav übermittelt. Die Teilnahmeerklärungen und Datenschutzinformationen wurden durch eine Mitarbeiterin des inav weitergeleitet und eingeholt. Die Rekrutierung der Onkologinnen und Onkologen für die Interviews fand von Februar bis September 2024 statt. Die Zusammensetzung der Stichprobe der Einzelinterviews ist in Tabelle 19, vgl. Kapitel 3.4 dargestellt.

2.5.4 Randomisierung

Nach Interessensbekundung starteten alle Arztpraxen in der KG und traten sukzessiv der IG bei. Der Zeitpunkt des Eintritts in die IG fand zeitversetzt statt und wurde auf Ebene der Praxen randomisiert. Zu Beginn führten alle Praxen die Regelversorgung durch, weshalb alle Patientinnen und Patienten automatisch zu Beginn der KG zugeordnet wurden. Jede Praxis erhielt zum per Randomisierung festgelegten Zeitpunkt die humangenetische Schulung. Nach Abschluss der Schulung fand in der geschulten Praxis nur noch die Intervention statt, sodass alle Patientinnen und Patienten dieser Praxis ab diesem Zeitpunkt der IG zugeordnet wurden. Durch die Randomisierung auf Praxisebene wurden regionale und praxisspezifische Eigenheiten ausgeglichen, die einen Einfluss auf die Inanspruchnahme der genetischen Beratung haben konnten.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Die Schulung und der Wechsel von der KG in die IG erfolgten in Gruppen/Clustern. Jeweils drei bis vier Praxen wurden einem Cluster zugeordnet, insgesamt gab es sieben Cluster (Gruppen). Das erste Cluster wechselte zuerst, während das siebte Cluster zuletzt wechselte. Die Zuordnung der Praxen zu den Clustern erfolgte randomisiert. Hierfür wurde mit dem statistischen Analyseprogramm RStudio (https://www.r-project.org/, Version 2024.12.0) zwei Randomisierungslisten (eine für Niedersachsen und eine für Sachsen) erstellt.

2.6 Endpunkte und Erhebungsinstrumente

2.6.1 Die Forschungsfragen unter Kapitel 2.3 wurden anhand spezifischer Parameter und Instrumente operationalisiert.Primärer Endpunkt: Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung von Index-Patientinnen bzw. Patienten

Der primäre Endpunkt der Studie war die Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung der Index-Patientinnen bzw. -Patienten. Dabei wurden die Unterschiede in der Versorgung zwischen der IG und der KG berücksichtigt. Während in der IG die Beratung telemedizinisch stattfand, erfolgte sie in der KG vor Ort in den humangenetischen Beratungszentren am CCC. Die Inanspruchnahme wurde bei Patientinnen und Patienten in beiden Gruppen ermittelt, denen aufgrund eines Verdachts auf ein TRS von teilnehmenden Onkologinnen und Onkologen eine Beratung und damit Kontaktaufnahme mit dem CCC empfohlen wurde. Hierzu übermittelten die teilnehmenden onkologischen Praxen die Daten der Patientinnen und Patienten, die eingeschlossen wurden. In den Studienzentren konnte dann erfasst werden, ob die Beratung nach Einschluss in die Studie tatsächlich erfolgt ist. Die Inanspruchnahme wurde als binäre Variable an den Studienzentren erhoben (1 = Beratung in Anspruch genommen, 0 = Beratung nicht in Anspruch genommen).

Wurde von den Studienzentren keine Beratungsleistung für eine eingeschriebene versicherte Person in der KG vermerkt, wurde diese Person per Nachfasstelefonie kontaktiert, um qualitative Daten zu Gründen der Nicht-Inanspruchnahme zu eruieren. Der Anruf erfolgte sechs Monate nach Einschluss in die Studie, da den Teilnehmenden der KG sechs Monate Zeit gegeben wurde, einen Beratungstermin zu vereinbaren. Dadurch sollte vermieden werden, dass der Anruf selbst einen Einfluss auf die Inanspruchnahme hat. Die ursprünglich geplante zusätzliche quantitative Erfassung der in den onkologischen Praxen ausgesprochenen Empfehlungen zur humangenetischen Beratung erwies sich in den Praxen als nicht umsetzbar. Aufgrund der begrenzten zeitlichen Ressourcen der niedergelassenen onkologischen Praxen konnte die geplante Dokumentation nicht zuverlässig durchgeführt werden. Um die Belastung der Praxen nicht weiter zu erhöhen und den Evaluationsprozess dennoch sinnvoll fortzuführen, wurde auf die Erfassung dieser Daten verzichtet. Dadurch war ein Abgleich mit der Anzahl der Ratsuchenden, die sich aus den jeweiligen Praxen vorgestellt haben, nicht möglich. Um eine Schätzung der monatlich ausgesprochenen Empfehlungen in den Praxen zu erhalten, wurde diese Abfrage in den Schulungsfragebogen der Onkologinnen und Onkologen integriert.

2.6.2 Sekundäre Endpunkte

Sekundäre Endpunkte der Studie umfassten die Zufriedenheit der Patientinnen und Patienten sowie Leistungserbringenden mit der humangenetischen Beratung, den psychologischen Distress, Einflussfaktoren auf die Intention zur Inanspruchnahme telemedizinischer genetischer Beratung, das Erleben der (telemedizinischen) genetischen Beratung sowie die Inanspruchnahme

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

der humangenetischen Beratung bei Verwandten ersten Grades der Index-Patientinnen und -Patienten. Die Teilnehmenden erhielten zu den individuellen Erhebungszeitpunkten eine Einladung per E-Mail die Fragebögen auszufüllen. Wurden die Fragebögen nicht ausgefüllt, erfolgte eine Erinnerungs-E-Mail.

2.6.2.1 Zufriedenheit der Patientinnen und Patienten mit der humangenetischen Beratung (VSQ-9, GCSS)

Die Zufriedenheit der Patientinnen und Patienten wurde quantitativ und qualitativ erfasst. Für die quantitative Analyse wurden die beiden validierten Fragebögen, der Visit-Specific Satisfaction Questionnaire (VSQ-9) (American Medical Group Association, 2024) und die Genetic Counseling Satisfaction Scale (GCSS) (DeMarco, 2004) verwendet. Die VSQ-9 und GCSS wurden zu zwei Erhebungszeitpunkten in beiden Gruppen bei denjenigen Patientinnen und Patienten erhoben, die eine humangenetische Beratung hatten (erster Erhebungszeitpunkt, t1), und bei denen die Befundmitteilung erfolgt ist (zweiter Erhebungszeitpunkt, t2).

Der VSQ-9 ist ein 9-Item-Fragebogen, der die Zufriedenheit mit medizinischer Versorgung unabhängig vom Kontext misst (American Medical Group Association, 2024). Der Fragebogen wurde bereits im humangenetischen Beratungskontext angewendet und weist eine gute Reliabilität von Cronbach's $\alpha = 0.82 - 0.94$ auf (Buchanan, 2015). Die subjektive Einschätzung findet auf einer fünfstufigen Likert-Skala von 1 (sehr schlecht) bis 5 (sehr gut) statt. Die Auswertung erfolgte nach der in der Originalpublikation beschriebenen Methodik (American Medical Group Association, 2024). Zur Gesamtbewertung der Zufriedenheit wurde ein Summenscore gebildet. In die Auswertung eingeschlossen wurden Patientinnen und Patienten, die mindestens 5 Fragen beantwortet haben. Der resultierende VSQ-9 Summenscore lag zwischen 5 (geringe Zufriedenheit) und 45 (hohe Zufriedenheit).

Der GCSS ist spezifisch auf genetischen Beratungen ausgerichtet und umfasst 6 Items. Die Skala zeigte gute Reliabilitätswerte von Cronbach's $\alpha = 0.90$ bzw. $\alpha = 0.84$ bei einer deutschen Stichprobe (DeMarco, 2004; Oberguggenberger, 2016; Tercyak, 2001). Die Einschätzung erfolgt über eine fünfstufige Likert-Skala mit Werten von 1 (stimme überhaupt nicht zu) bis 5 (stimme voll und ganz zu). Die Auswertung erfolgte nach der in der Originalpublikation beschriebenen Methodik (DeMarco, 2004; Oberguggenberger, 2016; Tercyak, 2001). Zur Gesamtbewertung der Zufriedenheit wurde ein Summenscore gebildet. In die Auswertung eingeschlossen wurden Patientinnen und Patienten, die mindestens 3 Fragen beantwortet haben. Der resultierende Summenscore lag zwischen 3 (geringe Zufriedenheit) und 30 (hohe Zufriedenheit).

Zusätzlich wurden qualitative, semi-strukturierte Einzelinterviews mit Patientinnen und Patienten beider Studiengruppen zu unterschiedlichen Zeitpunkten durchgeführt (nach dem telemedizinischen genetischen Beratungsgespräch und nach der Befundmitteilung). Im Fokus der Interviews nach dem ersten telemedizinischen Beratungsgespräch standen die Akzeptanz der technologisch mediierten Beratungsform sowie die subjektiven Erfahrungen im Zusammenhang mit der Überwindung möglicher räumlicher und zeitlicher Zugangsbarrieren. Weiterhin wurde die Bewertung des Patientinnen- und Patienteninformationsmaterials hinsichtlich Verständlichkeit und Nützlichkeit beleuchtet. Sollte bei Nachweis einer krankheitsrelevanten Genveränderung eine zweite telemedizinische genetische Beratung zur Bedeutung und Konsequenz des Untersuchungsergebnisses erfolgen, bildete die Zufriedenheit mit der psychosozialen Beratung den Befragungsschwerpunkt.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

2.6.2.2 Psychologischer Distress nach der humangenetischen Befundmitteilung (MICRA)

Die psychologische Belastung (engl.: „distress“) nach der humangenetischen Beratung und Befundmitteilung wurde mit dem validierten Fragebogen Multidimensional Impact of Cancer Risk Assessment (MICRA) erhoben, der spezifisch für diesen Kontext entwickelt wurde (Cella, 2002). Bei einer deutschen Stichprobe wurde die Reliabilität dieses Fragebogens mit befriedigend bis gut bewertet (Cronbach’s α = 0.6 - 0.81) (Cella, 2002; Oberguggenberger, 2016). Das Instrument umfasste 25 Items Die Auswertung des MICRA erfolgte nach der von den Autorinnen und Autoren aktuell empfohlenen Methodik (https://www.facit.org/measures/micra). Dabei wurden 19 der 25 Items drei Subskalen zugewiesen (Belastung, Unsicherheit, positive Erfahrung). Die Subskala Belastung umfasste die Items 1, 2, 3, 4, 7 und 8. Die Subskala Unsicherheit umfasste die Items 9, 10, 11, 12, 14, 15, 16, 17 und 20. Die Subskala positive Erfahrung umfasste die Items 5, 6, 18 und 19. Die Items 13, 21, 22, 23, 24 und 25 wurden keiner Skala zugewiesen. In OnkoRiskNET fand die Einschätzung auf einer fünfstufigen Likert-Skala von 1 (nie) bis 5 (sehr häufig) statt. Die Werte wurden zunächst auf die vierstufige MICRA-Skala mit den Punktwerten 0 (nie), 1 (selten), 3 (manchmal), 5 (oft) transformiert. Zudem wurden die Items der Skala positive Erfahrung nach der im Manual genannten Formel umkodiert, so dass hohe Werte für eine hohe Belastung standen. Anschließend wurde pro Skala eine Summenscore gebildet, der an der Anzahl der beantworteten Items normiert wurde. Dadurch ergaben sich Punktwerte von 0 bis 30 für die Skala Belastung, 0 bis 45 für die Skala Unsicherheit und 0 bis 20 für die Skala positive Erfahrung. Der MICRA-Gesamtscore wurde aus der Addition der drei Subskalen gebildet und lag zwischen 0 (geringe Belastung) und 95 (hohe Belastung). Im Studienverlauf ergab sich abweichend vom Evaluationskonzept die Möglichkeit den MICRA-Fragebogen nicht nur zu t2 (nach der Befundmitteilung), sondern bereits zu t1 (nach der humangenetischen Beratung) einzubinden. Der MICRA wurde daher zu zwei Erhebungszeitpunkten in beiden Gruppen bei denjenigen Patientinnen und Patienten erhoben, die eine humangenetische Beratung hatten (t1), und bei denen die Befundmitteilung erfolgt ist (t2).

2.6.2.3 Faktoren mit Einfluss auf die Intention zur Inanspruchnahme und Erleben der (telemedizinischen) genetischen Beratung (FTB-Fragebogen)

„Daneben wurden durch das Hanover Center for Health Communication der HMTMH Einflussfaktoren auf die Intention zur Nutzung telemedizinischer Beratung sowie das Erleben der (telemedizinischen) genetischen Beratung untersucht. Die Abfrage dieser Dimensionen erfolgte ebenfalls mittels der Online-Fragebögen, mit denen auch die Zufriedenheit (VSQ-9, GCSS) sowie psychologischer Distress (MICRA) erfasst wurde, wobei mögliche Einflussfaktoren auf die Intention zur Inanspruchnahme zum Zeitpunkt t0 und das Erleben der Beratung zum Zeitpunkt t1 gemessen wurden.

Die Intention zur Inanspruchnahme telemedizinischer genetischer Beratung wurde in der IG und der KG unterschiedlich erfasst, da die Teilnehmenden zu t0 bereits wussten, welche Beratungsform sie erhalten würden. In der IG wurde die Intention als wahrgenommene Relevanz der telemedizinischen genetischen Beratung erhoben. In der KG wurde die Intention als Bereitschaft zur Inanspruchnahme einer genetischen Beratung per Telemedizin erfasst (z. B. „Ich kann mir vorstellen, die genetische Beratung auch in Form einer telemedizinischen Beratung in Anspruch zu nehmen."). Beide Konstrukte wurden von Venkatesh et al. (2012) adaptiert, mit jeweils drei Items erhoben und auf einer fünfstufigen Likert-Skala von 1 (stimme ganz und gar nicht zu) bis 5 (stimme voll und ganz zu) bewertet. Beide Mehr-Item-Skalen erreichten eine gute

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

interne Konsistenz (IG: Cronbachs α = 0,97; KG: Cronbachs α = 0,96).

Als potenzielle Einflussfaktoren auf die Intention zur Inanspruchnahme der telemedizinischen Beratung wurden die Wichtigkeit verschiedener kanalspezifischer Charakteristika, die bisherige Informationssuche zum Thema genetisches Krebsrisiko sowie die Risikowahrnehmung erfasst. Hierfür wurden jeweils adaptierte Versionen etablierter Skalen sowie eigene themenspezifische Items genutzt. Die Bedeutung verschiedener kanalspezifischer Merkmale in Bezug auf Beratungsangebote zum Thema Krebs wurde mit vier Items erfasst, die Autonomieunterstützung abbilden und aus dem Health Care Climate Questionnaire (Williams et al., 1996; dt. Version: Schmidt et al., 2012) adaptiert wurden, sowie mit jeweils einem Item zu Individualisierung und Synchronität, die für die Studie entwickelt wurden. Die Befragten wurden gebeten, die Wichtigkeit verschiedener Aspekte im Hinblick auf Krebsberatungsdienste auf einer fünfstufigen Skala von 1 (überhaupt nicht wichtig) bis 5 (sehr wichtig) zu bewerten. Sowohl die Items zur Dimension Autonomieunterstützung als auch alle Items zusammengenommen wiesen eine gute interne Konsistenz auf und wurden jeweils zu einem Mittelwertindex zusammengefasst (gesamt: Cronbachs α = 0,88; nur Autonomieunterstützung: Cronbachs α = 0,82). Die Häufigkeit der Informationssuche zum genetischen Krebsrisiko vor der Teilnahme an der Studie wurde mithilfe eines selbst entwickelten Items auf einer fünfstufigen Skala von 1 (nie) bis 5 (sehr oft) erfasst. Die Risikowahrnehmung in Bezug auf das genetische Krebsrisiko wurde mit zwei Items erfasst, die Vulnerabilität (*susceptibility*) auf einer fünfstufigen Skala von 1 (sehr unwahrscheinlich) bis 5 (sehr wahrscheinlich) und die Bedrohlichkeit (*severity*) auf einer ebenfalls fünfstufigen Skala von 1 (überhaupt nicht bedrohlich) bis 5 (sehr bedrohlich) abbildeten und von Kahlor (2010) adaptiert wurden.

Als Indikatoren des Erlebens der Beratung wurde das Vertrauen in die Beraterin oder den Berater, die Bewertung der Einfachheit der Nutzung sowie die Nutzungsintention telemedizinischer Beratung für andere Themen erfasst. Auch hierfür kamen adaptierte Versionen validierter Skalen zum Einsatz. Das Vertrauen in die Beraterin oder den Berater wurde mittels eines Items erfasst, das dem validierten Fragebogen „Zufriedenheit in der ambulanten Versorgung – Qualität aus Patientenperspektive“ (ZAP bzw. eZAP in seiner digitalen Form) entnommen wurde (Bitzer et al., 1999; Kassenärztliche Bundesvereinigung, o. J.) und auf einer fünfstufigen Skala von 1 (sehr gering) bis 5 (sehr hoch) erfasst wurde. Zur Messung der Bewertung der Einfachheit der Nutzung wurde eine Skala aus der Unified Theory of Acceptance and Use of Technology (UTAUT; Venkatesh et al., 2003) adaptiert. Die insgesamt vier Items wurden nur in der IG auf einer fünfstufigen Likert-Skala von 1 (stimme ganz und gar nicht zu) bis 5 (stimme voll und ganz zu) erhoben und vor dem Hintergrund ihrer zufriedenstellenden internen Konsistenz zu einem Mittelwertindex verdichtet (Cronbachs α = 0,95). Die Nutzungsintention einer telemedizinischen Beratung für andere Themen abgesehen vom genetischen Krebsrisiko wurde ebenfalls nur in der IG mittels drei Items erfasst, die aus der Extended Unified Theory of Acceptance and Use of Technology (UTAUT2; Venkatesh et al., 2012) adaptiert wurden. Die Items wurden ebenfalls auf einer fünfstufigen Likert-Skala von 1 (stimme ganz und gar nicht zu) bis 5 (stimme voll und ganz zu) erhoben. Die drei Items wiesen eine gute interne Konsistenz auf und wurden zu einem Mittelwertindex verdichtet (Cronbachs α = 0.92).“

2.6.2.4 Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung durch Verwandte

Für die Ermittlung der Inanspruchnahme einer humangenetischen Beratung durch Verwandte ersten Grades wurde ermittelt, wie viele Angehörige der Index-Patientinnen und -Patienten

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

selbst eine genetische Beratung wahrnahmen. Dies wurde, analog wie beim primären Endpunkt, über das CCC erfasst und dokumentiert. Der Beobachtungszeitraum reichte von der Beratung der Indexperson bis zum Ende des Interventionszeitraums. Mithilfe der in den CCC verwendeten Familien-ID konnte die Beratung der Angehörigen nachvollzogen werden. Diese Familien-ID wurde in den CCC verwendeten Labor- bzw. Klinikinformationssystemen neben einer Personen-ID nach notwendiger Einwilligung vergeben.

2.6.2.5 Zufriedenheit der Leistungserbringenden mit der NVF

Verschiedene Aspekte der Zufriedenheit der beteiligten niedergelassenen Onkologinnen und Onkologen, Humangenetikerinnen und Humangenetiker sowie Fallmanagerinnen und Fallmanager mit der NVF (Versorgungsprozess, Kooperation und Kommunikation mit den anderen Leistungserbringenden) wurden anhand projektbegleitender qualitativer, semi-strukturierter Einzelinterviews untersucht. Die Zufriedenheit mit der didaktischen und inhaltlichen Aufbereitung der Schulungen wurde mittels selbstentwickeltem Fragebogen erhoben. Eine qualitative Fokusgruppe wurde im Anschluss an den ersten Schulungstermin mit vier bis fünf teilnehmenden Onkologinnen und Onkologen im September 2022 durchgeführt. Die Teilnahme an den Schulungen wurde im Kooperationsvertrag mit den Onkologinnen und Onkologen vereinbart. Die im Rahmen der Fokusgruppe gewonnenen Erkenntnisse wurden in einen selbstentwickelten quantitativen Fragebogen zur quantitativen Bewertung der Schulungen eingearbeitet. Dieser selbstentwickelte Fragebogen umfasste 12 Item und wurde sowohl papierbasiert als auch digital über einen Zugangslink auf der Umfrageplattform LimeSurvey (https://inav.limequery.com/) durch das inav bereitgestellt. Dabei wurden drei Themenbereiche einzeln abgefragt: Unterstützung bei der Entscheidungsfindung zur Verdachtsdiagnose, Vorbereitung auf die persönliche Beratung und den weiteren Prozess sowie Verbesserung der Verdachtsklärung, einschließlich der Kommunikation mit Angehörigen.

Des Weiteren wurde auf Seiten der Leistungserbringenden die empfundene zusätzliche Arbeitsbelastung durch die Tätigkeiten während der NVF bewertet. Dazu wurde der National Aeronautics and Space Administration-Task Load Index (NASA-TLX) (Flägel, 2019), ein mehrdimensionales Instrument zur subjektiven Messung von Arbeitsbelastung verwendet. Dieses wurde ursprünglich zur Erfassung von Arbeitsbeanspruchungen in der Luftfahrt entwickelt; mittlerweile existiert eine deutsche Adaption zur Erfassung der Arbeitsbelastung in der ärztlichen Sprechstunde. Die deutsche Version des NASA-TLX zeigte eine hohe interne Konsistenz (Cronbach‘s $\alpha = 0{,}84$) und eignete sich somit zur Erfassung der Arbeitsbelastung im Kontext persönlicher und telemedizinischer Konsultationen (Flägel, 2019). Das Instrument umfasst sechs Subskalen/Dimensionen zu geistigen, körperlichen und zeitlichen Anforderungen, Leistung, Anstrengung und Frustration. Die Selbsteinschätzung findet auf einer zwanzigstufigen Skala statt, die von eins (gering) bis 20 (hoch) reicht. Der Gesamtmittelwertscore der Skala wird über das arrithmetische Mittel der sechs Subskalen/Dimensionen berechnet (Flegel, 2019).

Zu Beginn des Projekts war geplant, die Arbeitsbelastung der Ärztinnen und Ärzte in der NVF über zwei Methoden zu erheben. Einerseits war angedacht, diese über den standardisierten NASA-TLX-Fragebogen zu ermitteln. Andererseits sollte die Arbeitsbelastung über die Zufriedenheiten in qualitativen Interviews erfasst werden. Im Laufe des Projektes wurde deutlich, dass die Arbeitsbelastung bereits in der Regelversorgung hoch ausfällt und die zeitlichen Ressourcen der Ärztinnen und Ärzte sehr knapp bemessen sind. Daher wurden die Fragen des NASA-TLX nicht als eigenständiger Fragebogen verteilt, sondern in die telefongestützten qualitativen

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Einzelinterviews integriert. Durch die Anpassung der Erhebungsmethode wurde eine zweifache Erhebung vermieden und der Aufwand auf ärztlicher Seite so gering wie möglich gehalten. Die Datenerhebung erfolgte für alle Gruppen an Leistungserbringenden am Ende der Interventionsphase.

2.6.2.6 Kosteneffektivität der NVF

Für die gesundheitsökonomische Bewertung der NVF wurden die Perspektive der Patientinnen und Patienten und die Perspektive der Leistungserbringenden berücksichtigt. Die Kosten wurde mit einem Zeiterfassungsansatz erhoben, d. h. die Kosten entsprachen größtenteils dem eingesetzten Zeitaufwand.

Für die Perspektive der Patientinnen und Patienten wurden direkte Kosten und indirekte Kosten berücksichtigt. Direkte Kosten beinhalteten die Anfahrt zur humangenetischen Beratung, die nur bei Patientinnen und Patienten der KG anfielen, die die Face-to-Face-Beratung in Anspruch genommen hatten. Zur Erfassung der Kosten für die An- und Abreise wurde ursprünglich ein selbstentwickelter Fragebogen eingesetzt (Anlage 2). Insgesamt füllten 94 Personen der KG, die die Face-to-Face-Beratung in Anspruch genommen hatten, den Fragebogen aus (Ergebnisse in Anlage 6). Aufgrund des geringen Rücklaufs konnten die Angaben jedoch nicht für die Gesundheitsökonomie verwendet werden. Stattdessen wurde für die Berechnung der An- und Abreisekosten die Distanz zum CCC auf Basis der Postleitzahl des Wohnortes verwendet. Indirekte Kosten beinhalteten den Produktivitätsausfall bei Patientinnen und Patienten, die eine genetische Beratung in Anspruch nahmen. In der IG beinhaltete dies die Zeit für die telemedizinische Beratung. In der KG beinhaltete dies die Anfahrtszeit und die Zeit für die Beratung vor Ort. Die Beratungszeit wurde auf Basis der Zeiterfassungsbögen für die Leistungserbringenden geschätzt. Für die KG wurde zusätzlich die Anfahrtszeit auf Basis der mittleren Distanz zum CCC in km berechnet.

Für die Perspektive der Leistungserbringenden wurden die Kosten der Humangenetikerinnen und Humangenetiker sowie des Fallmanagements (IG) bzw. der medizinischen Fachangestellten (MFAs) in den Ambulanzen (KG) ermittelt. Zur Ermittlung des zeitlichen Aufwands und der damit verbundenen Arbeitszeitkosten wurden im Projekt selbstentwickelte Zeiterfassungsbögen eingesetzt (Anlage 2). Diese wurden von den beteiligten Humangenetikerinnen und Humangenetikern sowie Fallmanagerinnen und Fallmanagern ausgefüllt. Erfasst wurden jeweils die aufgewendeten Arbeitszeiten für die Vorbereitung, Durchführung und Nachbereitung der humangenetischen Beratung. Eine zusätzliche Schätzung des zeitlichen Aufwands für Beratung und Befundmitteilung bei Onkologinnen und Onkologen erfolgte im Rahmen qualitativer Interviews, um den Ansatz so zu gestalten, dass möglichst wenige Ressourcen der niedergelassenen Ärztinnen und Ärzte beansprucht wurden.

2.6.2.7 Klinische und soziodemografische Angaben

Des Weiteren wurden klinische und soziodemografische Angaben erhoben. Die klinischen Daten Diagnose und Tag der Diagnose wurden im Rahmen der Anamnese an den Studienzentren erhoben. Der soziodemografische Paper-Pencil-Fragebogen wurde den Patientinnen und Patienten über das Studienzentrum bereitgestellt. Neben Alter und Geschlecht wurde Bildungsabschluss, Beruf, Daten zur Familienanamnese und Wohnort abgefragt.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Die Erhebung der Fragebögen (VSQ-9, GCSS, MICRA und FTB-Fragebogen) erfolgte digital per Online-Befragung über die Plattform Unipark (https://www.unipark.com/). Der Link zu den Online-Fragebögen wurde den Teilnehmenden per E-Mail zu den jeweiligen Erhebungszeitpunkten bereitgestellt. Wurden die Fragebögen nicht ausgefüllt, erfolgte eine Erinnerungs-E-Mail. Die Nutzung von Online-Fragebögen senkte die Fehleranfälligkeit bei der Eingabe von Daten, setzte jedoch technisches Wissen und die vorhandene Hardware aufseiten der Patientinnen und Patienten für die Teilnahme voraus.

In OnkoRiskNET wurden Daten über Abfragen in den verwendeten Laborinformationssystemen, mittels Fragebögen und qualitative Erhebungsmethoden erhoben. Es fanden keine studienbedingten körperlichen Untersuchungen oder Blutentnahmen statt, da eine ggf. indizierte molekulargenetische Untersuchung anhand einer Blutprobe im Rahmen der Regelversorgung erfolgt und nicht Bestandteil der Studie ist.

2.7 Erhebungszeitpunkte

Eine Übersicht über alle Daten, die im Rahmen der Studie erfasst wurden, findet sich in Tabelle 4. Diese zeigt die verschiedenen Datentypen, die mit unterschiedlichen Instrumenten zu den jeweiligen Erhebungszeitpunkten t0 bis t3 erhoben wurden.

Tabelle 4: Datenquellen, erhobene Daten und Erhebungszeitpunkte.

Bereich	Erhebungsinstrument / erhobene Daten	Zeitpunkt	Gruppe
	Soziodemografische Daten: Alter, Geschlecht, Bildungsabschluss, Beruf, Familienanamnese, Wohnort	Anamnese	KG/IG
	Klinische Daten: Diagnose, Tag der Diagnose	Anamnese	KG/IG
Effektevaluation			
Erfassung durch das Studienzentrum / CCC			
	Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung: Patientinnen und Patienten	t3	IG/KG
	Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung: Verwandte ersten Grades	t3	IG/KG
	Anzahl der Empfehlungen pro Praxis (Praxis-Dokumentation)	Durchführungs-phase	KG/IG
Befragung der Patientinnen und Patienten (Fragebögen, Anlage 2)			
	Zufriedenheit mit der humangenetischen Beratung (GCSS, VSQ-9)	t1, t2, t3	IG/KG
	Psychologischer Disstress (MICRA)	t1, t2, t3	IG/KG
	Einflussfaktoren auf die Inanspruchnahme (FTB)	t0, t1	IG/KG
Prozessevaluation (Leitfäden, Anlage 3)			
	Zufriedenheit mit der NVF: Patientinnen- und Patientenbefragung (Einzelinterview)	t1, t2, t3	IG
	Zufriedenheit mit der Regelversorgung: Patientinnen- und Patientenbefragung (Einzelinterview)	t2	KG

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

	Zufriedenheit mit der NVF: Leistungserbringerbefragung (Einzelinterview)	Ende der Interventionsphase	(IG)
	Schulungszufriedenheit: Onkologinnen und Onkologen (Fokusgruppe)	Nach der ersten Schulung	(IG)
	Schulungszufriedenheit: Onkologinnen und Onkologen (Fragebogen)	Nach der ersten Schulung und jeder weiteren Schulung	(IG)
	Schulungszufriedenheit: Onkologinnen und Onkologen (Fragebogen)	Nach der ersten Schulung und jeder weiteren Schulung	(IG)
	Arbeitsbelastung: Befragung der Leistungserbringenden (NASA-TLX)	Ende der Interventionsphase	(IG)
Gesundheitsökonomische Evaluation			
	Kosten: Patientinnen- und Patientenbefragung (Fragebogen)	t1	KG
	Kosten: Patientinnen und Patienten (Nachfasstelefonie)	t3	KG
	Kosten: Leistungserbringende (Zeiterfassungsbögen)	Mitte der Interventionsphase	IG/KG
	Kosten: Leistungserbringende (Einzelinterview)	Ende der Interventionsphase	(IG)

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, CCC = Comprehensive Cancer Center, t1 = nach der humangenetischen Beratung, t2 = nach der Befundmitteilung, t3 = nach der zweiten telemedizinischen Beratung.

Auf Seiten der Patientinnen und Patienten fand die Baseline-Erhebung (t0) in beiden Gruppen nach Einschluss in die Studie und Terminvereinbarung für einen genetischen Beratungstermin statt. Nach der Erstberatung der ratsuchenden Person vor Ort (KG) oder per Telemedizin (IG) wurden erneut Daten erhoben (t1). Bei bestätigtem Verdacht auf ein TRS, Einleitung der Diagnose durch die Humangenetik und Befundmitteilung durch die Humangenetik (KG) bzw. die onkologische Praxis (IG) wurden weitere Daten gesammelt (t2). Zum Abschluss des (neuen) Versorgungspfades wurden zu einem weiteren Zeitpunkt (t3) erneut Daten erhoben (Abbildung 5).

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

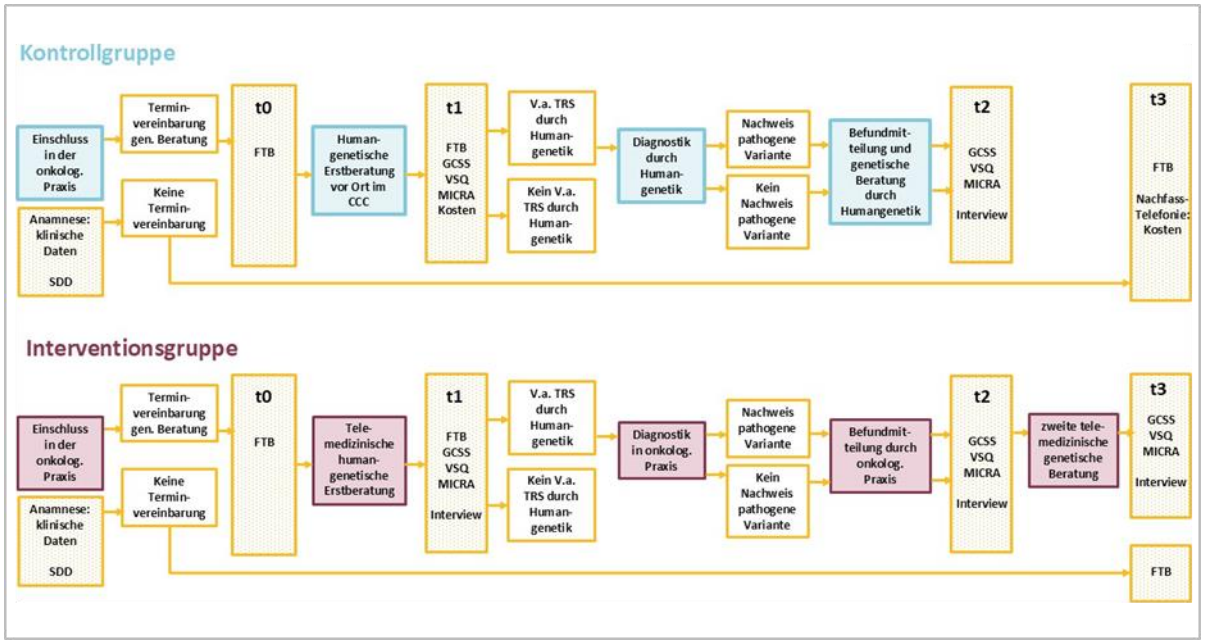


Abbildung 5: Zeitpunkte der Datenerhebung bei Patientinnen und Patienten.

Anmerkung. SDD = Soziodemografische Daten, FTB = Fragebogen zur Erfassung von Einflussfaktoren auf Inanspruchnahme und Erleben der (telemedizinischen) genetischen Beratung, CCC = Comprehensive Cancer Center, GCSS = Genetic Counselling Satisfaction Scale, VSQ = Visit Specific Questionnaire, MICRA = Multidimensional Impact of Cancer Risk Assessment, TRS = Tumorrisikosyndrom, V.a. = Verdacht auf, t0 = Baseline, t1 = nach der humangenetischen Beratung, t2 = nach der Befundmitteilung, t3 = nach der zweiten telemedizinischen Beratung.

2.8 Datenauswertung

Im Folgenden werden die Methoden zur Auswertung der Ergebnisse der Effektevaluation, gesundheitsökonomischen Evaluation und Prozessevaluation beschrieben. Die Evaluation erfolgte gemäß dem Intention-to-Treat-(ITT-)Prinzip, sodass alle Teilnehmenden entsprechend ihrer ursprünglichen Zuweisung (IG, KG) zu den jeweils vorliegenden Erhebungszeitpunkten in die Auswertung einbezogen wurden.

2.8.1 Effektevaluation

Es erfolgte zunächst eine deskriptive Analyse aller Daten entsprechend dem Skalierungstyp der Variablen. Für kategoriale Variablen wurden Anzahl und prozentueller Anteil angegeben. Für metrische Variablen wurden Mittelwerte, Standardabweichungen, Median, Quartile, Maximum und Minimum ausgegeben.

Für die Analyse des primären Endpunkts Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung lagen für alle Patientinnen und Patienten Daten vor („complete case analysis“). Für die Inferenzstatistik des primären Endpunktes wurde ein logistisches gemischtes Modell aufgesetzt. Dabei handelt es sich um ein statistisches Modell, das sowohl feste Effekte als auch zufällige Effekte enthält. Feste Effekte sind die zu untersuchenden Faktoren. Zufällige Effekte ermöglichen es, systematische Unterschiede in den Beobachtungszeiträumen und Clustereffekte des Stepped-Wedge-Designs (z. B. Zuordnung zu Praxen, unterschiedliche Dauer der einzelnen Praxen in Interventions- und Kontrollphase) zu berücksichtigen. Durch die explizite Berücksichtigung der zufälligen Effekte haben gemischte Modelle eine höhere statistische Power im Vergleich zu

Gefördert durch:
GBA Innovationsausschuss

einfachen Regressionsmodellen. Als binäre abhängige Variable wurde die Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung (Beratung erfolgt, keine Beratung erfolgt) in das Modell aufgenommen. Als feste Effekte wurden die Gruppenzugehörigkeit (IG, KG) sowie als Kovariablen das Geschlecht (weiblich, männlich), das Alter in Jahren, die Zeit seit der Erstdiagnose in Jahren und die Diagnoseart aufgenommen (5 Kategorien die durch das Konsortium festgelegt wurden: Tumorerkrankungen der Atemwege, Lunge, Thymus, Schilddrüse (C00-C14, C30-C39, C73-C75), Tumorerkrankungen des Gastrointestinaltraktes (C15-C26, C64-C68), Tumorerkrankungen des Urogenitaltraktes (C60-C63, C51-C58), systemische Tumore (C43-C44, C45-C49, C81-C96, C40-C41, C69-C72) und

bösartige Neubildungen der Brustdrüse in der Familienanamnese (Z80.3). Es wurden ein einfaches Modell (nur Gruppenzugehörigkeit) und zwei erweiterte Modelle (Gruppenzugehörigkeit und alle Kovariablen) modelliert. Für die zufälligen Effekte war laut Evaluationskonzept geplant sowohl die Praxen (26 Level) als auch die Cluster (Stufe, in der Praxen von dem Kontroll- in den Interventionsstatus wechseln, 7 Level) in das Modell aufzunehmen. Da Cluster- und Praxiszugehörigkeit perfekt kollinear verliefen und das Modell mit beiden Faktoren entsprechend nicht konvergierte (Singularität), wurde jedoch nur die Praxen als zufällige Effekte modelliert. Es wurde eine Nichtunterlegenheits-Hypothese getestet. Die Alternativhypothese lautete, dass die IG nicht signifikant seltener die Beratung in Anspruch nimmt als die KG. Die Differenz der Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung wurde mit der im Evaluationskonzept festgelegten Nichtunterlegenheits-Grenze von $\delta = 0{,}05$ (entspricht 5 % des Mittelwerts der KG) verglichen.

Der sekundäre Endpunkt Zufriedenheit mit der humangenetischen Beratung wurde nach der Beratung (t1) und Befundmitteilung (t2) mit den Fragebögen VSQ-9 und GCSS erhoben. Der sekundäre Endpunkt Psychologischer Distress nach der humangenetischen Beratung wurde mit dem MICRA-Fragebogen ebenfalls zu t1 und t2 erhoben. Faktoren mit Einfluss auf die Intention zur Inanspruchnahme einer telemedizinischen genetischen Beratung wurden vor der Beratung (t0) und das Erleben der (telemedizinischen) genetischen Beratung wurden nach der Beratung (t1) mittels des FTB-Fragebogens erhoben. Die Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung bei Verwandten ersten Grades (numerische Anzahl pro Patientin/Patient) wurde über das CCC zum Ende des Interventionszeitraums (t3) erfasst. Zusätzlich wurden soziodemografische und klinische Variablen zur Beschreibung der Studienpopulation zum Zeitpunkt der Anamnese erhoben. Fehlende Werte in den genannten sekundären Endpunkten und Variablen wurden deskriptiv ausgegeben und nicht imputiert. Für die gruppenvergleichenden Analysen der metrischen Variablen wurden zunächst die Normalverteilung mittels Histogramme, Quantil-Quantil-Plots und dem Shapiro-Wilk-Test sowie die Gleichheit der Varianzen (Homoskedastizität) mittels Levene-Test geprüft. Für normalverteilte Variablen mit Varianzgleichheit erfolgte die Inferenzstatistik mit t-Tests für unabhängigen Stichproben. Für nicht normalverteilte Variablen oder solche ohne Varianzgleichheit erfolgte die Inferenzstatistik mit nicht-parametrischen Wilcoxon-Rangsumme-Tests. Für kategoriale Variablen erfolgte die Inferenzstatistik mit dem exakten Test nach Fisher. Für post-hoc Vergleiche der Kategorien signifikanter kategorialer Variablen erfolgte eine Korrektur für multiples Testen nach Bonferroni-Holm. Es wurde ein Signifikanzniveau von $\alpha = 0{,}05$ und ein 95%-Konfidenzintervall verwendet. Für die Analyse der sekundären Endpunkte wurden erneut Nichtunterlegenheits-Hypothesen mit einer Nichtunterlegenheits-Grenze von $\delta = 0{,}05$ (entspricht 5 % des Mittelwerts der KG) geprüft. Für die Auswertung des FTB-Fragebogens wurden zudem lineare Regressionsanalysen durchgeführt, um Einflussfaktoren auf die Intention zur Inanspruchnahme der telemedizinischen genetischen

Gefördert durch:
GBA Innovationsausschuss

Beratung zu untersuchen.

Die quantitativen Datenauswertungen für die Effektevaluation erfolgten mit dem statistischen Analyseprogramm RStudio (https://www.r-project.org/, Version 2024.12.0) und Microsoft Excel (Version 2412, Microsoft 365).

2.8.2 Gesundheitsökonomische Evaluation

Für die gesundheitsökonomische Bewertung der NVF wurden die Perspektive der Patientinnen und Patienten und die Perspektive der Leistungserbringenden berücksichtigt. Die Kosten wurden aus Perspektive der Patientinnen und Patienten sowie Leistungserbringenden ermittelt und zudem die Kosteneffektivität als Verhältnis der inkrementellen Interventionskosten zu den inkrementellen Effekten (d. h. zusätzlich identifizierten TRS-Patientinnen und Patienten) berechnet.

Für die Perspektive der Patientinnen und Patienten wurden direkte Kosten und indirekte Kosten berücksichtigt. Direkte Kosten beinhalteten die Anfahrt zur humangenetischen Beratung, die nur bei Patientinnen und Patienten der KG anfielen, die die Face-to-Face-Beratung in Anspruch genommen hatten. Zur Berechnung der Kosten wurde die Distanz zum CCC auf Basis der Postleitzahl des Wohnortes mit der Kilometerpauschale für Reisekosten von 0,30 €/km multipliziert.

Indirekte Kosten beinhalteten den Produktivitätsausfall bei Patientinnen und Patienten im arbeitsfähigen Alter (d. h. Personen unter 65 Jahre), die eine genetische Beratung in Anspruch nahmen. In der IG beinhaltete dies die Zeit für die telemedizinische Beratung. In der KG beinhaltete dies die Anfahrtszeit und die Zeit für die Beratung vor Ort. Die Beratungszeit wurde auf Basis der Zeiterfassungsbögen für die Leistungserbringenden geschätzt. Für die KG wurde zusätzlich die Anfahrtszeit auf Basis der mittleren Distanz zum CCC in km berechnet, indem die Distanz durch eine geschätzte Durchschnittsgeschwindigkeit auf deutschen Straßen von 60 km/h geteilt wurde. Die Kosten für den Produktivitätsausfall wurden berechnet, indem für alle Patientinnen und Patienten, die jünger als 65 Jahre waren und eine Beratung inz Anspruch genommen hatten, die Gesamtzeit mit durchschnittlichen Arbeitskosten von 41,40€ pro Stunde multipliziert wurden (Quelle: DESTATIS, Jahresschätzung Arbeitskosten Produzierendes Gewerbe und Dienstleistungsbereich für 2023). Die Kosten aus Perspektive der Patientinnen und Patienten wurden als Summe der direkten und indirekten Kosten berechnet.

$$Kosten\ aus\ Perspektive\ der\ Patientinnen\ und\ Patienten = Direkte\ Kosten + Indirekte\ Kosten$$

Für die Perspektive der Leistungserbringenden wurden die Kosten der Humangenetikerinnen und Humangenetiker sowie des Fallmanagements (IG) bzw. der MFAs in den Ambulanzen (KG) ermittelt. Zur Ermittlung des zeitlichen Aufwands und der damit verbundenen Arbeitszeitkosten wurden die Zeiterfassungsbögen eingesetzt (Anlage 2), die die Arbeitszeiten (in Minuten) für die Vorbereitung, Durchführung und Nachbereitung der humangenetischen Beratung erfassten. Für die aufgewendete Arbeitszeit der Leistungserbringenden in der Ambulanz lagen keine dokumentierten Zeitwerte vor. Stattdessen wurden diese auf Basis der Zeitdokumentation der Fallmanagerinnen und Fallmanager geschätzt. Um eine realitätsnahe Abbildung der KG zu ermöglichen, wurden dabei jene zusätzlichen Tätigkeiten herausgerechnet, die ausschließlich im Rahmen der NVF anfielen. Hierzu zählten die Aufnahme des Falls in das SAP-System,

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Erinnerungen an fehlende Formulare und Unterlagen im Rahmen der Beratungsvorbereitung sowie die Laborbeauftragung zur Diagnostik im Rahmen der Nachbereitung.

Fehlende Zeitangaben in einzelnen Variablen der Zeiterfassungsbögen wurden per Mittelwert-Imputation ersetzt, um eine umfassende Auswertung aller einbezogenen Fälle zu ermöglichen. Eine Sensitivitätsanalyse wurde auf Basis vollständig dokumentierter Fälle durchgeführt (Anlage 7). Zu betonen ist, dass die Zeitaufwände auf der Seite der Leistungserbringenden nicht personenbezogen erhoben wurde, d. h. es war nicht möglich die Zeitaufwände einzelnen Individuen aus IG und KG zuzuordnen. Für die Kostenberechnung und den Kosteneffektivitätsvergleich wurde daher der geschätzte mittlere Zeitaufwand in IG und KG herangezogen. Für Patientinnen und Patienten, die die Beratung nicht in Anspruch genommen hatten, entstanden keine Kosten. Zur Berechnung der Kosten wurde die Zeit mit geschätzten mittleren Arbeitskosten von 1,35 € pro Minute für die Humangenetik und 0,57 € pro Minute für die Fallmanagerinnen und Fallmanager (IG) bzw. MFAs (KG) multipliziert. Die Arbeitskosten pro Minute für Fachärztinnen und Fachärzte für Humangenetik wurden auf Basis der aktuellen Entgelttabellen des TV-Ärzte/VKA, Entgeltgruppe Ä1, Stufe 2 (Stand: Februar 2025) ermittelt. Die Arbeitskosten pro Minute für Fallmanagerinnen und Fallmanager bzw. MFAs im öffentlichen Dienst wurden basierend der aktuellen Entgelttabellen des TV-ÖD/VKA, Entgeltgruppe E9, Stufe 3 (Stand: Februar 2025) erhoben. Die Kosten aus Perspektive der Leistungserbringenden wurden als Summe der Kosten von Humangenetik und MFAs berechnet. Die Schätzwerte aus den Interviews mit Onkologinnen und Onkologen flossen aufgrund der geringen Fallzahl und geringen Spezifität der Aussagen nicht in die quantitative Analyse ein.

$$Kosten\ aus\ Perspektive\ der\ Leistungserbringenden = Kosten\ Humangenetik + Kosten\ MFA$$

Für beide Perspektiven wurden die mittleren Gesamtkosten unter Berücksichtigung aller Patientinnen und Patienten berechnet. Die Werte wurden für die inkrementelle Kosteneffektivitätsanalyse (ICER) herangezogen, bei der die Kosten ins Verhältnis zu den erzielten Effekten gesetzt wurden. Als Effektparameter wurde die Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung verwendet.

$$\mathrm{ICER} = \frac{\mathrm{Kosten}^{IG} - \mathrm{Kosten}^{KG}}{\mathrm{Effekt}^{IG} - \mathrm{Effekt}^{KG}}$$

Bei der Bewertung der Kosteneffektivität muss berücksichtigt werden, dass bei Nicht-Inanspruchnahme der Beratung keine zeitlichen Aufwände und somit keine Kosten anfallen. Bei stark unterschiedlichen Raten der Inanspruchnahme zwischen den Gruppen, kann dies dazu führen, dass der ICER-Wert weniger aussagekräftig ist, da eine Verschlechterung der Kosteneffektivität rein durch eine erhöhte Inanspruchnahme in der IG zustande kommen kann. Dies entspricht nicht zwangsläufig auch einer Erhöhung der Kosten der Intervention per se im Vergleich zur Regelversorgung. Zusätzlich zu den ICER-Werten wurden daher auch die mittleren Gesamtkosten pro Gruppe berechnet, unter Berücksichtigung nur derjenigen Patientinnen und Patienten, die die Beratung in Anspruch genommen. Dies entspricht den mittleren Kosten der Intervention im Vergleich zur Regelversorgung.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Die gesundheitsökonomischen Analysen erfolgten mit dem statistischen Analyseprogramm RStudio (https://www.r-project.org/, Version 2024.12.0) und Microsoft Excel (Version 2412, Microsoft 365).

2.8.3 Prozessevaluation

Die Prozessevaluation umfasste Einzelinterviews und Fokusgruppen.

2.8.3.1 Methoden zur Auswertung der Einzelinterviews

Die qualitativ erhobenen Interviewdaten wurden verbatim transkribiert und inhaltsanalytisch unter Einsatz des qualitativen Datenanalyseprogramms MAXQDA 2024 ausgewertet (Kuckartz, 2019; MAXQDA, 2024). Das Analyseverfahren erfolgte in Rückgriff auf die Grundlagen strukturierender qualitativer Inhaltsanalyse nach Mayring (Mayring & Fenzl, 2022) und war folgendermaßen gegliedert: Zunächst wurde die 1) spezifische Auswertungsperspektive unter Berücksichtigung der Forschungsfragen und des Erkenntnisinteresses festgelegt. In einem nächsten Schritt 2) wurde das Datenmaterial entsprechend fixiert, die Analyseeinheit bestimmt und ein ex ante Kategoriensystem gebildet. Dieses Kategoriensystem baute maßgeblich auf den in den theoretischen Vorüberlegungen konzipierten Untersuchungsvariablen sowie den Hypothesen auf. Darauf folgte die 3) Extraktion bzw. Erzeugung eines thematisch geordneten Informationskonglomerats: Das ex ante gebildete Kategoriensystem leitete diesen Verfahrensschritt zwar an, blieb zugleich jedoch offen für Anpassungen. Dementsprechend konnten die Dimensionen existierender Kategorien verändert und neue Kategorien konstruiert werden, wenn sich bestimmte Sachverhalte aus dem Datenmaterial nicht auf das bestehende Kategoriensystem anwenden ließen. Schließlich wurden 4) die Daten hinsichtlich ihres Informationsgehalts aufbereitet, bedeutungsgleiche Informationen zusammengefasst und fallübergreifend ausgewertet.

Die Leitfäden finden sich in der Anlage 3: Interviewleitfäden.

Des Weiteren wurden die Einzelinterviews mit den Leistungserbringenden genutzt, um die zusätzliche Arbeitsbelastung durch die Tätigkeiten während der NVF zu bewerten. Hierfür wurde der NASA-TLX-Fragebogen (Flägel, 2019) herangezogen und in die telefonischen Interviews integriert. Die sechs Subskalen/Dimensionen wurden deskriptiv ausgewertet (Mittelwert, Median, Standardabweichung) und ein Gesamtmittelwertscore berechnet.

2.8.3.2 Methoden zur Auswertung der Fokusgruppe

Um die Zufriedenheit mit der Schulung beim Übergang von der Kontroll- in die Interventionsphase aus Sicht der Onkologinnen und Onkologen zu explorieren, wurde eine Fokusgruppe durchgeführt. Die Fokusgruppe wurde im Anschluss an den ersten digitalen Schulungstermin ebenfalls digital per Videokonferenzsoftware durchgeführt. Die teilnehmenden Onkologinnen und Onkologen aus der ersten Schulung nahmen daran teil. Aus pragmatischen Gründen wurde die Fokusgruppe nicht tonaufgezeichnet oder transkribiert. Es wurde kein visuelles Material erfasst. Der Leitfaden befindet sich in Anlage 3: Interviewleitfäden.

Das Feedback der Onkologinnen und Onkologen zur ersten Schulung wurde genutzt, um den selbstentwickelten Fragebogen zur Schulungszufriedenheit weiterzuentwickeln. Dieser wurde zur quantitativen Bewertung der Schulung herangezogen. Die Schulungsfragebögen wurden deskriptiv ausgewertet (Mittelwert, Median, Standardabweichung). Der Fragebogen findet sich

in Anlage 2: Fragebögen.

Nach Abschluss der Auswertung erfolgte eine Triangulation der qualitativen Datenergebnisse mit den quantitativ erhobenen Daten (Flick, 2020). Dabei wurde sich an einem konvergent-parallelen Design orientiert, das die parallele und nicht zwangsweise abhängige Erhebung von qualitativen und quantitativen Daten gekennzeichnet ist.

3 Ergebnisse der Evaluation

Im Folgenden werden die Studienpopulation sowie die Ergebnisse der Effekt-, gesundheitsökonomischen und Prozessevaluation dargestellt.

3.1 Studienpopulation

In Abbildung 6 ist der Einschluss der Patientinnen und Patienten in die Studie im Verlauf des Stepped-Wedge-Designs je Sequenz und Periode zusammengefasst. Der detaillierte Fluss der teilnehmenden Patientinnen und Patienten von der Rekrutierung bis zum Studienende über die sieben Stufen hinweg, ist dem Flussdiagramm in Anlage 1 zu entnehmen. Insgesamt wurden 678 Teilnehmende durch onkologische Praxen eingeschlossen. Durch die Randomisierung auf Praxenebene wurden insgesamt 353 Personen (52,06 %) der KG und 325 Personen (47,94 %) der IG zugeordnet. Trotz zusätzlicher Rekrutierungsmaßnahmen wie Screening nach potenziellen Teilnehmenden in den onkologischen Praxen vor Ort durch das Studienteam, konnte die geplante Fallzahl von 378 Teilnehmenden je Gruppe (*N* = 756) nicht erreicht werden.

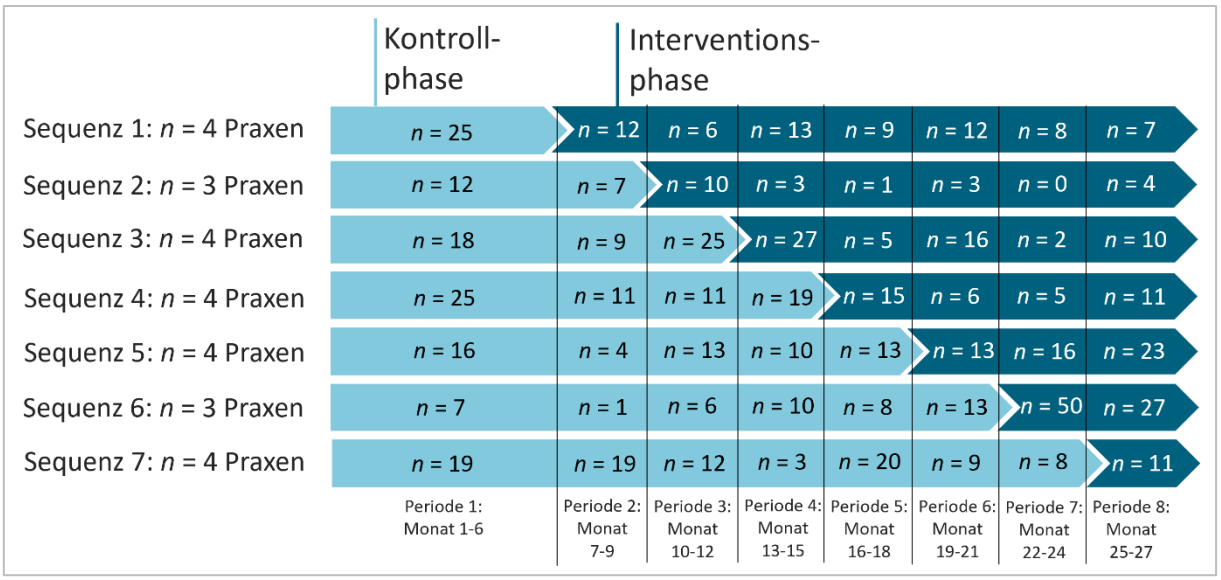


Abbildung 6: Eingeschlossene Patientinnen und Patienten im Stepped-Wedge-Design.

Anmerkung. *n* = Fallzahl.

3.1.1 Drop-out

Es schieden insgesamt 53 Patientinnen und Patienten (7,82 %) frühzeitig aus der Studie aus („Drop-out“). Von den Drop-outs zählten 44 Personen (83,02 %) zur IG und 9 Personen (16,98 %) zur KG. Die erfassten Gründe für das frühzeitige Ausscheiden aus der Studie waren ein Rückzug der Teilnahmeeinwilligung („gekündigt“) oder Tod („verstorben“). Die Ereignisse Rückzug der

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Teilnahmeeinwilligung und Tod kamen dabei signifikant häufiger in der IG im Vergleich zur KG vor (Tabelle 5).

Tabelle 5: Gruppenvergleich der Gründe für das vorzeitige Ausscheiden aus der Studie

Variable	IG	KG	Gesamt	*p**
	(*n* = 325)	(*n* = 353)	(*N* = 678)	
Gekündigt				**<0,001**
Ja	22 (6,77%)	2 (0,57%)	24 (3,54%)	
Nein	303 (93,23%)	351 (99,43%)	654 (96,46%)	
Verstorben				**0,002**
Ja	22 (6,77%)	7 (1,98%)	29 (4,28%)	
Nein	303 (93,23%)	346 (98,02%)	649 (95,72%)	

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, *n* = Fallzahl. * Exakter Test nach Fisher.

Die Daten von Personen mit Teilnahmewiderruf wurden nicht in die Analyse mit einbezogen. Die Daten der im Studienverlauf verstorbenen Teilnehmenden wurden jedoch gemäß dem ITT-Prinzip mit analysiert. Die Stichprobengröße für die Analyse des primären Endpunktes betrug daher 654 Personen (*n* = 303 in der IG, *n* = 351 in der KG).

Die Baseline-Charakteristika von Personen, die frühzeitig ausschieden, wurden verglichen mit denjenigen, die nicht frühzeitig ausschieden, um mögliche systematische Unterschiede zu identifizieren (Tabelle 6). Es zeigte sich, dass Personen mit Teilnahmewiderruf signifikant älter waren als jene ohne Teilnahmewiderruf ($p < 0{,}001$) und dass sich Personen, die verstorben waren, von jenen, die nicht verstorben waren, signifikant bzgl. des höchsten Bildungsabschlusses (p = 0,007), der Geschwisteranzahl ($p = 0{,}038$) und des Bundeslandes (p= 0,048) unterschieden. In Bezug auf die weiteren Charakteristika konnten keine systematischen Unterschiede gefunden werden ($p > 0{,}05$).

Tabelle 6: Vergleich Teilnehmende mit und ohne Drop-out in der OnkoRiskNET Studienpopulation:

	Gekündigt			Verstorben		
Variable	**Ja**	**Nein**	***p****	**Ja**	**Nein**	***p****
	(*n* = 24)	(*n* = 654)		(*n* = 29)	(*n* = 649)	
Geschlecht			>0,999			>0,999
Männlich	10 (41,67%)	284 (43,49%)		13 (44,83%)	281 (43,36%)	
Weiblich	14 (58,33%)	369 (56,51%)		16 (55,17%)	367 (56,64%)	
Keine Angabe	*0 (0,00%)*	*1 (0,15%)*		*0 (0,00%)*	*1 (0,15%)*	
Alter			**<0,001**			0,201
Mittelwert (SD)	66 (12)	55 (13)		59 (13)	55 (14)	
Median [Min, Max]	68 [46, 92]	55 [22, 88]		59 [33, 84]	55 [22, 92]	
Keine Angabe	*0 (0,00%)*	*1 (0,15%)*		*0 (0,00%)*	*1 (0,15%)*	
Bildungsabschluss			0,480			**0,007**
Volks-/Hauptschule	7 (30,43%)	132 (20,66%)		9 (32,14%)	130 (20,50%)	
Mittlere Reife/ Realschulabschluss	10 (43,48%)	254 (39,75%)		15 (53,57%)	249 (39,27%)	
Abitur/Fachabitur	2 (8,70%)	67 (10,49%)		1 (3,57%)	68 (10,73%)	
Universitäts- und Hochschulabschluss	3 (13,04%)	167 (26,13%)		1 (3,57%)	169 (26,66%)	
Kein Abschluss	1 (4,35%)	19 (2,97%)		2 (7,14%)	18 (2,84%)	
Keine Angabe	*1 (4,17%)*	*15 (2,29%)*		*1 (3,45%)*	*15 (2,31%)*	
Erwerbstätigkeit			0,284			0,954
Erwerbstätig	6 (37,50%)	261 (59,45%)		11 (57,89%)	256 (58,72%)	
Student/in	0 (0,00%)	6 (1,37%)		0 (0,00%)	6 (1,38%)	
Rentner/in	9 (56,25%)	143 (32,57%)		7 (36,84%)	145 (33,26%)	
Erwerbsunfähig	0 (0,00%)	5 (1,14%)		0 (0,00%)	5 (1,15%)	

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Nicht erwerbstätig	1 (6,25%)	24 (5,47%)		1 (5,26%)	24 (5,50%)	
Keine Angabe	*8 (33,33%)*	*215 (32,87%)*		*10 (34,48%)*	*213 (32,82%)*	
Migrationshintergrund	2 (8,33%)	104 (16,10%)	0,113	2 (7,14%)	104 (16,20%)	0,402
Ja						
Nein	21 (87,50%)	539 (83,44%)		26 (92,86%)	534 (83,18%)	
Weiß nicht	1 (4,17%)	3 (0,46%)		0 (0,00%)	4 (0,62%)	
Keine Angabe	*0 (0,00%)*	*8 (1,22%)*		*1 (3,45%)*	*7 (1,08%)*	
Kinder			0,933			0,206
Mittelwert (SD)	1,57 (1,27)	1,61 (1,19)		1,79 (1,05)	1,60 (1,19)	
Median [Min, Max]	2,00 [0,00, 4,00]	2,00 [0,00, 8,00]		2,00 [0,00, 4,00]	2,00 [0,00, 8,00]	
Keine Angabe	*1 (4,17%)*	*3 (0,46%)*		*0 (0,00%)*	*4 (0,62%)*	
Geschwister			0,523			**0,038**
Mittelwert (SD)	2,22 (2,15)	1,92 (1,89)		2,48 (1,84)	1,91 (1,90)	
Median [Min, Max]	2,00 [0,00, 8,00]	1,00 [0,00, 12,00]		2,00 [0,00, 6,00]	1,00 [0,00, 12,00]	
Keine Angabe	*1 (4,17%)*	*1 (0,15%)*	0,489	*0 (0,00%)*	*2 (0,31%)*	0,092
Halbgeschwister						
Mittelwert (SD)	0,36 (0,90)	0,30 (0,83)		0,46 (0,88)	0,29 (0,83)	
Median [Min, Max]	0,00 [0,00, 4,00]	0,00 [0,00, 6,00]		0,00 [0,00, 3,00]	0,00 [0,00, 6,00]	
Keine Angabe	*2 (8,33%)*	*2 (0,31%)*		*1 (3,45%)*	*3 (0,46%)*	
Bundesland			0,896			**0,048**
Berlin	0 (0,00%)	1 (0,15%)		0 (0,00%)	1 (0,15%)	
Brandenburg	0 (0,00%)	1 (0,15%)		0 (0,00%)	1 (0,15%)	
Mecklenburg-Vorpommen	0 (0,00%)	4 (0,61%)		2 (6,90%)	2 (0,31%)	
Niedersachsen	20 (86,96%)	515 (78,75%)		22 (75,86%)	513 (79,17%)	
Nordrhein-Westfalen	0 (0,00%)	6 (0,92%)		0 (0,00%)	6 (0,93%)	
Sachsen	3 (13,04%)	118 (18,04%)		4 (13,79%)	117 (18,06%)	
Sachsen-Anhalt	0 (0,00%)	8 (1,22%)		1 (3,45%)	7 (1,08%)	
Thüringen	0 (0,00%)	1 (0,15%)		0 (0,00%)	1 (0,15%)	
Keine Angabe	*1 (4,17%)*	*0 (0,00%)*	0,149	*0 (0,00%)*	*1 (0,15%)*	0,672
Stadtgröße						
Ganz kleines Dorf	2 (8,33%)	36 (5,57%)		3 (10,71%)	35 (5,45%)	
Kleines Dorf/kleiner Ort	3 (12,50%)	118 (18,27%)		5 (17,86%)	116 (18,07%)	
Größeres Dorf/Kleinstadt	9 (37,50%)	202 (31,27%)		11 (39,29%)	200 (31,15%)	
Stadt mittlerer Größe	5 (20,83%)	148 (22,91%)		4 (14,29%)	149 (23,21%)	
Großstadt	5 (20,83%)	61 (9,44%)		2 (7,14%)	64 (9,97%)	
Große Großstadt	0 (0,00%)	81 (12,54%)		3 (10,71%)	78 (12,15%)	
Keine Angabe	*0 (0,00%)*	*8 (1,22%)*		*1 (3,45%)*	*7 (1,08%)*	
Entfernung zum CCC in km			0,808			0,582
Mittelwert (SD)	83 (70)	90 (77)		101 (85)	90 (77)	
Median [Min, Max]	63 [10, 275]	71 [1, 388]		71 [7, 308]	71 [1, 388]	
Keine Angabe	*1 (4,17%)*	*8 (1,22%)*		*0 (0,00%)*	*9 (1,39%)*	
Diagnose			0,822			0,476
Bösartige Neubildungen der Lippe, der Mundhöhle und des Pharynx	0 (0,00%)	5 (0,87%)		0 (0,00%)	5 (0,87%)	
Bösartige Neubildungen der Verdauungsorgane	12 (52,17%)	290 (50,26%)		17 (62,96%)	285 (49,74%)	
Bösartige Neubildungen der	2 (8,70%)	35 (6,07%)		4 (14,81%)	33 (5,76%)	

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Atmungsorgane und sonstiger intrathorakaler Organe	2 (8,70%)	18 (3,12%)		0 (0,00%)	20 (3,49%)	
Melanom und sonstige bösartige Neubildungen der Haut	0 (0,00%)	5 (0,87%)		0 (0,00%)	5 (0,87%)	
Bösartige Neubildungen des mesothelialen Gewebes und des Weichteilgewebes	0 (0,00%)	11 (1,91%)		0 (0,00%)	11 (1,92%)	
Bösartige Neubildungen der weiblichen Genitalorgane	0 (0,00%)	33 (5,72%)		0 (0,00%)	33 (5,76%)	
Bösartige Neubildungen der männlichen Genitalorgane	2 (8,70%)	36 (6,24%)		3 (11,11%)	35 (6,11%)	
Bösartige Neubildungen der Harnorgane	1 (4,35%)	8 (1,39%)		1 (3,70%)	8 (1,40%)	
Bösartige Neubildungen des Auges, des Gehirns und sonstiger Teile des Zentralnervensystems	0 (0,00%)	14 (2,43%)		0 (0,00%)	14 (2,44%)	
Bösartige Neubildungen der Schilddrüse und sonstiger endokriner Drüsen	1 (4,35%)	36 (6,24%)		0 (0,00%)	37 (6,46%)	
Bösartige Neubildungen des lymphatischen, blutbildenden und verwandten Gewebes, als primär festgestellt oder vermutet	3 (13,04%)	75 (13,00%)		2 (7,41%)	76 (13,26%)	
Potenzielle Gesundheitsrisiken aufgrund der Familien- oder Eigenanamnese	0 (0,00%)	4 (0,69%)		0 (0,00%)	4 (0,70%)	
Multimorbidität	0 (0,00%)	7 (1,21%)		0 (0,00%)	7 (1,22%)	
Neubildungen mit geringer Fallzahl	*1 (4,17%)*	*77 (11,77%)*		*2 (6,90%)*	*76 (11,71%)*	
Keine Angabe			0,707			0,073
Jahre seit erster Diagnose						
Mittelwert (SD)	3,4 (4,7)	2,8 (4,6)		2,4 (7,5)	2,8 (4,4)	
Median [Min, Max]	1,7 [0,0, 17,2]	1,0 [0,0, 37,5]		0,7 [0,0, 36,4]	1,2 [0,0, 37,5]	
Keine Angabe	*3 (12,50%)*	*131 (20,03%)*		*6 (20,69%)*	*128 (19,72%)*	

*Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, n = Fallzahl, SD = Standardabweichung, Min = minimaler Wert, Max = maximaler Wert. * Wilcoxon-Rangsummen-Test; exakter Test nach Fisher.*

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

3.1.2 Beschreibung der Studienpopulation

Im Folgenden wird die OnkoRiskNET-Studienpopulation zum Zeitpunkt der Baseline-Untersuchung (t0) beschrieben (Tabelle 7). Insgesamt wurden 654 Personen in die Studie eingeschlossen. Die IG umfasste 303 Teilnehmende, während die KG 351 Personen zählte. Die beiden Studiengruppen unterschieden sich nicht signifikant bzgl. Alter und Geschlecht ($p > 0,05$). In beiden Studiengruppen nahmen mehr Frauen (56,51 %) als Männer (43,49 %) teil. Das durchschnittliche Alter der Teilnehmenden lag bei 55 Jahren (SD = 13).

Der inferenzstatistische Vergleich zeigte signifikante Baseline-Unterschiede zwischen IG und KG im höchsten Bildungsabschluss (p = 0,035). Ein post-hoc Vergleich der Kategorien zeigte jedoch, dass keine signifikanten Unterschiede zwischen IG und KG nach Bonferroni-Holm-Korrektur für multiples Testen vorlagen (padj > 0,05).

Weitere statistisch signifikante Unterschiede zwischen IG und KG zur Baseline zeigten sich im Bundesland des Wohnortes (p = 0,004). Der Post-hoc-Vergleich ergab einen höheren Anteil an Personen aus Niedersachsen in der IG (padj = 0,002) und einen höheren Anteil an Personen aus Sachsen in der KG (padj = 0,005). Auch bei den Diagnosen wurden signifikante Unterschiede festgestellt (p = 0,003). In der KG befanden sich signifikant mehr Personen mit potenziellen Gesundheitsrisiken aufgrund der Familienanamnese als in der IG (padj = 0,007). Zudem unterschieden sich die Gruppen hinsichtlich der Jahre seit der ersten Diagnose (p = 0,030). Teilnehmende der IG gaben im Vergleich zur KG einen kürzeren Zeitraum seit der ersten Diagnose an.

Weitere Baseline-Unterschiede lagen nicht vor (p > 0,05). Die Unterschiede zwischen IG und KG wurden bei der Analyse des primären Endpunktes berücksichtigt, indem diese im erweiterten Modell analog zu dem im Evaluationskonzept beschriebenen Vorgehen als zufällige Effekte und Kovariablen modelliert wurden.

Tabelle 7: Beschreibung der Studienpopulation zur Baseline.

	IG	**KG**	**Gesamt**	***p****
	(*n* = 303)	(*n* = 351)	(*N* = 654)	
Geschlecht				0,082
Männlich	143 (47,19%)	141 (40,29%)	284 (43,49%)	
Weiblich	160 (52,81%)	209 (59,71%)	369 (56,51%)	
Keine Angabe	*0 (0,00%)*	*1 (0,28%)*	*1 (0,15%)*	
Alter				0,854
Mittelwert (SD)	55 (14)	55 (13)	55 (13)	
Median [Min, Max]	56 [23, 88]	55 [22, 88]	55 [22, 88]	
Keine Angabe	*0 (0,00%)*	*1 (0,28%)*	*1 (0,15%)*	
Bildungsabschluss				**0,035**
Volks-/Hauptschule	74 (25,00%)	58 (16,91%)	132 (20,66%)	
Mittlere Reife/ Realschulabschluss	106 (35,81%)	148 (43,15%)	254 (39,75%)	
Abitur/Fachabitur	27 (9,12%)	40 (11,66%)	67 (10,49%)	
Universitäts- und Hochschulabschluss	77 (26,01%)	90 (26,24%)	167 (26,13%)	
Kein Abschluss	12 (4,05%)	7 (2,04%)	19 (2,97%)	
Keine Angabe	*7 (2,31%)*	*8 (2,28%)*	*15 (2,29%)*	

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Erwerbstätigkeit				0,209
Erwerbstätig	78 (53,06%)	183 (62,67%)	261 (59,45%)	
Student/in	1 (0,68%)	5 (1,71%)	6 (1,37%)	
Rentner/in	55 (37,41%)	88 (30,14%)	143 (32,57%)	
Erwerbsunfähig	2 (1,36%)	3 (1,03%)	5 (1,14%)	
Nicht erwerbstätig	11 (7,48%)	13 (4,45%)	24 (5,47%)	
Keine Angabe	*156 (51,49%)*	*59 (16,81%)*	*215 (32,87%)*	
Migrationshintergrund				0,543
Ja	52 (17,39%)	52 (14,99%)	104 (16,10%)	
Nein	245 (81,94%)	294 (84,73%)	539 (83,44%)	
Weiß nicht	2 (0,67%)	1 (0,29%)	3 (0,46%)	
Keine Angabe	*4 (1,32%)*	*4 (1,14%)*	*8 (1,22%)*	
Kinder				0,310
Mittelwert (SD)	1,66 (1,20)	1,57 (1,18)	1,61 (1,19)	
Median [Min, Max]	2,00 [0,00, 8,00]	2,00 [0,00, 6,00]	2,00 [0,00, 8,00]	
Keine Angabe	*2 (0,66%)*	*1 (0,28%)*	*3 (0,46%)*	
Geschwister				0,937
Mittelwert (SD)	1,98 (2,03)	1,87 (1,77)	1,92 (1,89)	
Median [Min, Max]	1,00 [0,00, 11,00]	1,00 [0,00, 12,00]	1,00 [0,00, 12,00]	
Keine Angabe	*0 (0,00%)*	*1 (0,28%)*	*1 (0,15%)*	
Halbgeschwister				0,529
Mittelwert (SD)	0,30 (0,87)	0,29 (0,78)	0,30 (0,83)	
Median [Min, Max]	0,00 [0,00, 6,00]	0,00 [0,00, 6,00]	0,00 [0,00, 6,00]	
Keine Angabe	*1 (0,33%)*	*1 (0,28%)*	*2 (0,31%)*	
Bundesland				**0,004**
Berlin	1 (0,33%)	0 (0,00%)	1 (0,15%)	
Brandenburg	0 (0,00%)	1 (0,28%)	1 (0,15%)	
Mecklenburg-Vorpommern	1 (0,33%)	3 (0,85%)	4 (0,61%)	
Niedersachsen	258 (85,15%)	257 (73,22%)	515 (78,75%)	
Nordrhein-Westfalen	2 (0,66%)	4 (1,14%)	6 (0,92%)	
Sachsen	38 (12,54%)	80 (22,79%)	118 (18,04%)	
Sachsen-Anhalt	3 (0,99%)	5 (1,42%)	8 (1,22%)	
Thüringen	0 (0,00%)	1 (0,28%)	1 (0,15%)	
Stadtgröße				0,979
Ganz kleines Dorf	16 (5,30%)	20 (5,81%)	36 (5,57%)	
Kleines Dorf/kleiner Ort	56 (18,54%)	62 (18,02%)	118 (18,27%)	
Größeres Dorf/Kleinstadt	93 (30,79%)	109 (31,69%)	202 (31,27%)	
Stadt mittlerer Größe	69 (22,85%)	79 (22,97%)	148 (22,91%)	
Großstadt	27 (8,94%)	34 (9,88%)	61 (9,44%)	
Große Großstadt	41 (13,58%)	40 (11,63%)	81 (12,54%)	
Keine Angabe	*1 (0,33%)*	*7 (1,99%)*	*8 (1,22%)*	
Entfernung zum CCC in km				0,206
Mittelwert (SD)	95 (81)	87 (74)	90 (77)	
Median [Min, Max]	75 [1, 388]	68 [1, 380]	71 [1, 388]	
Keine Angabe	*3 (0,99%)*	*5 (1,42%)*	*8 (1,22%)*	
Diagnose				**0,003**
Bösartige Neubildungen der Lippe, der Mundhöhle und des Pharynx	4 (1,37%)	1 (0,35%)	5 (0,87%)	
Bösartige Neubildungen der Verdauungsorgane	149 (50,85%)	141 (49,65%)	290 (50,26%)	
Bösartige Neubildungen der	20 (6,83%)	15 (5,28%)	35 (6,07%)	

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Atmungsorgane und sonstiger intrathorakaler Organe				
Melanom und sonstige bösartige Neubildungen der Haut	13 (4,44%)	5 (1,76%)	18 (3,12%)	
Bösartige Neubildungen des mesothelialen Gewebes und des Weichteilgewebes	1 (0,34%)	4 (1,41%)	5 (0,87%)	
Bösartige Neubildungen der weiblichen Genitalorgane	9 (3,07%)	2 (0,70%)	11 (1,91%)	
Bösartige Neubildungen der männlichen Genitalorgane	17 (5,80%)	16 (5,63%)	33 (5,72%)	
Bösartige Neubildungen der Harnorgane	21 (7,17%)	15 (5,28%)	36 (6,24%)	
Bösartige Neubildungen des Auges, des Gehirns und sonstiger Teile des Zentralnervensystems	6 (2,05%)	2 (0,70%)	8 (1,39%)	
Bösartige Neubildungen der Schilddrüse und sonstiger endokriner Drüsen	4 (1,37%)	10 (3,52%)	14 (2,43%)	
Bösartige Neubildungen des lymphatischen, blutbildenden und verwandten Gewebes, als primär festgestellt oder vermutet	21 (7,17%)	15 (5,28%)	36 (6,24%)	
Potenzielle Gesundheitsrisiken aufgrund der Familienanamnese	24 (8,19%)	51 (17,96%)	75 (13,00%)	
Multimorbidität	1 (0,34%)	3 (1,06%)	4 (0,69%)	
Neubildungen mit geringer Fallzahl	3 (1,02%)	4 (1,41%)	7 (1,21%)	
Keine Angabe	*10 (3,30%)*	*67 (19,09%)*	*77 (11,77%)*	
Jahre seit erster Diagnose				**0,030**
Mittelwert (SD)	2,5 (4,6)	3,2 (4,5)	2,8 (4,6)	
Median [Min, Max]	1,0 [0,0, 37,5]	1,3 [0,0, 24,3]	1,0 [0,0, 37,5]	
Keine Angabe	*4 (1,32%)*	*127 (36,18%)*	*131 (20,03%)*	

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, *n* = Fallzahl, *SD* = Standardabweichung, Min = minimaler Wert, Max = maximaler Wert. * Wilcoxon-Rangsummen-Test; exakter Test nach Fisher.

3.1.3 Fehlende Werte

Der primäre Endpunkt Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung wurde direkt in den CCC erfasst und dokumentiert. Es lagen für alle Patientinnen und Patienten vollständige Werte im primären Endpunkt vor. Bei den sekundären Endpunkten kamen jedoch fehlende Werte vor, wenn Teilnehmende die Online-Fragebögen nicht vollständig ausfüllten (Tabelle 8). Dabei lagen die Fragebögen zu t0 in der IG bei etwa 60 % der Teilnehmenden vor und in der KG bei etwa 30 %. Zu t1 in der IG bei rund 50 % der Teilnehmenden vor und in der KG bei rund 26 % der Teilnehmenden. Zu t2 ließ sich keine Prozentangabe ermitteln, da die Gesamtzahl der Patientinnen und Patienten, die eine Befundmitteilung erhielten, nicht bekannt war. Es lagen keine Daten zum Zeitpunkt t3 vor, da keine Patientinnen und Patienten das optionale zweite telemedizinische Beratungsgespräch in Anspruch nahmen. Für alle Teilnehmenden endete die Studienteilnahme damit nach der humangenetischen Beratung zu t1 (falls kein V.a. auf ein TRS vorlag) oder nach der Befundmitteilung zu t2 (falls ein V.a. auf ein TRS vorlag).

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Tabelle 8: Verfügbare Werte je Endpunkt zu den Erhebungszeitpunkten in absoluten Zahlen und Prozentangaben.

	IG (*n* = 303)			KG (*n* = 351)		
Zeitpunkte	**t0**	**t1**	**t2**	**t0**	**t1**	**t2**
Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung (Patientinnen und Patienten)	-	303 (100%)	-	-	351 (100%)	-
Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung (Angehörige)	-	303 (100%)	-	-	351 (100%)	-
VSQ-9	-	152 (50,17%)	81*	-	93 (26,50%)	41*
GCSS	-	151 (49,83%)	82*	-	93 (26,50%)	41*
MICRA	-	154 (50,83%)	82*	-	94 (26,78%)	43*
FTB-Fragebogen	187 (61,72%)	154 (50,83%)	-	101 (28,77%)	94 (26,78%)	-

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, *n* = Fallzahl, t0 = Baseline, t1 = nach der humangenetischen Beratung, t2 = nach der Befundmitteilung. Die Prozentangaben beziehen sich jeweils auf alle Teilnehmenden der IG (*n* = 303) und KG (*n* = 351). * Zu t2 wurden keine Prozentwerte ausgegeben, da die Gesamtzahl der Patientinnen und Patienten, die eine Befundmitteilung erhielten, nicht bekannt war.

3.2 Effektevaluation

Im nächsten Abschnitt werden die Ergebnisse der Effektevaluation zu den primären und sekundären Endpunkten beschrieben.

3.2.1 Ergebnisse zur Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung

Hypothesen

Die Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung von Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf TRS ist in der Interventionsgruppe mit telemedizinischer genetischer Beratung **mindestens genauso hoch** wie in der Kontrollgruppe mit Face-to-Face-Beratung.

Die Inanspruchnahme humangenetischer Beratungen von Verwandten ersten Grades ist in der Interventionsgruppe **mindestens genauso hoch** wie in der Kontrollgruppe.

Die Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung von Index-Patientinnen und - Patienten stellte den primären Endpunkt dieser Studie dar. Als sekundärer Endpunkt wurde die Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung durch Verwandte ersten Grades untersucht.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

3.2.1.1 Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung von Index-Patientinnen und -Patienten

Für alle eingeschlossenen Index-Patientinnen bzw. -Patienten lagen Werte zum primären Endpunkt der Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung vor (Tabelle 8). Die Inanspruchnahme wurde über die Studienzentren dokumentiert. In der IG nahmen 258 von 303 Patientinnen und Patienten (85,15 %) an der telemedizinischen genetischen Beratung teil. In der KG nahmen 160 von 351 Patientinnen und Patienten (45,58 %) die humangenetische Beratung im CCC in Anspruch (Abbildung 7).

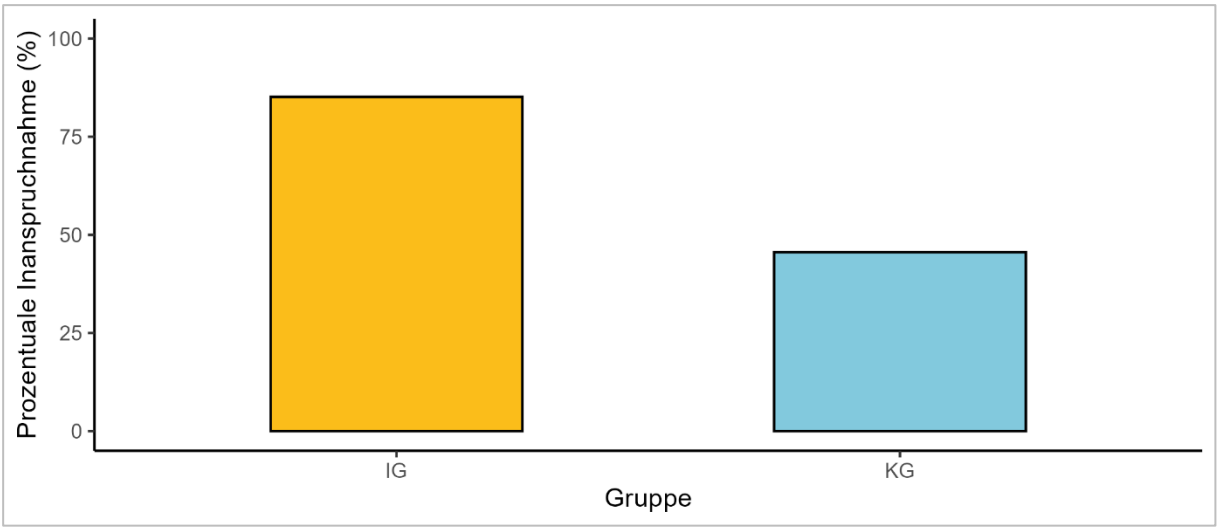


Abbildung 7: Deskriptiver Vergleich der Inanspruchnahme zwischen den Gruppen.

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe.

Zur Überprüfung der Hypothese wurde eine generalisierte logistische gemischte Regression (GLMM) modelliiert, mit der Inanspruchnahme der Beratungsleistung als binäre abhängige Variable und der Gruppe (IG, KG) als festen Effekt (Tabelle 9). Das Modell berücksichtigte neben dem festen Effekt der Gruppenzugehörigkeit auch die Praxen als Prädiktor für zufällige Effekte zur Modellierung der interindividuellen Unterschiede zwischen den Praxen.

Folgende Modelle wurden geschätzt: ein einfaches Modell, in dem nur die Gruppenzugehörigkeit berücksichtigt wurde, sowie zwei erweiterte Modelle. Das erweiterte Modell I umfasst zusätzlich das Geschlecht und das Alter als Prädiktoren, während das erweiterte Modell II zusätzlich die Jahre seit der Diagnose und die Art der Tumorerkrankung einbezog.

Zunächst wurde das GLMM mit beiden zufälligen Effekten – der Praxiszugehörigkeit und der Clusterzugehörigkeit – berechnet. Da Cluster- und Praxiszugehörigkeit perfekt kollinear verliefen konvergierte dieses Modell jedoch nicht. Aufgrund der damit verbundenen Modellinstabilität wurde in allen Modellen (Basismodell, erweitertes Modell I) lediglich die Praxiszugehörigkeit als zufälligen Effekt berücksichtigt, um eine präzise und stabile Schätzung der Modellparameter zu ermöglichen.

Im erweiterten Modell II (mit allen definierten festen Effekten, d.h. Gruppe, Geschlecht, Alter, Zeit seit der Diagnose in Jahren, Diagnosen in fünf Kategorien) konvergierte das GMLL ebenfalls nicht. Daher wurde das Modell II auf ein einfaches logistisches Regressionsmodell (GLM) ohne zufällige Effekte vereinfacht. Die Entscheidung zur Modellvereinfachung wurde dadurch gestützt, dass bereits bei den anderen Modellen eine sehr geringe Varianz zwischen den Praxen bestand.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Die Anpassung ermöglichte eine stabile Schätzung und Interpretierbarkeit der Ergebnisse.

Tabelle 9 stellt die Ergebnisse der drei geschätzten Modelle dar, die den Einfluss der verschiedenen Prädiktoren auf die Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung untersuchen.

Im **einfachen Modell (GLMM)**, das nur die Gruppenzugehörigkeit berücksichtigte, betrug die Odds Ratio für die IG im Vergleich zur KG 7,63 (95 %-KI: 5,04 – 11,56), was auf eine etwa siebenfach höhere Chance hinweist, dass Personen der IG die Beratung in Anspruch nahmen. Das Risk Ratio für die IG lag bei 1,90 (95 %-KI: 1,64 –2,20), was bedeutete, dass die Wahrscheinlichkeit, dass eine Person aus der IG die Beratung in Anspruch nahm, 1,90-mal so hoch war, wie in der KG Zur **Prüfung der Nichtunterlegenheit** für das einfache Modell wurde die untere Grenze des 95 %-KI des Risk Ratio der IG mit der festgelegten 5%-Nichtunterlegenheitsschwelle verglichen, die einem Risk Ratio von 0,95 entsprach. Da die untere Grenze von 1,64 über der Schwelle lag, wurde die Nichtunterlegenheitshypothese signifikant. Dies bedeutet, dass der Unterschied in der Inanspruchnahme der Beratung in der IG mindestens genauso hoch war, wie in der KG ($p_{NU} < 0{,}001$) und die primäre Hypothese somit bestätigt wurde. Darüber hinaus war die Inanspruchnahme der telemedizinischen genetischen Beratung in der IG sogar signifikant höher als die Inanspruchnahme der Face-to-Face-Beratung in der KG ($p_{ÜL} < 0{,}001$).

Im **erweiterten Modell I (GLMM)**, das neben der Gruppenzugehörigkeit auch Alter und Geschlecht als Kovariablen berücksichtigte, lag die Odds Ratio in der IG bei 7,57 (95 %-KI: 5,00 – 11,46). Dies bedeutete, dass die Chance, eine humangenetische Beratung in Anspruch zu nehmen, für Personen in der IG über siebenmal so hoch war wie für Personen in der KG. Das entsprechende Risk Ratio betrug 1,89 (95 %-KI: 1,64 – 2,18) und spiegelte wider, dass die Wahrscheinlichkeit der Inanspruchnahme für Personen in der IG 1,89-mal so hoch war wie für Personen in der KG. Zur **Nichtunterlegenheitsprüfung** wurde die untere Grenze des 95 %-KI mit der festgelegten Schwelle von 0,95 verglichen. Da der Wert von 1,64 oberhalb der Grenze lag, wurde die Nichtunterlegenheit der IG gegenüber der KG signifikant ($p_{NU} < 0{,}001$). Darüber hinaus war die Inanspruchnahme der telemedizinischen genetischen Beratung in der IG sogar signifikant höher als die Inanspruchnahme der Face-to-Face-Beratung in der KG ($p_{ÜL} < 0{,}001$). Die Kovariablen Geschlecht und Alter hatten keinen signifikanten Einfluss auf die Inanspruchnahmen (alle $p > 0{,}05$).

Mit dem **erweiterten Modell II (GLM)** wurden neben den demografischen Variablen (Geschlecht und Alter) auch klinische Variablen berücksichtigt, darunter die Jahre seit der Diagnose sowie die Tumorart (Diagnosekategorie). Die Odds Ratio betrug 2,65 (95 %-KI: 1,67 – 4,24), was bedeutete, dass die Chance, eine genetische Beratung in Anspruch zu nehmen, für Personen der IG rund zweieinhalbmal so hoch war wie für Personen der KG. Das Risk Ratio lag bei 1,23 (95 %-KI: 1,10 – 1,37) was eine um 23 % höhere Wahrscheinlichkeit der Inanspruchnahme für die IG bedeutete. Auch hier wurde zur **Nichtunterlegenheitsprüfung** die untere Grenze des Konfidenzintervalls mit der definierten Schwelle von 0,95 verglichen. Da der Wert von 1,10 oberhalb der Grenze lag, wurde die Nichtunterlegenheit der IG gegenüber der KG erneut signifikant ($p_{NU} < 0{,}001$). Darüber hinaus war die Inanspruchnahme der telemedizinischen genetischen Beratung in der IG sogar signifikant höher als die Inanspruchnahme der Face-to-Face-Beratung in der KG ($p_{ÜL} < 0{,}001$).

Zusammenfassend zeigte sich in allen drei Modellen eine signifikante Nichtunterlegenheit der IG

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

gegenüber der KG in der Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung. Die Ergebnisse sind als robust zu bezeichnen. Die primäre Hypothese einer mindestens genauso hohen Inanspruchnahme der telemedizinischen genetischen Beratung von Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf TRS in der IG im Vergleich zur Face-to-Face-Beratung in der KG konnte damit bestätigt werden. Darüber hinaus konnte nachgewiesen werden, dass die IG gegenüber der KG sogar signifikant häufiger die humangenetische Beratung in Anspruch nahm. Die Kovariablen Geschlecht, Alter, Jahre seit Diagnose und Tumorart hatten keinen signifikanten Einfluss auf die Inanspruchnahme (alle $p > 0,05$).

Im Rahmen der Evaluation wurde auch die Häufigkeit der in onkologischen Praxen ausgesprochenen Empfehlungen zur Beratung untersucht. Da eine kontinuierliche quantitative Dokumentation der in den onkologischen Praxen ausgesprochenen Empfehlungen zur humangenetischen Beratung nicht umgesetzt werden konnte (vgl. Kapitel 2.6.1), wurde stattdessen eine Schätzung über den Schulungsfragebogen eingeholt. Insgesamt 24 Onkologinnen und Onkologen nahmen an dieser Befragung teil. Davon gaben 18 befragte Onkologinnen und Onkologen an, monatlich im Durchschnitt 4,36 Empfehlungen auszusprechen (SD = 3,22). Der Median lag bei 3,50 Empfehlungen pro Monat (Min = 1,00; Max = 15,00). Sechs Onkologinnen und Onkologen machten keine Angabe zur Anzahl ausgesprochener monatlicher Empfehlungen (25,00 %).

Gefördert durch:
GBA Innovationsausschuss

Tabelle 9: Ergebnisse der Regressionsmodelle mit der Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung als abhängige Variable.

	Einfaches Modell*			**Erweitertes Modell I***			**Erweitertes Modell II****		
	Odds Ratio (95 %-KI)	**Risk Ratio (95 %-KI)**	***p***	**Odds Ratio (95 %-KI)**	**Risk Ratio (95 %-KI)**	***p***	**Odds Ratio (95 %-KI)**	**Risk Ratio (95 %-KI)**	***p***
Prädiktoren									
(Intercept)	0,84 (0,64 – 1,10)		$p_{ÜL}$ = 0,210	1,80 (0,76 – 4,23)		$p_{ÜL}$ = 0,181	4,09 (1,18 – 14,67)		$p_{ÜL}$ = 0,028
Gruppe (IG)	7,63 (5,04 – 11,56)	1,90 (**1,64** – 2,20)	**p_{NU} < 0,001** $p_{ÜL}$ < 0,001	7,57 (5,00 – 11,46)	1,89 (**1,64** – 2,18)	**p_{NU} < 0,001** $p_{ÜL}$ < 0,001	2,65 (1,67 – 4,24)	1,23 (**1,10** – 1,37)	**p_{NU} < 0,001** $p_{ÜL}$ < 0,001
Geschlecht (weiblich)				0,89 (0,61 – 1,31)		$p_{ÜL}$ = 0,563	0,89 (0,54 – 1,46)		$p_{ÜL}$ = 0,646
Alter in Jahren				0,99 (0,97 – 1,00)		$p_{ÜL}$ = 0,076	0,99 (0,97 – 1,01)		$p_{ÜL}$ = 0,388
Jahre seit Diagnose							0,97 (0,92 – 1,02)		$p_{ÜL}$ = 0,172
Diagnose: Systemische Tumore: Leukämie, Haut, Gehirn (C43-C44, C45-C49, C81-C96, C40-C41, C69-C72)							0,81 (0,33 – 1,99)		$p_{ÜL}$ = 0,648
Diagnose: Tumorerkrankungen der Atemwege, Lunge, Thymus, Schilddrüse (C00-C14, C30-C39, C73-C75)							0,78 (0,31 – 1,98)		$p_{ÜL}$ = 0,596
Diagnose: Tumorerkrankungen des Gastrointestinaltrakts: Magen, Darm, Leber, Niere, Pankreas etc. (C15-C26, C64-C68)							1,05 (0,50 – 2,12)		$p_{ÜL}$ = 0,895
Diagnose: Tumorerkrankungen des Urogenitaltrakts: Blase, Prostata, Gebärmutterhals (C60-C63, C51-C58)							1,77 (0,57 – 6,29)		$p_{ÜL}$ = 0,347
Zufällige Effekte									
σ2	3,29			3,29			-		

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

τ_{00}	0,18 Praxis	0,15 Praxis	-
ICC	0,05	0,04	-
N	26 Praxis	26 Praxis	-
Beobachtungen	654	652	486
Marginal R^2 /	0,229 / 0,269	0,235 /	0,052
Conditional R^2		0,268	

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, KI = Konfidenzintervall, * GLMM = generalisiertes logistisches gemischtes Modell, ** GLM = generalisiertes logistisches Modell, p_{NU} = Ergebnis Nichtunterlegenheitstest, $p_{ÜL}$ = Ergebnis Überlegenheitstest, σ2 = Residualvarianz, τ_{00} = Varianz der zufälligen Effekte, ICC = Intraklassenkorrelation, N = Anzahl Stufen der zufälligen Effekte, R^2 = Anteil der aufgeklärten Varianz der abhängigen Variable, Referenzlevel bei kategorialen Variaben: Gruppe KG, Geschlecht männlich, Diagnose Bösartige Neubildung der Brustdrüse in der Familienanamnese (Z80.3).

Gefördert durch:
GBA Innovationsausschuss

3.2.1.2 Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung bei Verwandten ersten Grades

Für alle eingeschlossenen Personen lag die Information vor, wie viele Angehörige selbst eine genetische Beratung wahrnahmen (numerische Anzahl). Unter den eingeschlossenen Personen gab es vier verwandte Paare (d. h. vier Mal je zwei Studienteilnehmende die gleichzeitig Angehörige waren). Um Doppelzählungen zu vermeiden, wurden für die Analyse der Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung von Verwandten, die jeweils zweite teilnehmende Person zwar als angehörige Person gezählt, nicht aber in die Grundpopulation für die Berechnung der Prozentwerte eingeschlossen. Daher war die Stichprobengröße in dieser Analyse um vier Personen reduziert.

In der IG nahmen von 17 Index-Patientinnen und -Patienten (5,67 %) insgesamt 28 Angehörige eine genetische Beratung in Anspruch. In der KG nahmen von 17 Index-Patientinnen und -Patienten (4,86 %) insgesamt 36 Angehörige eine genetische Beratung in Anspruch. Dies entsprach durchschnittlich M = 0,09 Angehörigen pro Patientin/Patient in der IG und M = 0,10 Angehörigen pro Patientin/Patient in der KG (Tabelle 10).

Tabelle 10: Deskriptive Statistiken zur Inanspruchnahme der Beratung bei Angehörigen

Gruppe	Min	Q1	Median	Mittel	SD	Q3	Max	*n*	Fehlende Werte
IG	0	0	0	0,09	0,47	0	5	300	0
KG	0	0	0	0,10	0,55	0	6	350	0

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, Min = minimaler Wert; Max = maximaler Wert, Q1 = 1. Quartil, Q3 = 3. Quartil, SD = Standardabweichung, *n* = Fallzahl.

In Abbildung 8 ist die Verteilung der Inanspruchnahme bei Angehörigen zudem grafisch dargestellt. Es zeigte sich eine schiefe Verteilung mit einer hohen Anzahl von Nullwerten, die deutlich von der Normalverteilung abwich (Shapiro-Wilk Test: $W = 0{,}193$, $p < 0{,}001$). Es lag Varianzhomogenität vor (Levene Test: $F = 0{,}055$, $p = 0{,}814$). Aufgrund der Abweichung von der Normalverteilung wurde der nicht-parametrische Wilcoxon-Rangsummentest für die Inferenzstatistik eingesetzt.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

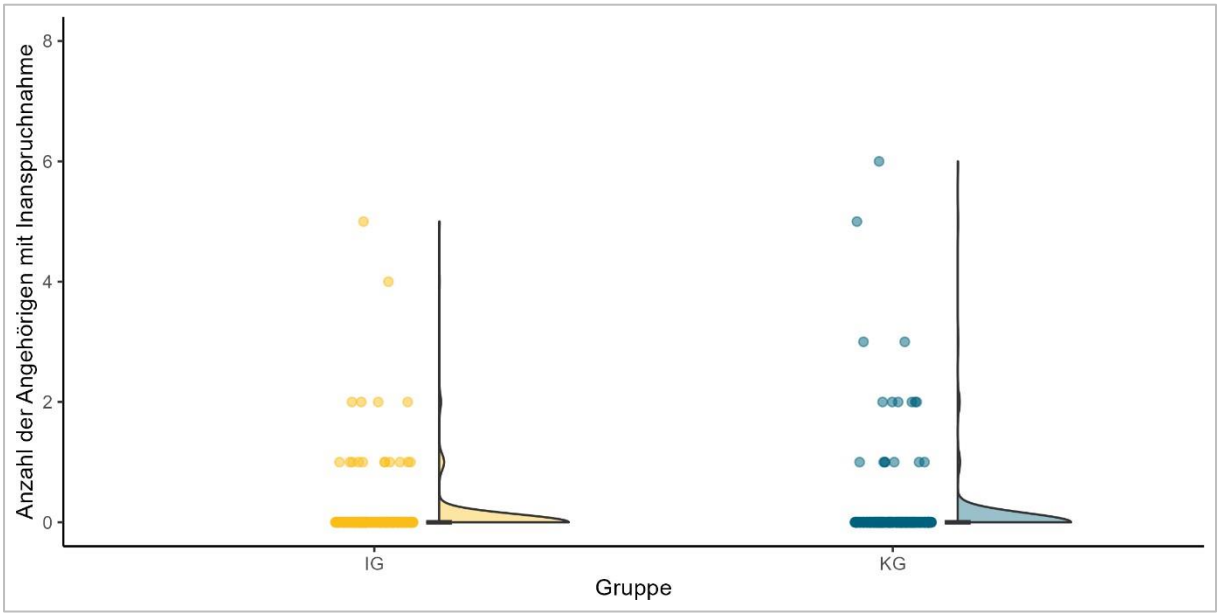


Abbildung 8: Verteilung der Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung bei Verwandten ersten Grades

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe.

Für die Überprüfung der Hypothese wurde die Nichtunterlegenheitsgrenze auf 5% des Mittelwerts der KG festgelegt. Dies ergab ein δ = 0,005. Der Nichtunterlegenheitstest wurde signifikant (W = 100060, p < 0,001), was bedeutete, dass der Mittelwertunterschied nicht unterhalb der festgelegten Grenze lag und die Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung durch Angehörigen in der IG somit nicht wesentlich schlechter war als in der KG. Die Hypothese wurde somit bestätigt. Eine Überlegenheit der IG gegenüber der KG bzgl. der Inanspruchnahme der Beratung durch Angehörige konnte nicht nachgewiesen werden (W = 52890, p = 0,673).

Als explorative Zusatzanalyse wurde die Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung von Verwandten ersten Grades bei Patientinnen und Patienten mit Nachweis einer pathogenen Variante geprüft. In der IG nahmen von 7 Index-Patientinnen und -Patienten mit Nachweis einer pathogenen Variante insgesamt 15 Angehörige eine genetische Beratung in Anspruch. In der KG nahmen von 9 Index-Patientinnen und -Patienten mit Nachweis einer pathogenen Variante insgesamt 25 Angehörige eine genetische Beratung in Anspruch. Prozent- und Mittelwerte konnten nicht berechnet werden, da die Information zum Nachweis einer pathogenen Variante nicht für alle Index-Patientinnen und -Patienten vorlag. Eine inferenzstatistische Prüfung erfolgte nicht.

3.2.2 Zufriedenheit mit der humangenetischen Beratung (VSQ-9, GCSS)

Hypothese
Die Patientinnen- und Patientenzufriedenheit in Bezug auf die humangenetische Beratung ist in der Interventionsgruppe **mindestens genauso hoch** wie in der Kontrollgruppe.

Die Zufriedenheit der Patientinnen und Patienten mit der humangenetischen Beratung wurde zu den Zeitpunkten t1 (nach der Beratung) und t2 (nach der Befundmitteilung) mit den Fragebogen VSQ-9 und GCSS erfasst.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

3.2.2.1 Zufriedenheit mit der humangenetischen Beratung (VSQ-9)

Im VSQ-9 wurde die Zufriedenheit auf einer fünfstufigen Likert-Skala von 1 (sehr schlecht) bis 5 (sehr gut) bewertet. Der resultierende Summenscore lag zwischen 5 (geringe Zufriedenheit) und 45 (hohe Zufriedenheit). In Tabelle 11 sind die deskriptiven Statistiken zum VSQ-9 zu t1 und t2 in IG und KG abgebildet. Dabei zeigte sich zu t1 in der IG eine durchschnittliche Zufriedenheit von *M* = 41,62 und in der KG von *M* = 39,26. Zu t2 lagen die Werte in der IG bei *M* = 40,17 und in der KG bei *M* = 38,54. Zu beachten ist, dass ein Wert von 45 dem maximal möglichen Punktwert entspricht.

Tabelle 11: Deskriptive Statistiken zur Zufriedenheit im VSQ-9

Gruppe	Zeit-punkt	Min	Q1	Median	Mittel	SD	Q3	Max	*n*	Fehlende Werte*
IG	t1	25	39	43	41,62	3,89	45	45	152	2
IG	t2	26	37	41	40,17	4,31	44	45	81	1
KG	t1	29	37	39	39,26	3,75	42	45	93	1
KG	t2	23	36	39	38,54	4,34	42	45	41	2

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, Min = minimaler Wert; Max = maximaler Wert, Q1 = 1. Quartil, Q3 = 3. Quartil, SD = Standardabweichung, *n* = Fallzahl. * Fehlende Werte stellen unvollständige Fragebögen dar, die nicht in die Auswertung mit einbezogen werden konnte.

In Abbildung 9 ist die Verteilung der Zufriedenheit im VSQ-9 grafisch dargestellt. Es zeigt sich eine schiefe Verteilung mit einer hohen Anzahl an Werten mit hoher Zufriedenheit, die von der Normalverteilung abwich (Shapiro-Wilk Test: t1 $W = 0{,}897$, $p < 0{,}001$; t2 $W = 0{,}919$, $p < 0{,}001$). Es lag Varianzhomogenität vor (Levene Test: t1 $F = 0{,}100$, $p = 0{,}752$; t2 $F = 0{,}012$, $p = 0{,}914$). Aufgrund der Abweichung von der Normalverteilung wurde der nicht-parametrische Wilcoxon-Rangsummentest für die Inferenzstatistik eingesetzt.

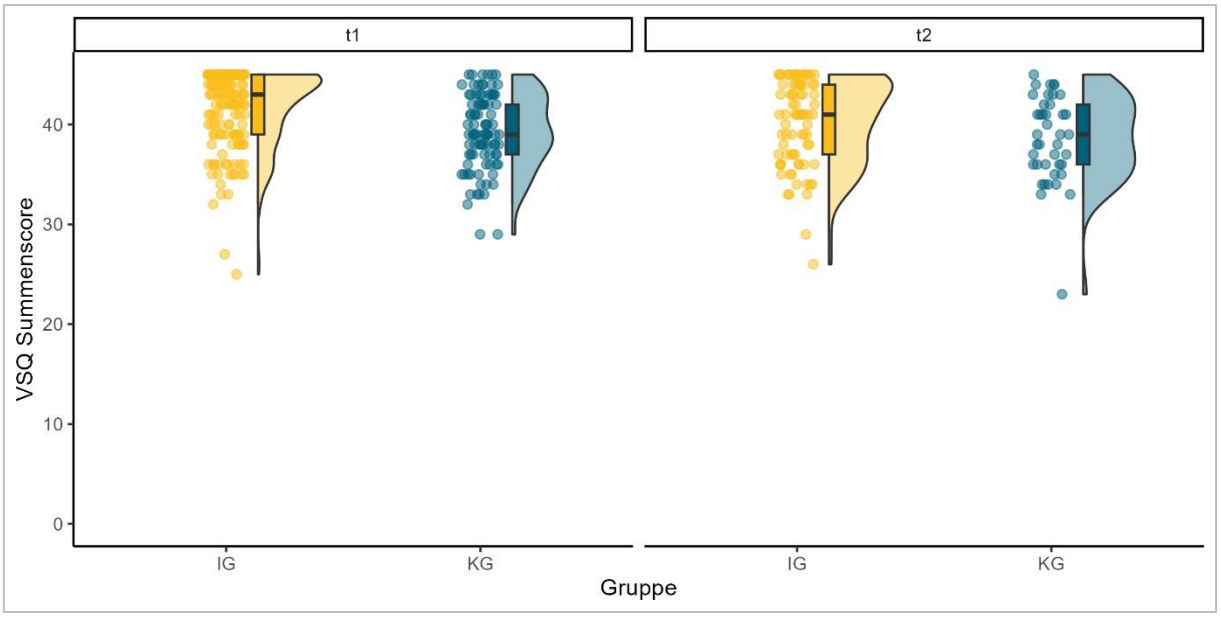


Abbildung 9: Verteilung der Zufriedenheit im VSQ-9.

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, t1 = nach der humangenetischen Beratung, t2 = nach der Befundmitteilung.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Für die Überprüfung der Hypothese wurde die Nichtunterlegenheitsgrenze auf 5% des Mittelwerts der KG festgelegt. Dies ergab für t1 ein δ = 1,963 und für t2 ein δ = 1,927. Zu t1 wurde der Nichtunterlegenheitstest signifikant (W = 11119, p < 0,001), was bedeutete, dass die Zufriedenheit mit der humangenetischen Beratung in der IG nicht wesentlich schlechter war als in der KG. Die Hypothese wurde somit bestätigt. Es konnte sogar eine höhere Zufriedenheit mit der humangenetischen Beratung in der IG gegenüber der KG nachgewiesen werden (W = 9848, p < 0,001). Zu t2 wurde der Nichtunterlegenheitstest ebenfalls signifikant (W = 2358, p < 0,001), was bedeutete, dass die Zufriedenheit mit der Befundmitteilung in der IG nicht wesentlich schlechter war als in der KG. Die Hypothese wurde somit ebenfalls bestätigt. Es konnte sogar eine höhere Zufriedenheit mit der Befundmitteilung in der IG gegenüber der KG nachgewiesen werden (W = 2060, p = 0,030).

3.2.2.2 Zufriedenheit mit der humangenetischen Beratung (GCSS)

Im GCSS wurde die Zufriedenheit auf einer fünfstufigen Likert-Skala von 1 (stimme überhaupt nicht zu) bis 5 (stimme voll und ganz zu) bewertet. Der resultierende Summenscore lag zwischen 3 (geringe Zufriedenheit) und 30 (hohe Zufriedenheit). In Tabelle 12 sind die deskriptiven Statistiken zum GCSS zu t1 und t2 in IG und KG abgebildet. Dabei zeigte sich zu t1 in der IG eine durchschnittliche Zufriedenheit von M = 26,25 und in der KG von M = 24,31. Zu t2 lagen die Werte in der IG bei M = 25,32 und in der KG bei M = 24,98. Zu beachten ist, dass ein Wert von 30 dem maximal möglichen Punktwert entspricht.

Tabelle 12: Deskriptive Statistiken zur Zufriedenheit im GCSS

Gruppe	Zeit-punkt	Min	Q1	Median	Mittel	SD	Q3	Max	*n*	Fehlende Werte*
IG	t1	15	24	27	26,25	3,45	29	30	151	3
IG	t2	12	24	26	25,32	4,11	29	30	82	0
KG	t1	15	22	25	24,31	3,78	27	30	93	1
KG	t2	15	22	25	24,98	4,10	29	30	41	2

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, Min = minimaler Wert; Max = maximaler Wert, Q1 = 1. Quartil, Q3 = 3. Quartil, SD = Standardabweichung, *n* = Fallzahl. * Fehlende Werte stellen unvollständige Fragebögen dar, die nicht in die Auswertung mit einbezogen werden konnte.

In Abbildung 10 ist die Verteilung der Zufriedenheit im GCSS grafisch dargestellt. Es zeigt sich eine schiefe Verteilung mit einer hohen Anzahl an Werten mit hoher Zufriedenheit, die von der Normalverteilung abwich (Shapiro-Wilk Test: t1 W = 0,928, p < 0,001; t2 W = 0,918, p < 0,001). Es lag Varianzhomogenität vor (Levene Test: t1 F = 0,896, p = 0,345; t2 F = 0,204, p = 0,654). Aufgrund der Abweichung von der Normalverteilung wurde der nicht-parametrische Wilcoxon-Rangsummentest für die Inferenzstatistik eingesetzt.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

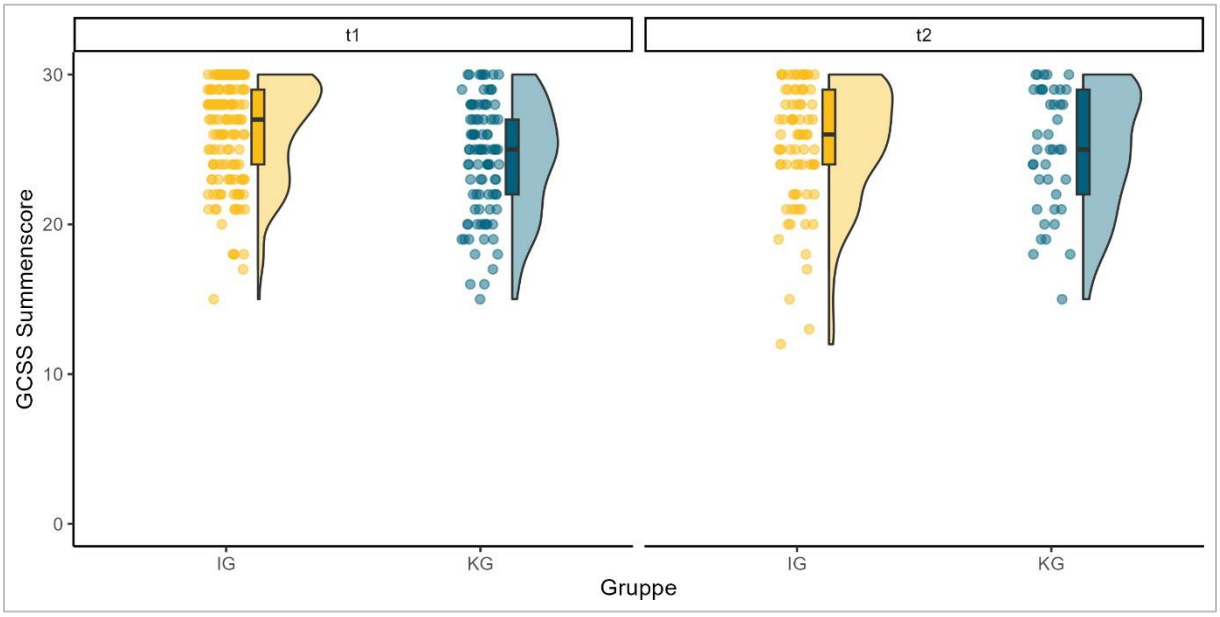


Abbildung 10: Verteilung der Zufriedenheit im GCSS.

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, t1 = nach der humangenetischen Beratung, t2 = nach der Befundmitteilung.

Für die Überprüfung der Hypothese wurde die Nichtunterlegenheitsgrenze auf 5% des Mittelwerts der KG festgelegt. Dies ergab für t1 ein δ = 1,216 und für t2 ein δ = 1,249. Zu t1 wurde der Nichtunterlegenheitstest signifikant (W = 10574, p < 0,001), was bedeutete, dass die Zufriedenheit mit der humangenetischen Beratung in der IG nicht wesentlich schlechter war als in der KG. Die Hypothese wurde somit bestätigt. Es konnte sogar eine höhere Zufriedenheit mit der humangenetischen Beratung in der IG gegenüber der KG nachgewiesen werden (W = 9170, p < 0,001). Zu t2 wurde der Nichtunterlegenheitstest ebenfalls signifikant (W = 2152, p = 0,006), was bedeutete, dass die Zufriedenheit mit der Befundmitteilung in der IG nicht wesentlich schlechter war als in der KG. Die Hypothese wurde somit ebenfalls bestätigt. Es konnte keine höhere Zufriedenheit mit der Befundmitteilung in der IG gegenüber der KG nachgewiesen werden (W = 1785, p = 0,577).

3.2.3 Psychologischer Distress nach der humangenetischen Befundmitteilung (MICRA)

Hypothese
Der psychologische Distress der Patientinnen und Patienten nach der humangenetischen Befundmitteilung ist in der Interventionsgruppe **nicht höher** als in der Kontrollgruppe.

Der psychologische Distress nach der Befundmitteilung wurde mittels des MICRA (Multidimensional Impact of Cancer Risk Assessment) erhoben. Folgend werden die Ergebnisse der Analyse des MICRA-Gesamtscores beschrieben. Die Ergebnisse der Subskalen finden sich zusätzlich in Anlage 5.

In Tabelle 13 sind die deskriptiven Statistiken zum MICRA-Summenscore zu t1 und t2 in IG und KG abgebildet. Hohe Werte entsprechen dabei einer hohen Belastung. Dabei zeigte sich nach der

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

humangenetischen Beratung (t1) in der IG eine durchschnittlicher psychologischer Distress von *M* = 26,58 und in der KG von *M* = 27,45. Nach der Befundmitteilung (t2) lagen die Werte in der IG bei *M* = 29,26 und in der KG bei *M* = 28,61.

Tabelle 13: Deskriptive Statistiken zum psychologischen Distress im MICRA

Gruppe	Zeit-punkt	Min	Q1	Median	Mittel	SD	Q3	Max	n	Fehlende Werte*
IG	t1	10,00	19,00	25,00	26,58	9,35	32,00	58,00	151	3
IG	t2	10,00	21,25	27,00	29,26	11,29	34,81	72,00	82	0
KG	t1	9,33	20,00	25,00	27,45	10,70	35,00	61,00	93	1
KG	t2	10,00	20,00	27,00	28,61	11,06	34,00	51,00	41	2

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, Min = minimaler Wert; Max = maximaler Wert, Q1 = 1. Quartil, Q3 = 3. Quartil, SD = Standardabweichung, *n* = Fallzahl. * Fehlende Werte stellen unvollständige Fragebögen dar, die nicht in die Auswertung mit einbezogen werden konnte.

In Abbildung 11 ist die Verteilung des psychologischen Distress im MICRA-Summenscore grafisch dargestellt. Es zeigt sich eine visuell relativ normalverteilte Verteilung mit wenigen Ausreißern, die jedoch statistisch von der Normalverteilung abwich (Shapiro-Wilk Test: t1 $W = 0{,}949$, $p < 0{,}001$; t2 $W = 0{,}956$, $p < 0{,}001$). Es lag Varianzhomogenität vor (Levene Test: t1 $F = 0{,}082$, $p = 0{,}775$; t2 $F = 0{,}012$, $p = 0{,}915$). Aufgrund der Abweichung von der Normalverteilung wurde der nicht-parametrische Wilcoxon-Rangsummentest für die Inferenzstatistik eingesetzt.

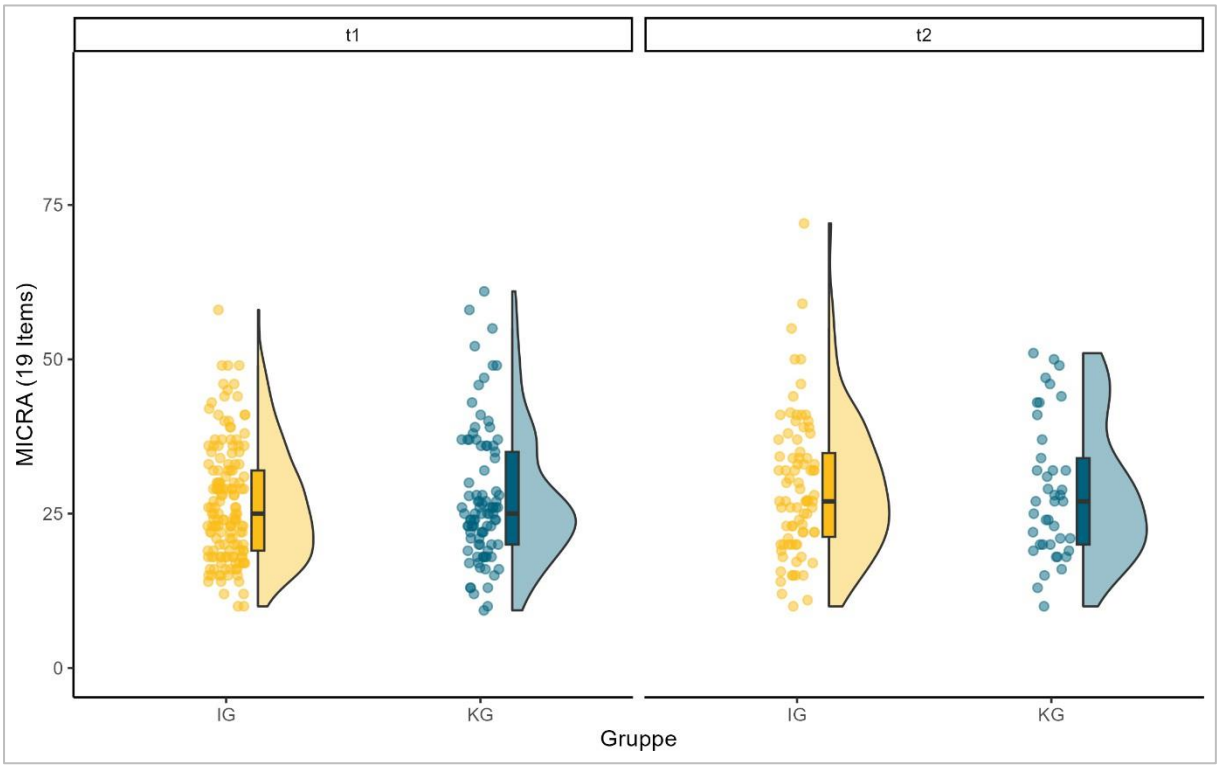


Abbildung 11: Verteilung des psychologischen Distress im MICRA

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, t1 = nach der humangenetischen Beratung, t2 = nach der Befundmitteilung.

Für die Überprüfung der Hypothese wurde die Nichtunterlegenheitsgrenze auf 5 % des Mittelwerts der KG festgelegt. Dies ergab für t1 ein $\delta = 1{,}372$ und für t2 ein $\delta = 1{,}430$. Zu t1 wurde der Nichtunterlegenheitstest nicht signifikant ($W = 6184$, $p = 0{,}059$). Gleichzeitig konnte aber auch

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

kein signifikanter Unterschied zwischen IG und KG nachgewiesen werden (Überlegenheitstest, *W* = 6826, *p* = 0,715). Zusammenfassend bedeutet dies, dass die Hypothese, dass der psychologische Distress nach der humangenetischen Beratung in der IG nicht wesentlich schlechter war als in der KG, auf Basis der vorliegenden Daten weder eindeutig bestätigt noch eindeutig widerlegt werden könnte. Zu t2 wurde der Nichtunterlegenheitstest ebenfalls nicht signifikant (*W* = 1619, *p* = 0,371). Gleichzeitig konnte auch kein signifikanter Unterschied zwischen IG und KG nachgewiesen werden (Überlegenheitstest, *W* = 1749, *p* = 0,717). Zusammenfassend bedeutet dies, dass die Hypothese, dass der psychologische Distress nach der Befundmitteilung in der IG nicht wesentlich schlechter war als in der KG, auf Basis der vorliegenden Daten ebenfalls weder eindeutig bestätigt noch eindeutig widerlegt werden könnte.

Mögliche Gründe für den uneindeutigen Befund sind die reduzierte Fallzahl (der Rücklauf der Fragebögen lag bei rund 50 % in der IG und rund 26 % in der KG, Tabelle 8) sowie eine hohe Streuung in den Daten (Abbildung 11). Zudem zeigten sich in einer Analyse der Subskalen Belastung, positive Erfahrung und Unsicherheit teils gegenläufige Befunde für die einzelnen Subskalen (Anlage 5) welche zu einem uneindeutigen Befund in Bezug auf den Gesamtscore beigetragen haben könnten. Genauer konnte für die Subskala Belastung zu t1 eine geringere Belastung in der KG im Vergleich zur IG nachgewiesen werden. Für die Subskala positive Erfahrung konnte hingegen zu t1 und t2 die Nichtunterlegenheit der IG gegenüber der KG bestätigt werden. Zu t1 berichteten Teilnehmende der IG sogar über eine positivere Erfahrung im Vergleich zur KG. Für die Subskala Unsicherheit konnte die Hypothese zu t1 und t2 weder bestätigt noch widerlegt werden.

3.2.4 Faktoren mit Einfluss auf die Intention zur Inanspruchnahme und Erleben der (telemedizinischen) genetischen Beratung (FTB-Fragebogen)

3.2.4.1 Faktoren mit Einfluss auf die Intention zur Inanspruchnahme der telemedizinischen genetischen Beratung

Die deskriptiven Werte zur Intention zur Inanspruchnahme sind in Tabelle 14 getrennt für IG und KG dargestellt. Da die Intention in beiden Gruppen unterschiedlich operationalisiert wurde (siehe Kapitel 2.6.2.3).), ist ein direkter Vergleich der Mittelwerte zwischen den Gruppen nicht zulässig.

Mit Blick auf mögliche Einflussfaktoren auf die Intention zur Inanspruchnahme der telemedizinischen genetischen Beratung zeigen sich deskriptiv folgende Befunde (für deskriptive Statistiken getrennt für IG und KG siehe Tabelle 14: Die betrachteten kanalspezifischen Merkmale in Bezug auf Beratungsangebote zum Thema Krebs wurden über alle Teilnehmenden hinweg sowohl hinsichtlich Autonomieunterstützung (M = 4,26; SD = 0,71) als auch hinsichtlich Individualisierung (M = 4,30; SD = 0,85) und Synchronität (M = 4,41; SD = 0,79) als sehr relevant eingeschätzt.

Die Befragten gaben im Durchschnitt an, vor der Teilnahme an der Studie nur sehr selten nach Informationen zum Thema genetisches Krebsrisiko gesucht zu haben (M = 1,75; SD = 0,87).

Mit Blick auf die Risikowahrnehmung zeigte sich, dass der Durchschnitt aller Teilnehmenden die Wahrscheinlichkeit, dass bei ihnen ein genetisches Krebsrisiko vorliegt, sowie die Bedrohlichkeit im Fall des Vorliegens deskriptiv jeweils leicht über dem Skalenmittelpunkt einschätzten (Vulnerabilität: *M* = 3,61; *SD* = 1,03; Bedrohlichkeit: *M* = 3,59; *SD* = 0,89).

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Tabelle 14: Deskriptive Statistiken zur Intention zur Inanspruchnahme der telemedizinischen genetischen Beratung sowie möglichen Einflussfaktoren auf die Intention (t0)

Konstrukt	Gruppe	*Min*	*Q1*	*Median*	*Mittel*	*SD*	*Q3*	*Max*	*n*	Fehlende Werte*
Intention zur Inanspruchnahme der telemedizinischen genetischen Beratung	IG	1	3,33	4,33	4,08	1,01	5,00	5	187	-
Bedeutung verschiedener kanalspezifischer Merkmale in Bezug auf Beratungsangebote zum Thema Krebs: Autonomieunterstützung	IG	1	3,75	4,25	4,24	0,70	4,75	5	187	-
Bedeutung verschiedener kanalspezifischer Merkmale in Bezug auf Beratungsangebote zum Thema Krebs: Individualisierung	IG	1	4,00	4,00	4,24	0,83	5,00	5	186	1
Bedeutung verschiedener kanalspezifischer Merkmale in Bezug auf Beratungsangebote zum Thema Krebs: Synchronität	IG	1	4,00	5,00	4,40	0,78	5,00	5	187	-
Häufigkeit der Informationssuche zum Thema genetisches Krebsrisiko	IG	1	1,00	1,00	1,69	0,87	2,00	4	187	-
Risikowahrnehmung: Vulnerabilität	IG	1	3,00	4,00	3,65	1,00	4,00	5	187	-
Risikowahrnehmung: Bedrohlichkeit	IG	1	3,00	4,00	3,65	0,84	4,00	5	185	2
Intention zur Inanspruchnahme der telemedizinischen genetischen Beratung	KG	1	2,00	3,00	3,05	1,38	4,00	5	101	-
Bedeutung verschiedener kanalspezifischer Merkmale in Bezug auf Beratungsangebote zum Thema Krebs: Autonomieunterstützung	KG	1	4,00	4,50	4,29	0,75	4,88	5	101	-
Bedeutung verschiedener kanalspezifischer Merkmale in Bezug auf Beratungsangebote zum Thema Krebs: Individualisierung	KG	1	4,00	5,00	4,40	0,88	5,00	5	101	-
Bedeutung verschiedener kanalspezifischer Merkmale in Bezug auf Beratungsangebote zum Thema Krebs: Synchronität	KG	1	4,00	5,00	4,44	0,82	5,00	5	101	-
Häufigkeit der Informationssuche zum Thema genetisches Krebsrisiko	KG	1	1,00	2,00	1,85	0,88	2,00	4	101	-
Risikowahrnehmung: Vulnerabilität	KG	1	3,00	4,00	3,53	1,08	4,00	5	101	-
Risikowahrnehmung: Bedrohlichkeit	KG	1	3,00	3,00	3,49	0,97	4,00	5	101	-

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, Min = minimaler Wert; Max = maximaler Wert, Q1 = 1. Quartil, Q3 = 3. Quartil, SD = Standardabweichung, n = Fallzahl. * Fehlende Werte stellen unvollständige Fragebögen dar, die nicht in die Auswertung mit einbezogen werden konnten.

Um zu prüfen, welche der betrachteten Faktoren Einfluss auf die Intention zur Inanspruchnahme zur telemedizinischen genetischen Beratung nehmen, wurden zwei getrennte lineare Regressionsanalysen gerechnet. Da die Teilnehmenden bereits wussten, ob sie eine telemedizinische genetische Beratung oder eine Face-to-Face-Beratung erhalten würden, und da die abhängige Variable in den beiden Gruppen unterschiedlich gemessen wurde, konnte die Intention nicht als vergleichbares Konstrukt für beide Gruppen betrachtet werden. Daher wurden die Gruppen getrennt analysiert, auch wenn dieses Vorgehen keinen direkten Vergleich der Koeffizienten zwischen den Gruppen erlaubt. Da die drei Konstrukte zur Bedeutung

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

verschiedener kanalspezifischer Merkmale in Bezug auf Beratungsangebote zum Thema Krebs (Autonomieunterstützung, Individualisierung und Synchronität) stark korreliert waren, wurden sie in einem Mittelwertindex zusammengefasst (Cronbachs α = 0,88), um Multikollinearität entgegenzuwirken und stabile Parameterschätzungen zu gewährleisten.

In der IG erklärt das Regressionsmodell 12 % der Varianz in der Intention zur Nutzung der telemedizinischen Beratung ($R^2_{korr.}$ = 0,12; F(4, 180) = 7,28; p < ,001). Von den einbezogenen Einflussfaktoren nimmt die Vulnerabilitäts-Dimension der Risikowahrnehmung den stärksten positiven Einfluss auf die Intention, eine telemedizinische genetische Beratung in Anspruch zu nehmen, (β = ,31; p < ,001; siehe Tabelle 15, gefolgt von der Wichtigkeit, der bestimmten kanalspezifischen Charakteristika (Autonomieunterstützung, Individualisierung und Synchronität) beigemessen wird (β = ,21; p = ,004). Das heißt, für je wahrscheinlicher Teilnehmende der IG es hielten, dass bei ihnen ein genetisches Krebsrisiko vorliegt, und je wichtiger ihnen war, dass ein Kanal sie in ihrer Autonomie unterstützt, Individualisierung und Synchronität bietet, desto größer war ihre Intention, die telemedizinische genetische Beratung in Anspruch zu nehmen. Die anderen einbezogenen Prädiktoren, die Häufigkeit der Informationssuche zum Thema genetisches Krebsrisiko und die Bedrohlichkeits-Dimension der Risikowahrnehmung, waren nicht signifikant.

Tabelle 15: Lineare Regression zur Vorhersage der Intention zur Nutzung der telemedizinischen genetischen Beratung in der Interventionsgruppe

Variable	***B***	***SE B***	**β**	***t***	***p***
Bedeutung verschiedener kanalspezifischer Merkmale in Bezug auf Beratungsangebote zum Thema Krebs	0,31	0,11	0,21	2,94	,004
Häufigkeit der Informationssuche zum Thema genetisches Krebsrisiko	-0,14	0,08	-0,12	-1,70	,091
Risikowahrnehmung: Vulnerabilität	0,31	0,07	0,31	4,30	<,001
Risikowahrnehmung: Bedrohlichkeit	0,00	0,09	0,00	0,03	,975
R^2 = 0,14; $R^2_{korr.}$ = 0,12; F(4, 180) = 7,28, p < ,001					

Anmerkung. n = 185 (nur Interventionsgruppe). B = unstandardisierter Regressionskoeffizient. SE B = Standardfehler von B. β = standardisierter Regressionskoeffizient.

In der KG erklärt das Regressionsmodell 7 % der Varianz in der Intention zur Nutzung der telemedizinischen Beratung ($R^2_{korr.}$ = 0,07; F(4, 96) = 2,80; p = ,030). Es zeigt sich ein den Befunden zur IG entgegengesetztes Erklärungsmuster: Während in der IG die Bedeutung verschiedener kanalspezifischer Merkmale in Bezug auf Beratungsangebote zum Thema Krebs sowie die Vulnerabilitäts-Dimension der Risikowahrnehmung einen signifikanten Einfluss auf die Intention, eine telemedizinische genetische Beratung in Anspruch zu nehmen, nahmen, sind diese Prädiktoren für die KG nicht signifikant. Stattdessen nehmen die für die IG nicht signifikanten Prädiktoren einen überzufälligen Einfluss auf die Intention der KG, eine telemedizinische genetische Beratung in Anspruch zu nehmen: die Häufigkeit der Informationssuche zum Thema genetisches Krebsrisiko steht in einem signifikant positiven Zusammenhang mit der Intention (β = ,22; p = ,027; siehe Tabelle 16, während die Bedrohlichkeits-Dimension der Risikowahrnehmung in einem signifikant negativen Zusammenhang steht (β = -,21; p = ,044). Das heißt, je häufiger

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Teilnehmende der KG nach Informationen zum Thema genetisches Krebsrisiko suchen und je weniger sie sich durch ein potenzielles genetisches Krebsrisiko bedroht fühlen, desto stärker ist ihre Intention zur Inanspruchnahme einer telemedizinischen genetischen Beratung.

Tabelle 16: Lineare Regression zur Vorhersage der Intention zur Nutzung der telemedizinischen genetischen Beratung in der Kontrollgruppe

Variable	*B*	*SE B*	β	*t*	*p*
Bedeutung verschiedener kanalspezifischer Merkmale in Bezug auf Beratungsangebote zum Thema Krebs	-0,25	0,19	-0,13	-1,29	,201
Häufigkeit der Informationssuche zum Thema genetisches Krebsrisiko	0,35	0,16	0,22	2,24	,027
Risikowahrnehmung: Vulnerabilität	0,15	0,13	0,12	1,17	,243
Risikowahrnehmung: Bedrohlichkeit	-0,29	0,14	-0,21	-2,04	,044
R^2 = 0,10; $R^2_{korr.}$ = 0,07; $F(4, 96)$ = 2,80, p = ,030					

Anmerkung. n = 101 (nur Kontrollgruppe). B = unstandardisierter Regressionskoeffizient. SE B = Standardfehler von B. β = standardisierter Regressionskoeffizient.

3.2.4.2 Erleben der (telemedizinischen) genetischen Beratung

Das Vertrauen in die Beraterin oder den Berater war insgesamt in der gesamten Stichprobe recht ausgeprägt (M = 4,43; SD = 0,64; für deskriptive Statistiken getrennt für IG und KG siehe Tabelle 17).

Die Bewertung der Einfachheit der Nutzung wurde nur in der IG erfasst. Diese gab im Durchschnitt an, dass die Nutzung der notwendigen Technik für die telemedizinische Beratung leichtgefallen ist (siehe Tabelle 17).

Auch die Nutzungsintention telemedizinischer Beratung für andere Themen abgesehen vom genetischen Krebsrisiko wurde nur in der IG gemessen. Dabei zeigten die Befragten eine gewisse Offenheit gegenüber telemedizinischer Beratung auch bei anderen Themen (siehe Tabelle 17.)

Tabelle 17: Deskriptive Statistiken zu verschiedenen Dimensionen des Erlebens der (telemedizinischen) genetischen Beratung (t1)

Konstrukt	Gruppe	*Min*	*Q1*	*Median*	*Mittel*	*SD*	*Q3*	*Max*	*n*	Fehlende Werte*
Vertrauen in die Beraterin oder den Berater	IG	1	4,00	5,00	4,46	0,64	5,00	5	153	1
Bewertung der Einfachheit der Nutzung	IG	1	4,00	5,00	4,41	0,78	5,00	5	153	1
Nutzungsintention telemedizinischer Beratung für andere Themen	IG	3	3,67	4,00	4,12	0,87	5,00	5	153	1
Vertrauen in die Beraterin oder den Berater	KG	3	4,00	4,00	4,39	0,65	5,00	5	92	2

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

*Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, Min = minimaler Wert; Max = maximaler Wert, Q1 = 1. Quartil, Q3 = 3. Quartil, SD = Standardabweichung, n = Fallzahl. * Fehlende Werte stellen unvollständige Fragebögen dar, die nicht in die Auswertung mit einbezogen werden konnten.*

Das Vertrauen in die Beraterin oder den Berater wurde sowohl in der IG als auch in der KG erhoben, allerdings unterschieden sich die Mittelwerte zwischen den Gruppen nur äußerst gering (siehe Tabelle 17). Entsprechend ergab ein t-Test keinen signifikanten Unterschied zwischen den beiden Gruppen ($t(243) = -0{,}78$, $p = {,}434$).

3.2.5 Zusammenfassung der Ergebnisse der Effektevaluation

Die primäre Hypothese lautete, dass die Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung bei Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf ein TRS in der IG mit telemedizinischer genetischer Beratung mindestens genauso hoch ist wie in der KG mit Face-to-Face-Beratung. Die Inanspruchnahme wurde in den CCC erfasst und lag vollständig vor. Die Hypothese wurde klar bestätigt: In der IG wurde die Beratung nicht seltener in Anspruch genommen als in der KG. Es zeigte sich sogar eine Überlegenheit der IG gegenüber der KG hinsichtlich der Inanspruchnahme der Beratung, da die Wahrscheinlichkeit, die Beratung wahrzunehmen, in der IG signifikant höher war als in der KG.

Als sekundärer Endpunkt wurde untersucht wie viele Angehörige ersten Grades die humangenetische Beratung in Anspruch nahmen. Die Inanspruchnahme wurde in den CCC dokumentiert und lag ohne fehlende Werte vor. In beiden Gruppen wurde die humangenetische Beratung von vergleichsweise wenigen Angehörigen in Anspruch genommen. Die Hypothese, dass die Inanspruchnahme humangenetischer Beratungen von Verwandten ersten Grades in der Interventionsgruppe mindestens genauso hoch ist wie in der Kontrollgruppe konnte bestätigt werden. Eine Überlegenheit der IG gegenüber der KG bezüglich der Inanspruchnahme der Beratung durch Angehörige lag nicht vor.

Die Zufriedenheit der Patientinnen und Patienten mit der humangenetischen Beratung und Befundmitteilung wurde anhand des VSQ-9- und GCSS-Fragebogens untersucht. Die Teilnahmerate lag bei rund 50 % in der IG und rund 26 % in der KG. In beiden Gruppen gab es hohe Zufriedenheitswerte mit der humangenetischen Beratung und Befundmitteilung. Die Hypothese, dass die Patientinnen- und Patientenzufriedenheit in Bezug auf die humangenetische Beratung in der Interventionsgruppe mindestens genauso so hoch wie in der Kontrollgruppe ist, konnte in beiden Fragebögen bestätigt werden. Es konnte sogar eine höhere Zufriedenheit mit der humangenetischen Beratung in der IG im Vergleich zur KG im VSQ-9 zu t1 und t2 sowie im GCSS zu t1 nachgewiesen werden.

Der psychologische Distress der Patientinnen und Patienten nach der humangenetischen Beratung und Befundmitteilung wurde mit dem MICRA-Fragebogen erfasst. Die Teilnahmerate lag ebenfalls bei rund 50 % in der IG und rund 26 % in der KG. In beiden Gruppen gab es niedrige bis mittlere Belastungswerte. Die Hypothese, dass der psychologische Distress der Patientinnen und Patienten nach der humangenetischen Befundmitteilung in der Interventionsgruppe nicht höher ist als in der Kontrollgruppe, konnte statistisch weder eindeutig bestätigt noch eindeutig widerlegt werden, da sowohl der Nichtunterlegenheitstest als auch der Überlegenheitstest für den Gesamtscore nicht signifikant waren. Mögliche Gründe für den uneindeutigen Befund waren die reduzierte Fallzahl und eine hohe Streuung in den Daten.

Faktoren mit Einfluss auf die Intention zur Inanspruchnahme und Erleben der (telemedizinischen)

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

genetischen Beratung wurden mittels des FTB-Fragebogens erfasst. Dabei wurden verschiedene Dimensionen beleuchtet. Mögliche Einflussfaktoren auf die Inanspruchnahme der telemedizinischen genetischen Beratung wurden vor der Beratung zu t0 erhoben. Die Teilnahmerate lag bei gut 60 % in der IG und knapp 30 % in der KG. Die Intention zur Inanspruchnahme der telemedizinischen genetischen Beratung wurden in den beiden Gruppen unterschiedlich erfasst, da den Teilnehmenden bereits beim Ausfüllen des t0-Online-Fragebogens bekannt war, ob sie die genetische Beratung telemedizinisch (IG) oder face-to-face (KG) erhalten sollen. Entsprechend lassen sich Erkenntnisse zu Einflussfaktoren auf die Intention nur bedingt zwischen den Gruppen vergleichen. Nichtsdestotrotz zeigen sich unterschiedliche Muster: In der IG sind die eigene Wahrscheinlichkeitswahrnehmung für ein genetisches Krebsrisiko und die Wichtigkeit von Charakteristika des Kanals mit Blick auf Autonomieunterstützung, Individualisierung und Synchronität positive Prädiktoren der Intention, die telemedizinische genetische Beratung in Anspruch zu nehmen.

In der KG dagegen spielen diese Aspekte keine Rolle, dafür allerdings zwei Einflussfaktoren, die ihrerseits keinen Einfluss in der IG nehmen: In der KG nahm die Häufigkeit der Informationssuche zum Thema genetisches Krebsrisiko einen positiven Einfluss auf die Intention zur Inanspruchnahme der telemedizinischen genetischen Beratung. Allerdings wurde sowohl in der KG als auch in der IG selten überhaupt nach Informationen zum genetischen Krebsrisiko gesucht. Zudem spielte eine andere Form der Risikowahrnehmung als in der IG eine Rolle für die Intention zur Inanspruchnahme einer telemedizinischen genetischen Beratung der KG: die Bedrohungswahrnehmung im Fall des Vorliegens eines genetischen Krebsrisikos. Fühlen sich Teilnehmende der KG eher durch ein potenzielles genetisches Krebsrisiko bedroht, desto geringer fällt ihre Intention zur Inanspruchnahme einer telemedizinischen genetischen Beratung aus.

Das Erleben der genetischen Beratung wurde zu t1 erhoben. Die Teilnahmerate lag bei etwa 50 % in der IG und gut 25 % in der KG. Die Ergebnisse zeigten in der IG ein sehr positives Erleben in allen betrachteten Dimensionen (Vertrauen in die Beraterin oder den Berater, Bewertung der Einfachheit der Nutzung, Nutzungsintention telemedizinischer Beratung für andere Themen abgesehen von der genetischen Beratung). Dies unterstreicht die positive Bewertung des Kanals. Das Vertrauen in die Beraterin oder den Berater wurde auch in der KG erhoben und konnte entsprechend zwischen den Gruppen verglichen werden. Da auch in der KG das Vertrauen in die Beraterin oder den Berater recht ausgeprägt war, zeigten sich entsprechend keine statistisch signifikanten Unterschiede zwischen den Gruppen.

3.3 Gesundheitsökonomische Evaluation

Hypothese
Die NVF OnkoRiskNET ist **kosteneffektiv** im Vergleich zur Regelversorgung.

3.3.1 Kosten der humangenetischen Beratung

Für die Bewertung der Kosteneffektivität der humangenetischen Beratung wurde sowohl die Perspektive der Patientinnen und Patienten als auch die Perspektive der Leistungserbringenden herangezogen. Die Kosten wurde mit einem Zeiterfassungsansatz erhoben. In den folgenden Abschnitten werden die Kosten aus Perspektive der Patientinnen und Patienten sowie

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Leistungserbringenden deskriptiv beschrieben bevor anschließend die Kosteneffektivität als Verhältnis der inkrementellen Interventionskosten zu den inkrementellen Effekten (d. h. zusätzlich identifizierten TRS-Patientinnen und Patienten) berichtet wird.

3.3.1.1 Perspektive der Patientinnen und Patienten

Für die Perspektive der Patientinnen und Patienten wurden direkte Kosten und indirekte Kosten berücksichtigt. Direkte Kosten beinhalteten die Anfahrt zur humangenetischen Beratung, die nur bei Patientinnen und Patienten der KG anfielen, die die Face-to-Face-Beratung in Anspruch genommen hatten. Die mittlere Distanz zum CCC in km lag in dieser Untergruppe bei 80,94 km (SD = 71,00) und wurde für die Kostenberechnung mit einer Reisekostenpauschale multipliziert.

Indirekte Kosten beinhalteten den Produktivitätsausfall bei Patientinnen und Patienten im arbeitsfähigen Alter, die eine genetische Beratung in Anspruch nahmen. In der IG beinhaltete dies die Zeit für die telemedizinische Beratung. In der KG beinhaltete dies die Anfahrtszeit und die Zeit für die Beratung vor Ort. Die Beratungszeit wurde auf Basis der Zeiterfassungsbögen für die Leistungserbringenden geschätzt und lag in der IG pauschal bei 49,91 Minuten und in der KG pauschal bei 46,73 Minuten (vgl. Kapitel 3.3.1.2). Für die KG wurde zusätzlich die Anfahrtszeit berechnet. Die Summe aus Anfahrts- und Beratungszeit wurde für Personen im arbeitsfähigen Alter mit einer Arbeitskostenpauschale multipliziert.

In Tabelle 18 sind die mittleren Gesamtkosten aus Perspektive der Patientinnen und Patienten für alle Patientinnen und Patienten dargestellt. Bei Patientinnen und Patienten der KG fielen im Mittel um 20,62 € höhere Kosten als in der IG an. Zu berücksichtigen ist, dass bei Nicht-Inanspruchnahme der Beratung keine zeitlichen Aufwände und somit keine Kosten anfallen und sich die Rate der Inanspruchnahme zwischen den Gruppen unterschied. Bei einem Vergleich der Kosten muss daher die unterschiedliche Rate der Inanspruchnahme mit berücksichtigt werden.

Tabelle 18: Deskriptive Statistiken zu den Kosten aus Perspektive der Patientinnen und Patienten unter Berücksichtigung aller Patientinnen und Patienten.

Kostenbereiche	**IG** (*n* = 303) **Mittel (SD)**	**KG** (*n* = 351) **Mittel (SD)**	**Differenz**
Inanspruchnahme (ja/nein)	258 (85 %)	160 (46 %)	39 %
Direkte Kosten für alle Patientinnen und Patienten	0,00 (0,00)	11,07 (18,78)	-11,07
Indirekte Kosten für alle Patientinnen und Patienten	22,62 (16,38)	32,17 (52,24)	-9,55
Gesamtkosten Patientinnen und Patienten (alle)	22,62 (16,38)	43,24 (68,84)	-20,62

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, *n* = Fallzahl, SD = Standardabweichung. Direkte Kosten (Anreise) fallen nur in der KG an. Zu berücksichtigen ist, dass bei Nicht-Inanspruchnahme der Beratung keine Kosten anfallen und sich die Rate der Inanspruchnahme zwischen den Gruppen unterschied.

In Tabelle 19 findet sich ein Vergleich der mittleren Gesamtkosten nur für diejenigen Patientinnen und Patienten, die die Beratung in Anspruch genommen hatten und für die somit überhaupt Kosten anfielen. Der Vergleich zeigt, dass bei Patientinnen und Patienten der KG im Mittel um 68,30 € höhere Kosten anfielen als in der IG.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Tabelle 19: Deskriptive Statistiken zu den Kosten aus Perspektive der Patientinnen und Patienten unter Berücksichtigung aller Patientinnen und Patienten mit Inanspruchnahme der Beratung.

Kostenbereiche	**IG** (*n* = 258) **Mittel (SD)**	**KG** (*n* = 160) **Mittel (SD)**	**Differenz**
Direkte Kosten für Patientinnen und Patienten mit Inanspruchnahme	0,00 (0,00)	24,28 (21,30)	-24,28
Indirekte Kosten für Patientinnen und Patienten mit Inanspruchnahme	26,56 (14,49)	70,58 (57,27)	-44,02
Gesamtkosten Patientinnen und Patienten (mit Inanspruchnahme)	26,56 (14,49)	94,86 (74,18)	-68,30

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, *n* = Fallzahl, SD = Standardabweichung. Direkte Kosten (Anreise) fallen nur in der KG an.

3.3.1.2 Perspektive der Leistungserbringenden

Für die Perspektive der Leistungserbringenden wurden Zeiterfassungsbögen eingesetzt, um den zeitlichen Aufwand und die damit verbundenen Arbeitszeitkosten zu ermitteln. Fehlende Zeitangaben in einzelnen Variablen der Zeiterfassungsbögen wurden mittels Mittelwert-Imputation ersetzt, um eine vollständige Auswertung zu ermöglichen. Eine Sensitivitätsanalyse basierte auf vollständig dokumentierten Fällen (Anlage 7). Die Zeitaufwände wurden für die Vorbereitung, Durchführung und Nachbereitung der Beratung berechnet. Zudem wurden die erfassten Zeiten sowohl getrennt nach Gruppen der Leistungserbringenden als auch aggregiert als Gesamtzeit ausgewiesen.

Tabelle 20 zeigt die deskriptiven Statistiken zum durchschnittlichen geschätzten Zeitaufwand der Leistungserbringenden in der IG und der KG. Der Zeitaufwand wurde nicht personenbezogen erhoben, d. h. es war nicht möglich die Werte einzelnen Individuen aus IG und KG zuzuordnen. Die Humangenetikerinnen und Humangenetiker dokumentierten insgesamt 69 Fälle, davon 46 Fälle in der IG und 23 Fälle in der KG. Zudem wurden 144 Fälle von Fallmanagerinnen und Fallmanagern dokumentiert.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Tabelle 20: Tabelle 20: Deskriptive Statistiken zum geschätzten durchschnittlichen Zeiteinsatz der Leistungserbringenden.

	Leistungserbringende					
	Humangenetikerinnen und Humangenetiker			Fall-management	Ambulanz (MFA)	
Variable	***N***	**IG** (*n* = 46)	**KG** (*n* = 23)	***N***	**IG**	**KG**
Vorbereitungszeit	69			144		
Mittelwert (SD)		34,26 (21,46)	43,91 (13,98)		74,13 (15,36)	65,08 (15,34)
Anteil in %		20 %	25 %		81 %	85 %
Beratungszeit	69			-	-	-
Mittelwert (SD)		49,91 (14,37)	46,73 (11,14)			
Anteil in %		29 %	27 %			
Nachbereitungszeit	69			144		
Mittelwert (SD)		85,98 (43,88)	83,65 (32,76)		17,58 (15,33)	11,90 (15,34)
Anteil in %		51 %	48 %		19 %	15 %
Gesamtzeit	69			144		
Mittelwert (SD)		170,15 (67,64)	174,30 (49,29)		91,72 (18,15)	76,98 (16,54)

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, MFA = Medizinische Fachangestellte, *N* = Anzahl der dokumentierten Fälle, SD = Standardabweichung. Eine inferenzstatistische Prüfung erfolgte nicht aufgrund der geringen Anzahl dokumentierter Fälle in der KG (n < 30).

Bei den Humangenetikerinnen und Humangenetikern lag die durchschnittliche Gesamtzeit in der IG bei 170,15 Minuten (SD = 67,64) und in der KG bei 174,30 Minuten (SD = 49,29). Das Fallmanagement (IG-Fälle) benötigte im Durchschnitt 91,72 Minuten pro Fall (SD = 18,15), während die durchschnittlich geschätzte Zeit pro Fall in der Ambulanz (KG-Fälle) bei 76,98 Minuten lag (SD = 16,54). Nach Aggregation der dokumentierten Gesamtzeiten ergab sich für die eine durchschnittliche Gesamtzeit pro Beratung von 262 Minuten (SD = 70,00). In der KG lag die durchschnittliche Gesamtzeit pro Beratung bei 251 Minuten (SD = 52,00).

Im Rahmen der qualitativen Interviews wurden zudem die Onkologinnen und Onkologen um eine Schätzung ihrer durchschnittlich aufgewendeten Arbeitszeit gebeten. Insgesamt beantworteten elf befragte Onkologinnen und Onkologen die Fragen. Den Zeitaufwand für die humangenetische Diagnostik im Rahmen der NVF schätzen die befragten Onkologinnen und Onkologen (*n* = 7) durchschnittlich mit 17 Minuten (SD = 13,00) ein. Vier Personen trafen keine Aussage. Neun befragte Onkologinnen und Onkologen berichteten in den Interviews von einer durchschnittlichen Gesprächszeit für die Befundmitteilung pro Patient zwischen 10 und 30 Minuten (Mittelwert = 16 Minuten, SD = 8,00). Zwei Befragte machten keine Angabe. Der durchschnittliche Zeitaufwand für die Kommunikation mit weiteren beteiligten Akteuren (z. B. für den Austausch mit dem Fallmanagement) pro Patient wurde von neun befragten Onkologinnen und Onkologen in den Interviews als *eher gering aufwändig* eingeschätzt. Zwei Personen trafen keine Aussage und keine befragte Person empfand den Zeitaufwand für die reine Kommunikation als *eher sehr aufwändig*.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Ergänzend berichteten alle Fallmanagerinnen bzw. Fallmanager (N = 4) in den Interviews, dass der Zeitaufwand für die Kommunikation mit weiteren Beteiligten pro Patient als gering zeitaufwändig eingeschätzt wurde. Bei den Humangenetikerinnen bzw. Humangenetikern (N

= 3) gaben zwei Personen an, dass der Mehraufwand für diese Kommunikation als überschaubar betrachtet wurde, während eine Person von einem höheren Aufwand im Vergleich zur Regelversorgung berichtete.

Für die Berechnung der Kosten aus Perspektive der Leistungserbringenden wurden die Ergebnisse aus den Zeiterfassungsbögen verwendet. Die Angaben aus den Interviews mit den Onkologinnen und Onkologen flossen aufgrund der geringen Fallzahl und geringen Spezifität der Aussagen nicht in die quantitative Analyse ein. Da für die Zeitaufwände keine Werte auf Individualebene vorlagen (d. h. kein zuordbarer Wert pro Patientin oder Patient), wurde für die Kostenberechnung der geschätzte durchschnittliche Zeitaufwand pro Gruppe herangezogen (20). Die Gesamtzeit wurde mit einer Arbeitskostenpauschale multipliziert (vgl. Kapitel 2.8.2).

In Tabelle 21 sind die mittleren Gesamtkosten aus Perspektive der Leistungserbringenden für alle Patientinnen und Patienten dargestellt. Bei Patientinnen und Patienten der IG fielen im Mittel um 112,84 € höhere Kosten als in der KG an. Zu berücksichtigen ist, dass bei Nicht-Inanspruchnahme der Beratung keine zeitlichen Aufwände und somit keine Kosten anfallen und sich die Rate der Inanspruchnahme zwischen den Gruppen unterschied. Bei einem Vergleich der Kosten muss daher die unterschiedliche Rate der Inanspruchnahme mit berücksichtigt werden.

Tabelle 21: Deskriptive Statistiken zu den Kosten aus Perspektive der Leistungserbringenden unter Berücksichtigung aller Patientinnen und Patienten.

Kostenbereiche	**IG** (*n* = 303) **Mittel (SD)**	**KG** (*n* = 351) **Mittel (SD)**	**Differenz**
Inanspruchnahme (ja/nein)	258 (85 %)	160 (46 %)	39 %
Kosten Humangenetik für alle Patientinnen und Patienten	195,59 (81,82)	107,26 (117,36)	88,33
Kosten Fallmanagement / MFA für alle Patientinnen und Patienten	44,52 (18,62)	20,00 (21,88)	24,52
Gesamtkosten Leistungserbringende (alle)	240,10 (100,44)	127,26 (139,24)	112,84

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, *n* = Fallzahl, SD = Standardabweichung. Zu berücksichtigen ist, dass bei Nicht-Inanspruchnahme der Beratung keine Kosten anfallen und sich die Rate der Inanspruchnahme zwischen den Gruppen unterschied.

In Tabelle 22 findet sich ein Vergleich der mittleren Gesamtkosten nur für diejenigen Patientinnen und Patienten, die die Beratung in Anspruch genommen hatten und für die somit überhaupt Kosten anfielen. Der Vergleich zeigt, dass bei Patientinnen und Patienten der IG im Mittel um 2,80 € höhere Kosten anfielen als in der KG.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Tabelle 22: Deskriptive Statistiken zu den Kosten aus Perspektive der Leistungserbringenden unter Berücksichtigung aller Patientinnen und Patienten mit Inanspruchnahme der Beratung.

Kostenbereiche	**IG** (n = 258) **Mittel (SD)**	**KG** (n = 160) **Mittel (SD)**	**Differenz**
Kosten Humangenetik mit Inanspruchnahme	229,70 (0,00)	235,31 (0,00)	-5,61
Kosten Fallmanagement / MFA mit Inanspruchnahme	52,28 (0,00)	43,88 (0,00)	8,40
Gesamtkosten Leistungserbringende (mit Inanspruchnahme)	281,98 (0,00)	279,18 (0,00)	2,80

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, *n* = Fallzahl, SD = Standardabweichung. Die Standardabweichung liegt bei 0,00, da für jede Person die gleichen mittlere Kosten angenommen wurden. Eine inferenzstatistische Prüfung ist bei einer Standardabweichung von 0,00 nicht möglich.

3.3.2 Kosteneffektivität der humangenetischen Beratung

Für die Bewertung der Kosteneffektivität wurden die inkrementellen Kosten pro Perspektive mit der inkrementellen Effektivität (Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung) ins Verhältnis gesetzt. Die Effektivität betrug 0,8514 in IG und 0,4558 in der KG (vgl. Ergebnisse zum primären Endpunkt in Kapitel 3.2.1.). Die Gesamtkosten aus Perspektive der Patientinnen und Patienten lagen in der IG bei durchschnittlich 22,62 € (SD = 16,38) und in der KG bei 43,24 € (SD = 68,84, vgl. Tabelle 18). Es ergab sich eine inkrementelle Kosteneffektivität von $\mathrm{ICER} = \frac{22{,}62\text{-}43{,}24}{0{,}8514\text{-}0{,}4558} = \frac{\text{-}20{,}65}{0{,}3956} = -52{,}13$. Dies entspricht aus Perspektive der Patientinnen und Patienten einer Kosteneinsparung von 52,13 € pro zusätzlich versorgter Person. Die Gesamtkosten aus Perspektive der Leistungserbringenden lagen in der IG bei durchschnittlich 240,10 € (SD = 100,44) und in der KG bei 127,26 € (SD = 139,24, vgl. Tabelle 17). Es ergab sich eine inkrementelle Kosteneffektivität von $\mathrm{ICER} = \frac{240{,}10 - 127{,}26}{0{,}8514 - 0{,}4558} = \frac{112{,}84}{0{,}3956} = 285{,}21$. Dies entspricht aus Sicht der Leistungserbringenden einer Kostensteigerung von 285,21 € pro zusätzlich versorgter Person. Über beide Perspektiven hinweg ergaben sich Gesamtkosten in der IG von 262,72 € (SD = 110,71) und in der KG von 170,50 € (SD = 193,14), was einer inkrementellen Kosteneffektivität von $\mathrm{ICER} = \frac{262{,}72 - 170{,}50}{0{,}8514 - 0{,}3956} = \frac{92{,}22}{0{,}3956} = 233{,}10$ entsprach.

Dies bedeutet eine Kostensteigerung 233,10 € pro zusätzlich versorgter Person. Die in der ICER identifizierten Kostensteigerungen in der Perspektive der Leistungserbringenden und Gesamtperspektive spiegelt jedoch primär die gesteigerte Inanspruchnahme in OnkoRiskNET wider und somit die Kosten der erhöhten Versorgung und nicht eine Kostensteigerung in der Intervention im Vergleich zur Regelversorgung. Dies zeigte ein deskriptiver Vergleich der Kosten pro Person in IG und KG unter Berücksichtigung lediglich derjenigen Patientinnen und Patienten, die die Beratung in Anspruch genommen und somit überhaupt Kosten verursacht haben (vgl. Tabelle 15 für die Perspektive der Patientinnen und Patienten, Tabelle 18 für die Perspektive der Leistungserbringenden). Dabei zeigte sich bei den Patientinnen und Patienten eine Kosteneinsparung von durchschnittlich 68,30 € pro Person für die telemedizinische genetische Beratung in OnkoRiskNET im Vergleich zur Face-to-Face-Beratung der Regelversorgung. Aus Perspektive der Leistungserbringenden zeigte sich eine Kostensteigerung von durchschnittlich 2,80 € pro Person für die telemedizinische genetische Beratung in OnkoRiskNET im Vergleich zur Regelversorgung. Die Gesamtkosten unter Personen, die die Beratung in Anspruch genommen hatten, lagen somit in der IG durchschnittlich bei 308,55 € (SD = 14,49) und in der KG durchschnittlich bei 374,05 € (SD = 74,18), was einer Kosteneinsparung von 65,50 € pro Person

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

für die telemedizinische genetische Beratung in OnkoRiskNET im Vergleich zur Regelversorgung gleichkommt. Eine inferenzstatistische Prüfung erfolgte nicht, da für die Kosten der Leistungserbringenden keine personenbezogene Individualwerte, sondern nur geschätzte mittlere Kosten vorlagen.

Die Hypothese, dass die NVF OnkoRiskNET kosteneffektiv im Vergleich zur Regelversorgung ist, konnte nur deskriptiv evaluiert werden. Die deskriptiven Daten legen jedoch nahe, dass die telemedizinische genetische Beratung in OnkoRiskNET im Vergleich zur Face-to-Face-Beratung der Regelversorgung aus Perspektive der Patientinnen und Patienten Kosteneinsparungen durch eine Vermeidung von Anfahrtskosten und einen verminderten Produktivitätsausfall ermöglicht. Aus der Perspektive der Leistungserbringenden entstehen vergleichbare Kosten in der telemedizinischen genetischen Beratung in OnkoRiskNET zur Face-to-Face-Beratung in der Regelversorgung. In Summe kann die NVF in den untersuchten Kostenbereichen damit als kosteneffektiv im Vergleich zur Regelversorgung bewertet werden.

3.4 Prozessevaluation

Die Prozessevaluation zielte darauf ab, die Prozessqualität der Implementierung und Durchführung der NVF aus der Perspektive verschiedener Akteure zu analysieren. Dabei stand die Akzeptanz der Intervention bei relevanten Akteuren und der mit der Intervention verbundene organisatorische Aufwand im Vordergrund. Die Prozessevaluation kombinierte sowohl qualitative als auch quantitative Ansätze und beleuchtete die Erfahrungen von Patientinnen und Patienten beider Gruppen (IG, KG) sowie der Leistungserbringenden. Zu den Komponenten der Prozessevaluation gehörten die Ergebnisse der qualitativen Interviews und Fokusgruppe sowie die Erhebungen zur Arbeitsbelastung und zur Schulungszufriedenheit. Die Fragestellung zur Zufriedenheit der Leistungserbringenden mit der NVF wurde mit der Prozessevaluation beantwortet, die zudem die folgende Hypothese adressiert.

Hypothese
Die Leistungserbringenden sind **überwiegend zufrieden** mit der NVF OnkoRiskNET.

3.4.1 Ergebnisse der Einzelinterviews

Im Folgenden werden die Erfahrungen der Teilnehmenden mit den Komponenten des neuen Versorgungspfads dargestellt. Für die IG umfasst dies die telemedizinische Beratung, das Fallmanagement, die Befundmitteilung durch niedergelassene Onkologinnen und Onkologen sowie die optionalen ärztlichen Fallkonferenzen. Daneben wurde die KG zu ihren Erfahrungen und ihrer Zufriedenheit mit der Regelversorgung befragt.

3.4.1.1 Stichprobe der Einzelinterviews

Im Rahmen der Prozessevaluation wurden insgesamt 58 telefonische oder videogestützte Einzelinterviews mit Akteuren aus der IG und KG zu verschiedenen Erhebungszeitpunkten durchgeführt. Die nachfolgende Tabelle 23 gibt die Verteilung nach Studienzentrum und Erhebungszeitpunkt der Interviews wieder. In der IG wurden zum Zeitpunkt t1 fünf Patientinnen und Patienten ohne und zehn mit TRS-Verdacht interviewt. Zum Zeitpunkt t2 folgten zehn

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

weitere Interviews mit Patientinnen und Patienten. In der KG wurden ebenfalls zehn Patientinnen und Patienten zu t2 befragt. Zum Zeitpunkt t3, nach einer zweiten telemedizinischen humangenetischen Beratung, konnte keine Befragung durchgeführt werden, da niemand das optionale zweite telemedizinische Gespräch in Anspruch genommen hat.

Zudem wurden vier Humangenetikerinnen und Humangenetiker sowie vier Fallmanagerinnen und Fallmanager interviewt (Abbildung 12). Die Einzelinterviews fanden von Juni 2023 bis September 2024 statt. Alle befragten Onkologinnen und Onkologen (*N* = 16) waren in den Selektivvertrag OnkoRiskNET eingeschrieben und hatten Patientinnen und Patienten rekrutiert.

Tabelle 23: Stichprobe der Einzelinterviews nach Studienzentrum und Erhebungszeitpunkt.

Akteursgruppe	Gruppe	Region	Erhebungszeitpunkt	Anzahl
Patientinnen und Patienten	IG	Niedersachsen	t1, ohne TRS-Verdacht	5
Patientinnen und Patienten	IG	Niedersachsen	t1, mit TRS-Verdacht	9
Patientinnen und Patienten	IG	Sachsen	t1, mit TRS-Verdacht	1
Patientinnen und Patienten	IG	Niedersachsen	t2	7
Patientinnen und Patienten	IG	Sachsen	t2	3
Patientinnen und Patienten	KG	Niedersachsen	t2	6
Patientinnen und Patienten	KG	Sachsen	t2	4
Humangenetikerinnen und Humangenetiker		Niedersachsen	Interventionsphase	2
Humangenetikerinnen und Humangenetiker		Sachsen	Interventionsphase	1
Fallmanagerinnen und Fallmanager		Niedersachsen	Interventionsphase	2
Fallmanagerinnen und Fallmanager		Sachsen	Interventionsphase	2
Onkologinnen und Onkologen		Niedersachsen	Interventionsphase	14
Onkologinnen und Onkologen		Sachsen	Interventionsphase	2

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe

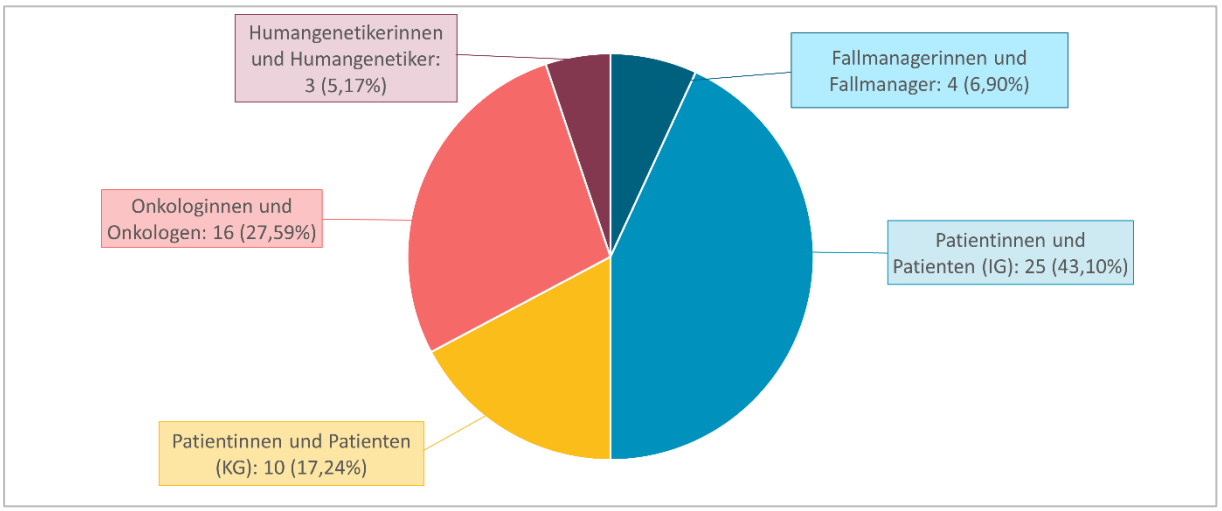


Abbildung 12: Anzahl der Interviews nach Akteursgruppe.

Anmerkung. Gesamtheit der geführten Interviews (N = 58).

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

3.4.1.2 Interventionskomponente: Telemedizinische Beratung

Förderliche Faktoren und Hürden des telemedizinischen Beratungsformats

Zugang zur telemedizinischen Beratung

Die telemedizinische Beratung wurde von allen befragten Akteursgruppen als vorteilhaft bewertet, insbesondere aufgrund der einfachen Terminvereinbarung und der Flexibilität.

Die einfache und schnelle Terminvereinbarung wurde von allen befragten Patientinnen und Patienten (25 von 25; 100 %) positiv eingeschätzt. Häufig wurden auch wahrgenommene Zeit-und Kostenersparnisse durch die wegfallende An- und Abreise zum CCC berichtet (13 von 25; 52 %).

> *„Wahrscheinlich werden auch deutlich mehr Patienten sich für eine Teilnahme entscheiden, wenn man eben dieses direkt vor Ort zu Hause machen kann, und nicht für einen halben Tag oder so irgendwo hinfahren muss.“ [Patient-in_IG_t1_V_4]*

Darüber hinaus berichteten mehrere Patientinnen und Patienten mit Mobilitätseinschränkungen (4 von 25; 16 %) aufgrund ihres Gesundheitszustands oder ohne Zugang zu einem Auto, dass erst durch die NVF die Teilnahme an der humangenetischen Beratung ermöglicht wurde.

> *„So wie ich im Moment, dass ich nicht selber Auto fahre, und dann bräuchte man jemanden, der einen unterstützt. Und so kann ich halt diese Termine auch allein wahrnehmen, weil ich […] kognitiv durchaus in der Lage bin, die Termine wahrzunehmen. Ich kann halt nur nicht fahren.“ [Patient-in_IG_t1_V_7]*

Voraussetzungen für die telemedizinische Beratung

Die telemedizinische Beratung wurde grundsätzlich als umsetzbar angesehen. Allerdings wurden technische Herausforderungen und Unterstützungsbedarfe festgestellt, die den Zugang beeinflussen könnten.

Die meisten Patientinnen und Patienten verfügten über die erforderliche technische Ausstattung und eine stabile Internetverbindung, weshalb die Voraussetzungen für die telemedizinische Beratung von den Humangenetikerinnen bzw. Humangenetikern und den Fallmanagerinnen und Fallmanagern überwiegend als gegeben angesehen wurden. Ein reibungsloser Verlauf der Umsetzung der telemedizinischen Beratung wurde von rund der Hälfte der Patientinnen und Patienten (13 von 25; 52 %) berichtet.

Dennoch berichtete fast die Hälfte der Patientinnen und Patienten (12 von 25; 48 %) von technischen Herausforderungen, die den Zugang beeinträchtigen könnten. Auch die Humangenetikerinnen und Humangenetiker berichteten von technischen Herausforderungen. Diese umfassten geringe Vorerfahrungen mit Videokonferenzsystemen, allgemeine Bedienungsprobleme mit der Videoplattform sowie Hürden beim Bildschirmteilen. Technische Schwierigkeiten konnten jedoch durch erneuten Verbindungsaufbau, Wechsel zur telefonischen Beratung oder Anpassungen der Videoplattform-Einstellungen behoben werden.

Einige Humangenetikerinnen und Humangenetiker berichteten, dass insbesondere die jüngere bis mittlere Altersgruppe aufgrund der Verfügbarkeit von PC und E-Mail-Adresse als besonders geeignet für die telemedizinische Beratung galt.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

„Wir hatten sehr junge Leute mit dabei, Personen in der Alterskategorie von Mitte zwanzig bis ungefähr Mitte vierzig. Wo ich sagen muss, die waren perfekt aufgestellt. Die hatten eigenständig ihr Telefon, die hatten E-Mail-Adressen, die waren erreichbar. Da lief die Kommunikation auch sehr einfach. Wir hatten aber auch ältere Personen mit dabei, jenseits des siebzigsten Lebensjahres. Das sind Personen, die haben keinen eigenen Computer gehabt. Die hatten keine eigenständige E-Mail-Adresse, mit denen lief die Korrespondenz extrem schwierig.“ [Humangenetiker-in_3]

Des Weiteren stellte die telemedizinische Beratung für ältere Personen ohne E-Mail-Adresse oder mobiles Endgerät teilweise eine Herausforderung dar. Vereinzelt merkten Patientinnen und Patienten (3 von 25; 12 %) an, dass auch die Unterstützung durch Angehörige notwendig und hilfreich war, um an der telemedizinischen Beratung teilzunehmen.

„Ich tue mich mit solchen Sachen immer schwer und hatte auch ein bisschen Angst, dass ich das so nicht hinbekomme. Hatte meine Schwiegertochter an meiner Seite, die das alles eingegeben hat, dass das laufen musste, also am PC.“ [Patient-in_IG_t2_9]

Manche Praxen stellten den technischen Zugang zur Beratung vor Ort und ihre Praxis-E-Mail für die Realisierung der Beratung zur Verfügung. Insgesamt wurde berichtet, dass technische Hindernisse unabhängig vom Alter der Teilnehmenden auftreten und vorliegen können.

Akzeptanz der Telemedizin als Form der Beratung

Die telemedizinische Beratung wurde von den meisten Teilnehmenden als akzeptabel und angemessene Form bewertet, insbesondere aufgrund der Flexibilität und des Komforts im häuslichen Umfeld. Dennoch wurden auch hinderliche Faktoren wie fehlende persönliche Nähe und sprachliche Barrieren genannt.

Fast alle Patientinnen und Patienten (19 von 20; 95 %), die nach ihren Erfahrungen mit videogestützten Beratungsformaten gefragt wurden, nahmen mit der NVF zum ersten Mal an einem ärztlichen Gespräch per Videotelefonie teil. Nur eine Person hatte bereits zuvor Erfahrungen in telemedizinischen Konsultationen gesammelt.

Ein großer Vorteil der telemedizinischen Beratung wurde darin gesehen, dass sie im vertrauten häuslichen Umfeld stattfinden konnte, das als komfortabel und sicher beschrieben wurde. Zudem wurde die Möglichkeit, Angehörige in die Erstberatung einzubeziehen, als förderlich hervorgehoben, insbesondere für die Vermittlung der Beratungsinhalte.

„Wie gesagt, da würden sich die Leute bestimmt auch besser und ruhiger füllen, wenn sie das zu Hause in ihrem Umfeld machen können." [Patient-in_IG_t1_V_4]

„[Die Klinik] ist ein fremder Ort. Es ist kein Gefühl der Sicherheit eigentlich. Und man wird hier mit Informationen und mit einer Informationsflut, eigentlich fast, überrollt. Ich habe auch gesehen, dass die Menschen, die eigentlich zu Hause sind, in ihrer eigenen Wohlfühlumgebung, in ihrem aktuellen Gesundheitszustand, manches auch viel besser aufgefasst haben, weil sie halt einfach den Rückzug und diese Sicherheit hatten, der eigenen Vertrautheit. Und weil auch da vielleicht Familienangehörige im Hintergrund waren, die dann mit dazukommen konnten. […]“ [Humangenetiker-in_3]

Des Weiteren wurden Flexibilität und Vereinbarkeit als wichtige Vorteile genannt. Mehrere Humangenetikerinnen und Humangenetiker hoben die Option hervor, Beratungen aus dem

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Home-Office durchführen zu können, was eine bessere Vereinbarkeit von Familie und Beruf ermöglichte. Auch die flexible Integration in den Alltag wurde von Patientinnen und Patienten sowie den Fallmanagerinnen und Fallmanagern positiv bewertet.

Neben den positiven Aspekten berichteten alle befragten Akteursgruppen auch über hinderliche Faktoren für die Akzeptanz der telemedizinischen Beratung. Dazu zählten sprachliche Barrieren, die fehlende Möglichkeit einer körperlichen Untersuchung und die inhaltliche Komplexität der humangenetischen Beratung.

> *„Wo es mit der telemedizinischen Beratung immer ein bisschen schwieriger ist, ist, wenn die Leute so schlecht unsere Sprache sprechen und wenn noch ein Dolmetscher mit dabei sein muss. Da ist die Telemedizin, glaube ich, nicht so ganz gut geeignet. Weil durch das Verzerren und so, dann ist das immer ein bisschen schwierig. Ja, aber der Großteil der Patienten kommt eigentlich mit der Telemedizin gut zurecht.“ [Fallmanager-in_1]*

Darüber hinaus berichteten Patientinnen und Patienten vereinzelt (4 von 25; 16 %), dass sie das Gespräch aufgrund der räumlichen Distanz als weniger persönlich empfanden. Da sie nur an einem Gespräch teilnahmen, hatte dies vermutlich eine starke emotionale Bedeutung für diese Personen.

Alle Humangenetikerinnen und Humangenetiker berichteten, dass sie die Gespräche durch die räumliche Distanz als weniger persönlich wahrnahmen. Da sie mehrere telemedizinische Konsultationen pro Tag durchführten, wurde dies als wiederkehrendes Muster und nicht auf ein einzelnes Gespräch bezogen beschrieben. Hierbei wurden vor allem fehlender Blickkontakt und fehlende nonverbale Kommunikation als Herausforderungen im Vergleich zur Face-to-Face-Beratung genannt.

> *„Diese Telemedizin schützt einen auch so ein bisschen, dass man eine Distanz bewahrt zu dem persönlichen Schicksal des Patienten, der da vor einem sitzt. Und das mag in manchen Fällen gut sein, in manchen Fällen wäre es vielleicht auch angebracht, ein bisschen mehr mitzugehen. Aber es ist auf jeden Fall ein Unterschied, den ich da bei mir feststelle.“ [Humangenetiker-in_1]*

> *„[…] Man muss trotzdem sagen, es gibt eine gewisse Hemmschwelle. Und dieser persönliche Kontakt natürlich, macht, finde ich, auch nochmal viel aus. Es gibt auch immer eine zwischenmenschliche Ebene, die einfach nicht so mitschwingen kann in so einem Onlineangebot. […]“ [Humangenetiker-in_3]*

Präferenz für ein Beratungsformat

Die Patientinnen und Patienten beider Gruppen wurden nach ihrer persönlichen Präferenz für ein Beratungsformat gefragt. Alle befragten Akteursgruppen betonten den Wunsch nach einer flexiblen Wahlmöglichkeit zwischen beiden Formaten.

Mehrheitlich (15 von 25; 60 %) bevorzugten die Befragten der IG die telemedizinische Beratung, da sie keine An- und Abreise, keine Wartezeiten sowie eine einfachere Integration in den Alltag ermöglicht (Abbildung 13). Ein erheblicher Teil der Befragten (10 von 25; 40 %) präferierte jedoch zukünftig die Face-to-Face-Beratung, was hauptsächlich mit der wahrgenommenen persönlichen Ebene begründet wurde. Eine Person wollte sich für keines der beiden Formate festlegen.

Obwohl die Patientinnen und Patienten der KG keine telemedizinische Beratung erhalten hatten, wurden auch diese nach ihrer zukünftigen Präferenz gefragt. Ein großer Teil (7 von 10;

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

70 %) sprach sich für die Face-to-Face-Beratung aus, während ein kleiner Teil (3 von 10; 30 %) ein telemedizinisches Format bevorzugte oder sich dieses gewünscht hätten.

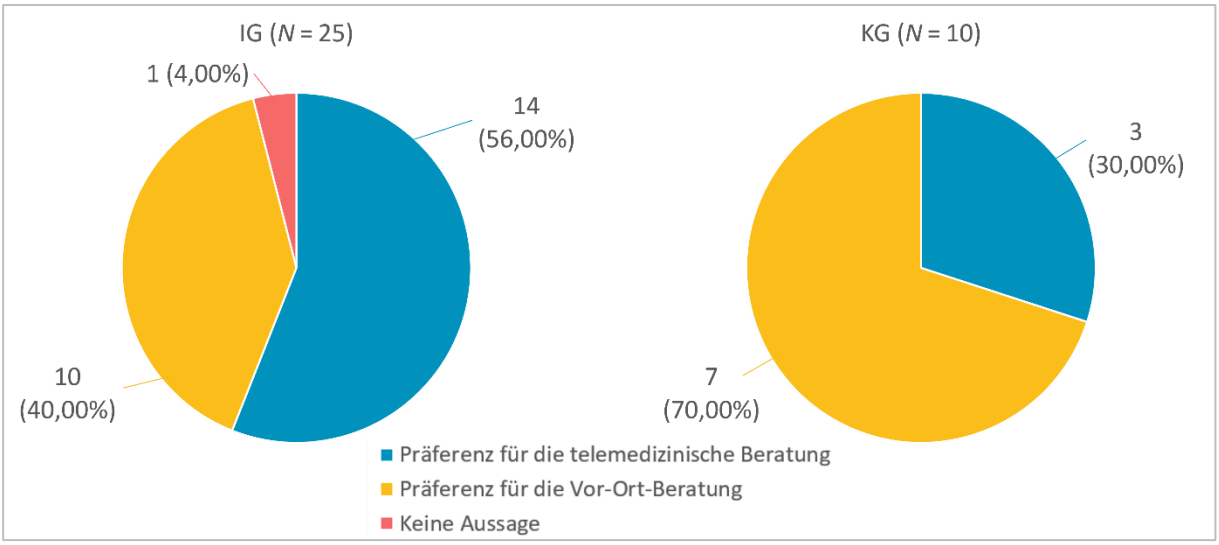


Abbildung 13: Präferenzen für das Beratungsformat.

Anmerkung. Gesamtheit der befragten Patientinnen und Patienten der IG (N = 25) und der KG (N = 10).

Einige Patientinnen und Patienten der IG wurden zusätzlich gefragt, ob sie das telemedizinische Beratungsformat z. B. Familienmitgliedern oder Freundinnen und Freunden weiterempfehlen würden. Die Mehrheit der Befragten (14 von 18; 78 %) sprach sich für eine Weiterempfehlung aus. Wenige Personen würden das Format nicht weiterempfehlen, oder trafen keine eindeutige Aussage (Abbildung 14).

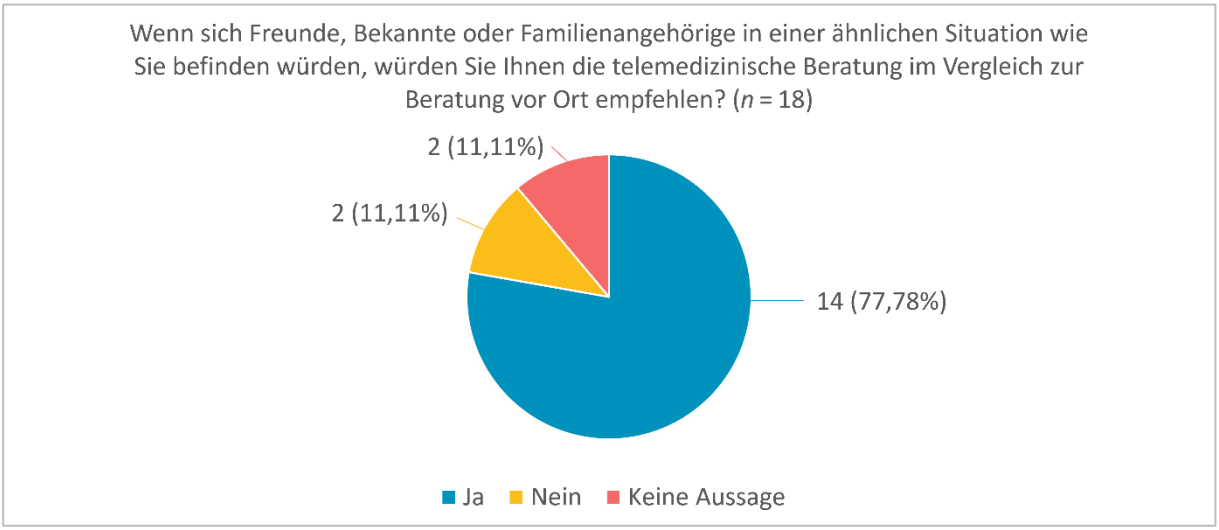


Abbildung 14: Weiterempfehlung der Telemedizin.

Anmerkung. Befragte Patientinnen und Patienten der IG (n = 18).

Insbesondere betonten einige Befragte, aufgrund der unterschiedlichen Vor- und Nachteile des telemedizinischen Beratungsformats, die je nach persönlicher Präferenz variieren, den Wunsch nach vielfältigen Ausgestaltungsmöglichkeiten eines hybriden Angebots und der Fortführung beider Beratungsformate. Alle befragten Leistungserbringenden hoben hervor, dass Patientinnen und Patienten die Freiheit haben sollten, selbst zwischen telemedizinischen Konsultationen und

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

persönlichen Beratungsgesprächen vor Ort zu wählen.

„[…] vielleicht nur als Option zu sagen, beides zu haben, ne? Das wäre vielleicht noch mal die bessere Variante. Aber ich will auf gar keinen Fall sagen, nur vor Ort und gar nicht online, ne? Also, wie gesagt, ich bin ziemlich sicher, viele würden das auch gerne nur online machen. Aber das hängt halt davon ab, in welcher Situation man sich befindet, ne?“ [Patient-in_IG_t1_V_3]

Des Weiteren wurde die telemedizinische Beratung aus Sicht weniger Humangenetikerinnen und Humangenetiker vor allem für Erstberatungen und standardisierte Tumorberatungen als sinnvoll erachtet. Für die Befundmitteilung hingegen wurde die persönliche Beratung vor Ort für unerlässlich eingeschätzt, da hierbei eine größere Nähe und weniger Distanz erforderlich seien. In komplexeren Fällen, in denen körperliche Untersuchungen notwendig sind, wie etwa bei Syndrom-Beratungen, wurde die telemedizinische Beratung als ungeeignet angesehen. Hier sei es entscheidend, dass die Genetikerin bzw. der Genetiker die zu beratende Person persönlich sehen und untersuchen könne.

3.4.1.3 Interventionskomponente: Fallmanagement

Austausch zwischen Fallmanagement und Patientinnen und Patienten

Der Austausch zwischen Fallmanagement und Patientinnen und Patienten wurde überwiegend positiv bewertet, wobei eine schnelle Kontaktaufnahme und gute Erreichbarkeit als besonders hilfreich empfunden wurden. Gleichzeitig gab es jedoch Herausforderungen, die den Austausch erschwerten, insbesondere die Erreichbarkeit der Patientinnen und Patienten.

Die mehrheitliche Bewertung des Austauschs durch die Patientinnen und Patienten war positiv, vor allem aufgrund der freundlichen Kommunikation und der Möglichkeit, offene Fragen zu klären.

„Ich bin voll zufrieden, muss ich sagen. Also ich fühle mich unheimlich aufgenommen in der ganzen Sache, das muss ich sagen. […] Obwohl wir uns ja persönlich gar nicht kennen, aber es hat mir persönlich viel gebracht, muss ich sagen. Psychisch vor allen Dingen auch, ne?“ [Patient-in_IG_t1_V_5]

Von Seiten der Fallmanagerinnen und Fallmanager wurde hervorgehoben, dass die Tätigkeit durch ausreichend Zeitressourcen ermöglicht wurde, um auf die individuellen Bedürfnisse der Patientinnen und Patienten einzugehen.

„[…] Das finde ich sehr schön, der persönliche Kontakt. Ich glaube, für die Patienten ist es sehr schön, dass wir auch direkt Kontakt mit ihnen aufnehmen können. Das heißt, wir kommunizieren ja sehr eng mit ihnen. Sie rufen uns an, wenn sie Fragen haben.“ [Fallmanager-in_2]

In Bezug auf die Kommunikationswege berichteten alle Fallmanagerinnen und Fallmanager, dass der Austausch überwiegend telefonisch und per E-Mail stattfand. Nur in wenigen Fällen mussten Patientinnen und Patienten persönlich erscheinen, um fehlende Unterlagen nachzureichen.

Allerdings gab es auch Hindernisse im Austausch mit den Patientinnen und Patienten, die hauptsächlich auf die Erreichbarkeit zurückzuführen waren. Die Hälfte der befragten Fallmanagerinnen und Fallmanager nannten lange Wartezeiten sowie das Ausbleiben von Rückmeldungen als größte Herausforderungen. Vereinzelt berichteten Fallmanagerinnen und

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Fallmanager, dass der Austausch aufgrund eingeschränkter Erreichbarkeit der Patientinnen und Patienten erschwert wurde, etwa durch das Fehlen einer E-Mail-Adresse. Während eine gute Erreichbarkeit die Koordination erleichterte, stellte sich die fehlende Erreichbarkeit als problematisch dar. Auch gesundheitliche Einschränkungen der Patientinnen und Patienten, wie etwa während einer Chemotherapie oder eines Reha-Aufenthalts, erschwerten den Kontakt.

Um diese Hindernisse zu überwinden, setzten die Fallmanagerinnen und Fallmanager auf wiederholte Kontaktversuche, sowohl telefonisch als auch per E-Mail. Bei fehlenden E-Mail-Adressen wurden die Rücksprachen telefonisch durchgeführt. Zudem bot das Fallmanagement aktive Unterstützung beim Ausfüllen von Unterlagen an und stellte seine Erreichbarkeit für offene Fragen zur Verfügung. Trotz dieser Bemühungen gelang es jedoch nicht immer, alle Patientinnen und Patienten erfolgreich zu erreichen. In solchen Fällen wurde die Kontaktaufnahme vorübergehend ausgesetzt.

> *„Wir rufen die Patienten an und sagen, wir brauchen Ihre Unterlagen, also auch den Stammbaum. Und dann kommt erst mal nichts. Und dann haken wir ja ein paar Tage später, also wir haben unsere 10 bis 14 Tage später, noch mal nach […]. Wir bieten auch unsere Unterstützung an. Aber es kommt dann trotzdem nichts. Und dann ist man wirklich ein paar Mal hinterher, mit Telefonaten und auch mit E-Mails. Und das ist dann natürlich sehr schade, wenn die Patienten sich dann so gar nicht mehr zurückmelden. Und dann wird halt im Team entschieden, was machen wir mit diesen Patienten? Da sind wir so, dass wir dann sagen: „Okay, jetzt lassen wir sie einfach liegen.“ Und wenn die dann Interesse zeigen, dass sie das noch mal möchten, die Beratung, dann werden sie wieder aufgenommen." [Fallmanager-in_1]*

Austausch zwischen Fallmanagement und Ärztinnen und Ärzten

Das Fallmanagement spielte eine zentrale Rolle als Schnittstelle zwischen den verschiedenen ärztlichen Akteuren, einschließlich der Onkologinnen und Onkologen sowie Humangenetikerinnen und Humangenetiker. Sowohl die Fallmanagerinnen und Fallmanager als auch die Humangenetikerinnen und Humangenetiker berichteten von einer positiven Zusammenarbeit, die vor allem durch telefonische und schriftliche Kommunikation über E-Mail gekennzeichnet war.

Der Austausch mit den Onkologinnen und Onkologen gestaltete sich unterschiedlich. Mehrere Onkologinnen und Onkologen (3 von 11; 27 %), die während der Interventionsphase Patientinnen und Patienten in das Programm eingeschlossen hatten, berichteten von einem positiven Kontakt mit dem Fallmanagement und zeigten sich zufrieden mit der Kommunikation. Allerdings gaben einige (8 von 11; 73 %) an, keinen direkten Kontakt gehabt zu haben oder sich nicht daran erinnern zu können. Dies lag häufig daran, dass der Kontakt mit dem Fallmanagement durch nicht-ärztliche Praxismitarbeitende übernommen wurde.

Hingegen empfanden die Humangenetikerinnen und Humangenetiker das Fallmanagement als wertvolle Unterstützung, insbesondere bei der Vorbereitung von Stammbäumen und der Anforderung relevanter Befunde für die humangenetische Beratung. Auch die Fallmanagerinnen und Fallmanager selbst beschrieben ihre Rolle als positiv, da sie sich als gut erreichbares Bindeglied zwischen den Fachbereichen der Humangenetik und der Onkologie wahrnahmen. Die interdisziplinäre Zusammenarbeit wurde durch kurze Kommunikationswege sowie die Nutzung eines internen Kommunikationstools unterstützt.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

„Also, ich finde das sehr gut. […] Wir haben Fragen, prompt eine Antwort. Also das klappt immer wirklich super toll. Die Aufträge, die uns übermittelt werden. Wir haben dafür verschiedene Übertragungsmöglichkeiten, wo wir uns Aufgaben hinlegen können. Das heißt, wenn die was von uns haben wollen […] muss das gar nicht immer im direkten Kontakt sein, sondern kann, sage ich mal, abgelesen und erledigt werden. Das, finde ich, läuft super gut.“ [Fallmanager-in_2]

Dennoch wurden von allen Fallmanagerinnen und Fallmanagern begrenzte zeitliche Ressourcen auf Seiten der niedergelassenen onkologischen Praxen als Hindernis für eine schnelle Rekrutierung von Patientinnen und Patienten sowie eine effiziente Kommunikation genannt. In Fällen, in denen feste Ansprechpersonen wie Study Nurses oder Praxismanagerinnen und Praxismanager vorhanden waren, wurde der Austausch als deutlich einfacher und effizienter beschrieben. Fehlen solche Ansprechpartner, stellte der Austausch mit den Praxen jedoch eine größere Herausforderung dar. Bei Kontaktschwierigkeiten setzten die Fallmanagerinnen und Fallmanager auf wiederholte Kontaktaufnahmen, um die Kommunikation aufrechtzuerhalten.

„Manche Praxen müssen wir dann eben auch immer wieder erinnern, noch mal wieder anrufen. Das ist dann schon ein bisschen zäher, sage ich mal. Aber, ja, wir bleiben immer dran […]. Und wie gesagt, da, wo die Study Nurse ist, da kommen wir eigentlich ganz gut dann auch. Und dann funktioniert das auch gut, dann läuft das gut.“ [Fallmanager-in_1]

3.4.1.4 Interventionskomponente: Ärztliche Fallkonferenzen

Die Onkologinnen und Onkologen, die Patientinnen und Patienten während der Interventionsphase in die Studie eingeschlossen hatten, wurden nach ihrer Teilnahme an den optionalen ärztlichen Fallkonferenzen mit der Humangenetik befragt. Fast alle Befragten (9 von 11; 82 %) gaben an, nicht an den Fallkonferenzen teilgenommen zu haben. Gründe für die Nicht-Teilnahme wurden vor allem in fehlenden zeitlichen Ressourcen gesehen. Einige Befragte gaben an, dass sie aufgrund von personellen Engpässen oder anderen beruflichen Verpflichtungen nicht in der Lage waren, an den Konferenzen teilzunehmen.

„Also, ich hätte gerne teilgenommen, aber das war einfach personalbedingt nicht möglich.“ [Onkolog-in_2]

„Mich hätte es zwar interessiert, aber es war da einfach zeitlich zu knapp. […] Also, ich fand, die Befunde waren eigentlich recht ausführlich geschrieben, sodass ich mich als humangenetischer Laie eigentlich da auch einlesen konnte, dass dann mein Basiswissen dann dort vermitteln konnte. Waren dann […] wenn jetzt Befunde auffällig waren, so Vorsorgeempfehlungen auch noch mit angegeben.“ [Onkolog-in_9]

Von einer befragten Person wurde die unregelmäßige Teilnahme an den Konferenzen erwähnt. Die Unregelmäßigkeit wurde mit einem geringen persönlichen Mehrwert der Fallkonferenzen begründet.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

3.4.1.5 Zufriedenheit mit der Umsetzung der NVF

Gesamtzufriedenheit aus Perspektive der Patientinnen und Patienten

Die Mehrheit der Patientinnen und Patienten äußerte sich insgesamt zufrieden mit dem Ablauf der NVF und der erhaltenen Leistung. Besonders positiv hervorgehoben wurden das Gefühl des Ernstgenommenwerdens und die Möglichkeit, bei Fragen jederzeit eine Ansprechperson zu haben. Viele Befragte empfanden den Versorgungsablauf als klar verständlich, trotz der Einbindung verschiedener Akteure.

„Der Ablauf war mir vollkommen klar. Also, so wie es abgelaufen ist, habe ich mich nicht überrumpelt gefühlt oder so, sondern wirklich auch ernst genommen, gut wahrgenommen.“ [Patient-in_IG_t2_3]

„Also ich habe mich die ganze Zeit gut beraten gefühlt, hatte auch immer irgendwie das Gefühl, bei Fragen, einen Ansprechpartner zu haben. Egal jetzt, ob bei den niedergelassenen Onkologen oder bei OnkoRiskNET sozusagen direkt, genau.“ [Patient-in_IG_t2_7]

Insbesondere Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf ein TRS (t1) berichteten überwiegend (8 von 10; 80 %), dass sie die Informationen aus dem telemedizinischen Gespräch gut verstanden und den Ablauf nachvollziehen konnten. Sie hoben positiv hervor, dass ausführliche Antworten gegeben wurden und sie das Gefühl hatten, dass sich die Humangenetikerinnen und Humangenetiker ausreichend Zeit nahmen.

"Also, da wurden halt wirklich auch […] auf meine Fragen sehr gut beantwortet, sehr ausführlich. Und wenn irgendwas unklar war, ging sie nochmal darauf ein. Also das war halt auch ein Gespräch, wo sich viel Zeit genommen wurde, was man heutzutage durchaus nicht mehr als normal ansehen kann, wenn man bei Ärzten ist." [Patient-in_IG_t1_V_1]

Des Weiteren merkten einige Patientinnen und Patienten (3 vom 10; 30 %) an, dass sie nach der Einwahl zum vereinbarten Termin auf der Videokonferenzplattform längere Wartezeiten bis zum Gesprächsbeginn hatten. Sie wünschten sich einen virtuellen Warteraum oder einen Hinweis, um sicherzustellen, dass sie im richtigen Videotermin warteten.

Positiv empfanden mehrere Patientinnen und Patienten, dass diagnostische Untersuchungen wie Blutentnahmen in den ihnen vertrauten onkologischen Praxen stattfanden. Sie schätzten die gute Erreichbarkeit dieser Praxen, was für sie eine bedeutende Rolle spielte.

Die Befundmitteilung erfolgte bei den meisten Patientinnen und Patienten (7 von 10; 70 %) durch ihre niedergelassene Onkologin bzw. ihren Onkologen, in wenigen Fällen über das CCC. Unabhängig vom Ort der Befundmitteilung beschrieben die Befragten den Ablauf als positiv und gaben an, den Befund gut verstanden zu haben. Ihre Fragen wurden weitgehend beantwortet.

Zudem bestand nach der Befundmitteilung die Möglichkeit, ein zweites telemedizinisches Beratungsgespräch mit einer Humangenetikerin bzw. einem Humangenetiker in Anspruch zu nehmen. Dieses Angebot wurde jedoch von keiner der befragten Personen genutzt, da kein zusätzlicher Informationsbedarf bestand.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Gesamtzufriedenheit aus Perspektive der Leistungserbringenden

Die Mehrheit der befragten Leistungserbringenden – Humangenetikerinnen und Humangenetiker, Onkologinnen und Onkologen sowie Fallmanagerinnen und Fallmanager – bewertete die Umsetzung der NVF überwiegend positiv. Dabei wurde insbesondere die niedrigschwellige Erreichbarkeit für Patientinnen und Patienten, die effiziente Gestaltung der Abläufe und die vereinfachte Zusammenarbeit als Vorteile genannt. Herausforderungen wurden vor allem in der heterogenen Zusammenarbeit mit den onkologischen Praxen gesehen.

Humangenetikerinnen und Humangenetiker

Alle befragten Humangenetikerinnen und Humangenetiker zeigten sich zufrieden mit dem neuen Ablauf der telemedizinischen Beratung im Vergleich zur herkömmlichen Beratung im CCC. Besonders positiv hervorgehoben wurde das niedrigschwellige Beratungsangebot, das laut ihren Erfahrungen zu einer höheren Teilnahmebereitschaft der Patientinnen und Patienten führte.

„Ich glaube, dass ich viele Menschen berate, [...] wo nicht die Entscheidung ist, persönliche Beratung oder telemedizinische Beratung, sondern die Entscheidung ist, telemedizinische Beratung oder gar keine Beratung.“ [Humangenetiker-in_1]

Zusätzlich wurde die als effizienter empfundene Organisation der Beratung betont. Durch den Wegfall administrativer Aufgaben wie die Bearbeitung von Einwilligungen und organisatorische Abläufe in der Ambulanz konnten mehr Beratungen durchgeführt werden.

„Also ich weiß, wenn ich früher in die Ambulanz gelaufen bin, dann hat man erstmal einen Stapel an Einwilligungen, die man mit dem Patienten durchgeben musste und überhaupt den Weg und so weiter. Das fällt alles weg. Insofern ist es für die Struktur meines Tages und das Abarbeiten, sage ich mal, von mehreren Beratungen, ist es sehr angenehm.“ [Humangenetiker-in_1]

Als herausfordernd beschrieben einige Humangenetikerinnen und Humangenetiker die Zusammenarbeit mit den onkologischen Praxen. Diese variierte stark und hing von Faktoren wie dem Patientenklientel, der Größe und Organisationsform der Praxen sowie der Ansprechbarkeit von Study Nurses oder Praxisassistentinnen ab (vgl. Kapitel 3.4.1.3.2).

Onkologinnen und Onkologen

Der Großteil der Onkologinnen und Onkologen (13 von 16; 81 %) zeigte sich mit der Umsetzung der NVF zufrieden. Besonders positiv hervorgehoben wurde der Mehrwert der NVF für ländliche Regionen, da räumliche und zeitliche Zugangsbarrieren überwunden wurden.

Hinsichtlich der Befundmitteilung gaben fast ein Drittel der Onkologinnen und Onkologen (5 von 16; 31 %) an, dass sie keine Patientinnen und Patienten während der Interventionsphase einschließen konnten und daher diesen Prozess nicht ausführten (vgl. Kapitel 3.4.1.7.). Diejenigen, die die Befundmitteilung übernahmen, waren mit der schnellen Befundübermittlung und der übersichtlichen Aufbereitung der Befunde zufrieden.

„Ich habe einen Patienten gehabt, da dachte ich, ich brauche eine genetische Beratung. Dann schicke ich den dahin oder melde den Patienten an. Dann habe ich nach langer Zeit irgendwann einen Brief gekriegt, der in der genetischen Beratung ja immer […] 20 Seiten eng bedruckt besteht. Und hier waren das immer relativ kurze Wege. Ich habe schnelle Befunde gekriegt. Ich habe kurze, überschaubare Befunde gekriegt. Also für uns war […] das schon ein sehr fruchtbarer

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Kontakt, den wir da hatten." [Onkolog-in_6]

Zudem wurde die unkomplizierte Kommunikation zwischen den Beteiligten und die verbesserte Einbindung der Onkologinnen und Onkologen in den Beratungsprozess positiv hervorgehoben.

„Also früher war es schon häufig so, dass man den Patienten dann zur humangenetischen Beratung geschickt hat, und dann irgendwann Wochen später ein Endergebnis bekommen hat, aber diesen Prozess nicht begleiten konnte. Das ist schon irgendwo sinnvoll, dass man da ein bisschen mit eingebunden wird, auch weiterhin.“ [Onkolog-in_3]

Fallmanagerinnen und Fallmanager

Alle befragten Fallmanagerinnen und Fallmanager bewerteten die NVF positiv. Besonders geschätzt wurde die Entlastung der Patientinnen und Patienten durch die telemedizinische Beratung, da lange Anfahrtswege und organisatorische Hürden entfielen.

„Sie können zu Hause ganz entspannend vor Ihrem PC oder Laptop sitzen und müssen nicht, auch wenn es ihnen mal einen Tag nicht gut geht, sich dann aufraffen und den langen Weg in die Uniklinik machen, ne? Von daher, ich finde das sehr gut, das Projekt." [Fallmanager-in_1]

Insbesondere die digitalen Kommunikationswege und das telemedizinische Format wurden als zukunftsweisend beschrieben, insbesondere aufgrund der Möglichkeit, durch die Bildübertragung einen persönlichen Kontakt herzustellen.

„Ich finde auch, der persönliche Kontakt ist ganz gut dadurch, dass eine Bildübertragung ist. Also man kann ja gut kommunizieren. Ich finde es eine tolle Sache, und ich finde, es ist einfach zukunftsweisend." [Fallmanager-in_2]

Des Weiteren merkten einige Fallmanagerinnen und Fallmanager an, dass der vorbereitende Aufwand – beispielsweise durch das Versenden von Einwilligungen – anfangs höher war. Im weiteren Verlauf wurde der Ablauf jedoch als deutlich einfacher empfunden.

„Ansonsten auch in der Vorbereitung an sich war vielleicht eben ein bisschen mehr Aufwand, zum Beispiel, dass wir noch Einwilligung zur telemedizinischen Beratung verschickt haben, und dann das zurück brauchten, bevor wir dann die Beratung durchführen konnten. [...] Danach ist es aber viel leichter, weil, die Patienten kommen ja nicht mehr zu uns. Das heißt, man muss keine Chipkarte einlesen, man muss keinen Raum freihalten, man muss den Raum nicht vorbereiten. Die Patienten kommen nicht rein, und man muss sie dann irgendwie gedulden." [Fallmanager-in_3]

Zufriedenheit mit den bereitgestellten Materialien

Die Mehrheit der befragten Patientinnen und Patienten sowie Onkologinnen und Onkologen bewertete die im Rahmen von OnkoRiskNET bereitgestellten Materialien positiv. Patientinnen und Patienten betonten insbesondere die Verständlichkeit und Strukturierung der Informationsmaterialien. Onkologinnen und Onkologen hoben die Unterstützung durch Checklisten und SOPs hervor. Verbesserungsbedarf wurde vor allem hinsichtlich der sprachlichen Aufbereitung und Nutzung des Selbsttests zum TRS geäußert.

Patientinnen und Patienten

Fast alle befragten Patientinnen und Patienten (21 von 25; 84 %) empfanden das zur Verfügung gestellte Informationsmaterial als verständlich und gut aufbereitet. Sie gaben an, keine

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

zusätzlichen Informationen benötigt zu haben. Einige wenige bewerteten das Material als mittelmäßig, während einzelne Personen keine Aussage treffen konnten, da sie das Material aus zeitlichen Gründen nicht angeschaut hatten.

Kritisiert wurde von einigen, dass die Formulierungen innerhalb des Materials in einfacher Sprache aufbereitet werden sollten, um potenziellen Verständnisproblemen, insbesondere bei älteren Menschen, vorzubeugen. Zudem wurde vorgeschlagen, das Material zu kürzen, um inhaltliche Dopplungen zu vermeiden und die Lesefreundlichkeit zu erhöhen.

Etwa die Hälfte der Patientinnen und Patienten (12 von 25; 48 %) gab an, den Selbsttest zum Tumorrisikosyndrom ausgefüllt zu haben. Ein erheblicher Teil der Befragten (10 von 25; 40 %) nutzte den Test nicht, während einige (3 von 25; 12 %) sich nicht mehr daran erinnern konnten (Abbildung 15).

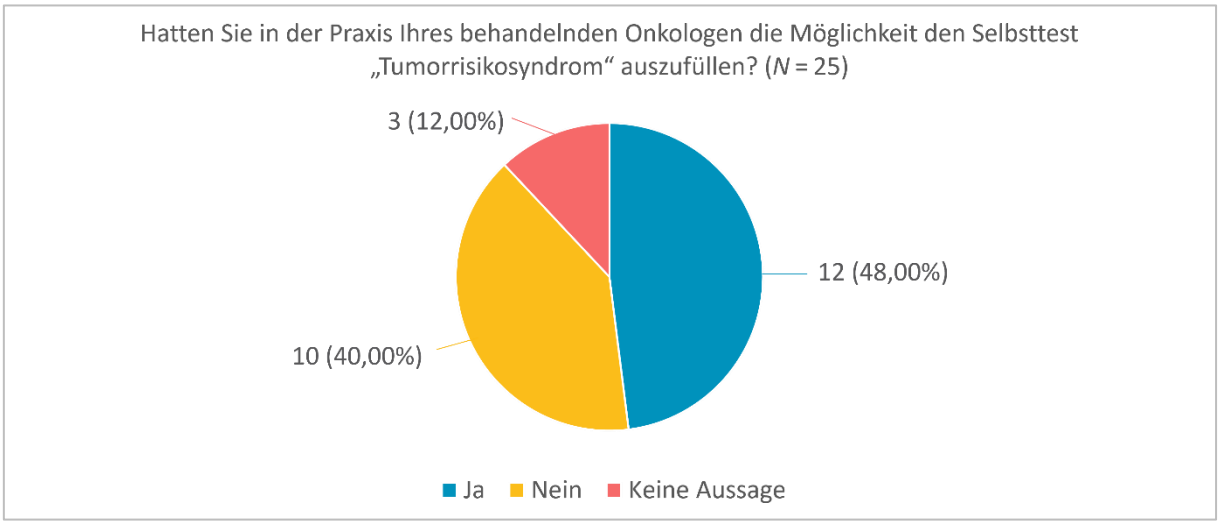


Abbildung 15: Nutzung des Selbsttests „Tumorrisikosyndrom“.

Anmerkung. Gesamtheit der befragten Patientinnen und Patienten der IG (N = 25).

Onkologinnen und Onkologen

Die Hälfte der befragten Onkologinnen und Onkologen (8 von 16; 50 %) nutzte den Selbsttest zum TRS in der Praxis, häufig durch Auslage im Wartebereich. Einige Onkologinnen und Onkologen gaben an, dass sie den Test als Dopplung zu den Gesprächen mit den Patientinnen und Patienten empfanden. Eine Person berichtete von einer geringen Resonanz für den Selbsttest seitens der Patientinnen und Patienten.

> *„Wovon ich mir mehr versprochen hätte, das waren so diese Selbstauskunftsbögen für die Patienten. [...] Das hat eigentlich gar keine Resonanz gehabt. Ich weiß nicht, ob die Patienten sowas dann nicht sehen oder sich dafür nicht interessieren, oder das vielleicht mit nach Hause nehmen und dann wieder vergessen. Aber es ist jetzt mir in der ganzen Zeit eigentlich nicht passiert, dass ein Patient gesagt hat: „Ich habe jetzt diesen Bogen mal ausgefüllt, und ich glaube, ich bin ein Risikopatient. Was muss ich tun?“ [Onkolog-in_3]*

Neben dem Selbsttest zum TRS wurden weitere strukturierte Materialien in OnkoRiskNET bereitgestellt. Die Fachärztinnen und -ärzte für Onkologie gaben an, insbesondere mit den Checklisten und SOPs zufrieden zu sein. Die inhaltliche Strukturierung und visuelle Aufbereitung wurden positiv hervorgehoben. Eine befragte Person erklärte, dass die Patientinnen und Patienten während der Wartezeit auf die ausgelegten Materialien und Poster reagierten und

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

diese als hilfreiche Informationsquelle empfanden.

„Die Patienten bringen natürlich auch noch ein bisschen Wartezeit hier mit und, ja, überlegen sich, ja, was sie noch vorbringen wollen, halt im Rahmen des Gespräches dann hier. Und schauen sich natürlich auch um, was so ausliegt an Informationsmaterial oder was hier für Poster hängen und so, und reagieren da durchaus drauf." [Onkolog-in_8]

Darüber hinaus erleichterten die Checklisten und SOPs die Integration der neuen Prozesse in den Praxisalltag und wurden als zielführend beschrieben. Der klar strukturierte Ablauf unterstützte sowohl die medizinischen Fachangestellten als auch die Ärztinnen und Ärzte in der Praxis. Kritik wurde von einigen Onkologinnen und Onkologen an der ausschließlichen Aufbereitung der Unterlagen in deutscher Sprache geäußert, da dies für die Versorgung von Patientinnen und Patienten mit anderen Sprachkenntnissen als problematisch wahrgenommen wurde.

„Aber auch vom Ablauf her, von diesen einlaminierten Ablaufplänen, die wir da gekriegt haben, auch sehr gut so weit in der Praxis umsetzbar, ne? Und die MFA haben gewusst, was zu tun ist, aber auch wir Ärzte. Und der Ablauf war klar strukturiert und zielführend." [Onkolog-in_8]

3.4.1.6 Zufriedenheit mit dem Ablauf der Regelversorgung (KG)

Die Erfahrungen und die Zufriedenheit der Patientinnen und Patienten der KG mit der Regelversorgung waren überwiegend positiv, es wurden jedoch auch einige Herausforderungen und Optimierungsmöglichkeiten deutlich. Besonders die Verständlichkeit des Ablaufs bis zur Befundmitteilung wurde von vielen (6 von 10; 60 %) als klar und strukturiert wahrgenommen. Einige Personen (4 von 10; 40 %) empfanden jedoch die weiteren Schritte sowie die Verbindung zur Teilnahme an OnkoRiskNET als unzureichend kommuniziert, was teilweise zu Unsicherheiten führte. Dies betraf insbesondere die Phase bis zur humangenetischen Beratung sowie die Rolle der verschiedenen beteiligten Ärztinnen und Ärzte.

„Also das war mir eigentlich schon alles klar, ja, wie es abläuft, wie es weitergeht.“ [Patient-in_KG_4]

„Und mir war auch nicht klar, dass auch die OnkoRiskNET-Studie sozusagen durch [Humangenetisches Zentrum 1] begleitet wird, dass das zusammenhängt.“ [Patient-in_KG_5]

Vor allem der Zugang zur Face-to-Face-Beratung am CCC wurde von den meisten Patientinnen und Patienten als zufriedenstellend empfunden. Besonders die Terminvergabe wurde als unkompliziert beschrieben, und die Wartezeiten bis zum Termin wurden weitgehend akzeptiert. Gleichzeitig wurden kleinere organisatorische Verbesserungen angeregt, insbesondere die Anpassung der Anrufzeiten durch die Ambulanz, die die Termine vergibt. Eine rein telefonische Kontaktaufnahme ohne Berücksichtigung individueller Zeitfenster erwies sich für einige berufstätige Personen als unpraktisch.

Darüber hinaus erfolgte die Anreise zum CCC überwiegend mit dem Auto, während einige Personen öffentliche Verkehrsmittel nutzten. Die Anfahrtszeit variierte von kurzer Fahrtzeit bis hin zu längeren Anreisen. Mehrere Patientinnen und Patienten wünschten sich eine wohnortnähere Beratung, um lange Anfahrtszeiten zu vermeiden.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

„Wäre mir natürlich lieber gewesen, [die Beratung] wäre jetzt ja irgendwo vor Ort hier gewesen.“ [Patient-in_KG_10]

Die Mehrheit der Befragten (8 von 10; 80 %) empfand das Beratungsgespräch im CCC als verständlich, vor allem wenn eine klare und anschauliche Sprache verwendet wurde, die durch Visualisierungen wie Stammbaumerstellung unterstützt wurde. Dennoch äußerten einige Personen den Wunsch nach allgemeinverständlicheren Erklärungen, um die komplexen Inhalte besser nachvollziehen zu können.

„Ich hätte mir [die Inhalte] gerne noch ein bisschen klarer und ein bisschen runtergebrochener gewünscht.“ [Patient-in_KG_1]

Des Weiteren wurde von einem Großteil der Patientinnen und Patienten (7 von 10; 70 %) berichtet, dass die Befundmitteilung durch die Humangenetikerin bzw. den Humangenetiker telefonisch erfolgte und als angemessen wahrgenommen wurde. Einzelne Personen hätten sich jedoch bei einem positiven Befund ein persönliches Face-to-Face-Gespräch gewünscht, um emotional besser unterstützt zu werden. Eine Person berichtete, sich durch die verwendete Fachsprache während der telefonischen Mitteilung überfordert gefühlt zu haben.

„Aber wenn es natürlich ein negatives Ergebnis gewesen wäre, ja, dann hätte ich das, glaube ich, lieber vor Ort gehört anstatt dann allein zu Hause oder so.“ [Patient-in_KG_4]

„Und da fand ich die Beratung ganz gut, wobei ich mir das auch noch ein bisschen einfacher gewünscht hätte, die Erklärungen, die dort stattgefunden haben. Einmal die Erklärung vor Ort, die war so weit in Ordnung, aber als dann quasi der Befund da war, wurde das am Telefon erklärt, und das war so viel Fachinformation, dass ich da wirklich auch mit überfordert war.“ [Patient-in_KG_1]

Nach der Befundmitteilung besprachen mehrere Patientinnen und Patienten (6 von 10; 60 %) die Ergebnisse auch mit ihrer behandelnden Onkologin bzw. ihrem behandelnden Onkologen. Einige Personen wünschten sich eine stärkere Einbindung der Onkologinnen und Onkologen, insbesondere bei der Interpretation der Befunde und zur Klärung noch offener Fragen.

Gründe für die Nicht-Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung (Nachfasstelefonie)

Patientinnen und Patienten, die nach der Empfehlung durch ihre Onkologin bzw. ihren Onkologen innerhalb von sechs Monaten keinen Termin zur humangenetischen Beratung vereinbart hatten, wurden für ein kurzes Interview per Nachfasstelefonie kontaktiert, um die Gründe für die Nicht-Inanspruchnahme zu eruieren.

Von den potenziellen Teilnehmenden, die für das Interview kontaktiert wurden (165 von 187; 88 %), konnte ein erheblicher Teil nicht erreicht werden (90 von 165; 55 %). Die Gründe für das Ausbleiben eines Interviews waren vielfältig: Einige Personen waren telefonisch nicht erreichbar, andere gaben an, dass die Telefonnummer fehlerhaft war, oder lehnten das Interview ab. Zudem gab es auch Fälle, in denen die Person bereits eine Beratung erhalten hatte oder verstorben war. Mit fast der Hälfte der kontaktierten Personen konnte die Befragung durchgeführt werden (75 von 165; 45 %) (Abbildung 16).

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

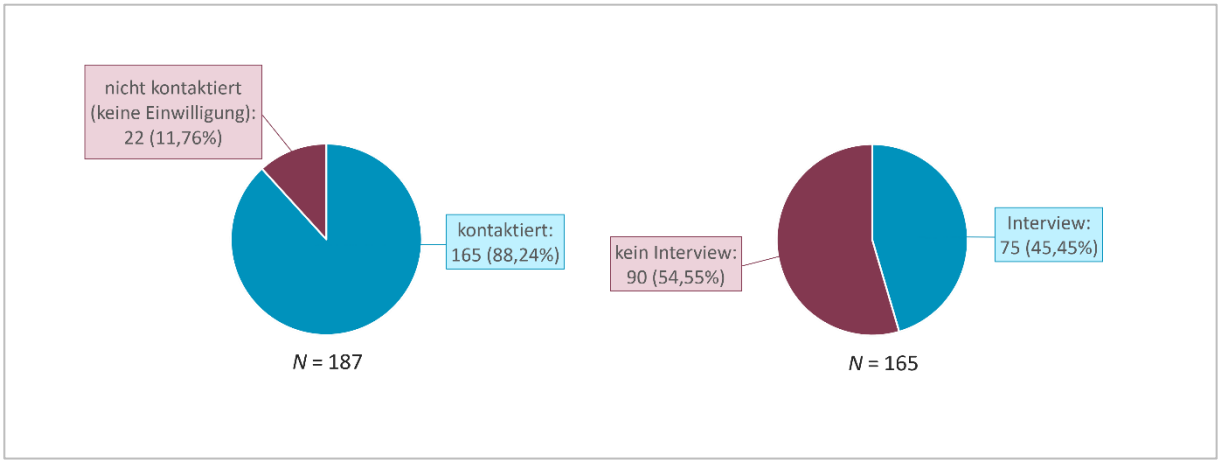


Abbildung 16: Teilnahme an der Nachfasstelefonie.

Anmerkung. Gesamtheit der potenziellen Teilnehmenden der KG (*N* = 187).

Die befragten Patientinnen und Patienten, die keinen Termin zur humangenetischen Beratung vereinbart hatten, wurden nach den Gründen gefragt. Unklarheiten im Ablauf wurden als der häufigste Grund genannt. Viele gingen davon aus, dass sie von der Einrichtung kontaktiert werden würden oder hatten generell Unsicherheiten bezüglich des genauen Ablaufs. Weitere häufig genannte Gründe waren zeitliche Einschränkungen, wie etwa durch berufliche Verpflichtungen oder Arztbesuche, sowie Schwierigkeiten im Kontakt mit dem CCC. Einige berichteten, dass sie es schwer fanden, das Zentrum telefonisch zu erreichen oder dass Rückmeldungen zur Terminvereinbarung ausblieben oder nicht zufriedenstellend waren. Andere gaben den empfundenen organisatorischen Aufwand als Hinderungsgrund an, insbesondere den Umfang der notwendigen Unterlagen. Gesundheitliche Belastungen und das Vergessen der Studienteilnahme wurden ebenfalls als Gründe genannt. Weitere Gründe sind in Abbildung 17 dargestellt.

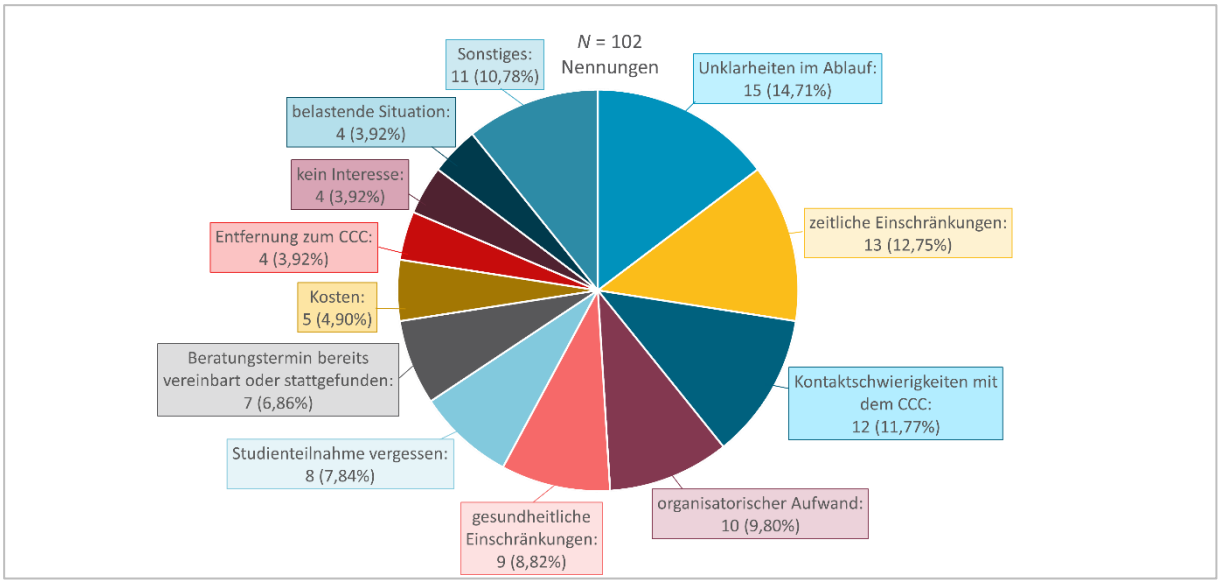


Abbildung 17: Gründe für die Nicht-Teilnahme an der humangenetischen Beratung.

Anmerkung. Gesamtzahl der Nennungen der Gründe (*n* = 102).

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Die Entfernung zum CCC wurde von der Mehrheit der Befragten nicht als ausschlaggebender Faktor für die Nicht-Vereinbarung eines Termins genannt (53 von 75; 71 %). Ein kleinerer Teil der Befragten gab an, dass die Entfernung eine Rolle gespielt habe (22 von 75; 29 %).

Einige befragte Personen äußerten Verbesserungsvorschläge, darunter den Wunsch nach einer telefonischen oder Videoberatung sowie mehr Informationen durch die niedergelassenen Onkologinnen und Onkologen. Des Weiteren wurde vorgeschlagen, den Ablauf durch eine begleitende Unterstützung zu erleichtern, um den Prozess für die Patientinnen und Patienten verständlicher und zugänglicher zu gestalten.

3.4.1.7 Hindernisse im Einschluss von Patientinnen und Patienten

Die Rekrutierung von Patientinnen und Patienten wurde von der Mehrheit der befragten Onkologinnen und Onkologen als herausfordernd wahrgenommen. Haupthindernisse waren zeitliche Engpässe und ein stark ausgelasteter Praxisalltag, gefolgt von Herausforderungen in Bezug auf die Motivation der Patienten. Diese Faktoren führten dazu, dass die Rekrutierung häufig als nachrangige Aufgabe betrachtet wurde. Gleichzeitig äußerten einige Onkologinnen und Onkologen selbstkritisch, dass eine höhere Rekrutierungsrate möglich gewesen wäre, wenn der Fokus stärker auf die Studie gelegt worden wäre.

Der größte Teil der Onkologinnen und Onkologen (11 von 16; 69 %) nannte den stark ausgelasteten Praxisalltag als Hauptproblem bei der Rekrutierung. Auch wurde der hohe Zeitaufwand von einigen Befragten als hinderlich beschrieben, da die Rekrutierung im Vergleich zu dringlicheren medizinischen Aufgaben wie Diagnostik, Therapie und Nebenwirkungsmanagement nachrangig betrachtet wurde.

> *„Im Alltag gibt es ja mehrere Herausforderungen, die wir haben. Und da steht die humangenetische Beratung ja nicht / hat ja nicht die höchste Priorität. Sondern erst mal die Krankheitsaufklärung, die Therapie und dann das Nebenwirkungsmanagement stehen da ja viel höher, ne? Also, von daher ist die Rekrutierung einfach auch der Komplexität der medizinischen Situation natürlich nachgeordnet, ne?“ [Onkolog-in_14]*

> *„War schwierig, weil letztendlich, wenn Sie einen Patienten auch rekrutieren möchten, egal welche Studie, kostet das immer Zeit. Sie müssen das den Patienten erklären. Die wollen das dann auch wissen. Sie wollen / Sie können das ja nicht zwischen Tür und Angel machen. Und das ist wirklich im Praxisalltag, wenn Sie viele Patienten haben, einfach schwierig. Also, von daher, Rekrutierung war teilweise ein Problem.“ [Onkolog-in_15]*

Vereinzelt äußerten Onkologinnen und Onkologen selbstkritisch, dass die Rekrutierung erfolgreicher hätte verlaufen können, wenn der Fokus im Alltag stärker auf die Studienbeteiligung gelegt worden wäre.

> *„Aber ich glaube, dass das persönlich irgendwie an uns liegt, ja? Dass wir da nicht genügend darauf fokussiert sind. […] Das geht ein bisschen unter, das muss ich echt sagen. Obwohl die Sache nicht schwer ist, aber trotzdem geht es unter. […] Weil man da einfach so bemüht ist, die Routine zu schaffen, nicht?“ [Onkolog-in_12]*

Darüber hinaus berichteten wenige Onkologinnen und Onkologen, dass die parallele Durchführung mehrerer Studien die Aufmerksamkeit für OnkoRiskNET reduzierte.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Ein zentrales Hindernis war die Motivation der Patientinnen und Patienten, an der Studie teilzunehmen. Dies betraf insbesondere ältere und/oder kinderlose Personen, die keinen direkten Nutzen für sich selbst sahen. Einige Patientinnen und Patienten empfanden laut Aussagen mehrerer Onkologinnen und Onkologen die zusätzlichen Themen der Humangenetik und der Studienteilnahme als belastend.

„Teilweise Bequemlichkeit, teilweise eine gewisse Ängstlichkeit, teilweise aber auch, dass viele eine Belastung empfunden haben, wenn sie in die Familiengeschichte eingestiegen sind. […] Und bei anderen, die das sich sehr gewünscht hätten, teilweise aber so schwer krank, schon weit fortgeschritten sind, dass das irgendwo noch in einer Phase ist, wo es dann auch schon schwierig wird, wo wir hochpalliativ sind, wo diese Fragen im Raum standen, wo [ich] das eigentlich nicht mehr gewährleistet konnte.“ [Onkolog-in_2]

Die Gründe für die Ablehnung der Studienteilnahme lassen sich in vier Kategorien einteilen: Persönliche und familiäre Faktoren; psychologische Belastungen; praktische Hindernisse; und studienbedingte Hürden. Die einzelnen Gründe sind in der Tabelle 24 dargestellt.

Tabelle 24: Gründe für die Ablehnung der Studienteilnahme.

Kategorie	**Gründe für die Ablehnung der Studienteilnahme**
Persönliche und familiäre Faktoren	• Keine Kinder / alleinstehend (*n* = 4) • Kein Kontakt zur Familie / fehlende familiäre Unterstützung (*n* = 5) • Fehlende Motivation für Studienteilnahme (*n* = 6) • Erhebliche gesundheitliche Einschränkungen (*n* = 3) • Niedrige Priorität der Studienteilnahme unter Therapie, insbesondere bei fortgeschrittener Erkrankung (*n* = 2) • Fehlender wahrgenommener Nutzen (*n* = 3), vor allem bei älteren (*n* = 4) und multimorbiden Patientinnen und Patienten (*n* = 2)
Psychologische Belastungen	• Ängste, z. B. vor belastenden Ergebnissen (*n* = 4) • Ablehnung der Diagnostik, da zusätzliche Belastung (*n* = 3)
Praktische Hindernisse	• Fehlender Zugang zu telemedizinischen Formaten (*n* = 1) • Aufwand für Terminvereinbarung und Anreise / Zeitmangel (*n* = 3)
Studienbedingte Hürden	• Datenschutzbedenken (*n* = 2) • Sprachbarrieren (*n* = 1) • Zusätzlicher Aufwand für z. B. Dokumente wie Einwilligungserklärung, Fragebögen (*n* = 3)

Anmerkung. Gesamtheit der befragten Onkologinnen und Onkologen (*N* = 16); absolute Häufigkeit (*n*).

Des Weiteren berichtete rund ein Drittel der Onkologinnen und Onkologen (5 von 16; 31 %) über positive Erfahrungen bei der Rekrutierung. Sie betonten, dass die Vermittlung der Vorteile der Studienteilnahme in einfacher und verständlicher Sprache entscheidend war. Eine Person stellte fest, dass die Rekrutierung dann erfolgreich verlief, wenn die Studie aktiv thematisiert wurde.

„Ja, positive Erfahrungen. Dass die Patienten diese Frage schon lange in sich getragen haben. Weil, keiner traute sich auf der einen Seite zu fragen. Ich habe das Thema dann angesprochen.“ [Onkolog-in_5]

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Zudem wurde hervorgehoben, dass die laufende und unterstützende Zusammenarbeit mit den Studienzentren hilfreich war, um gemeinsame Lösungsansätze zur Steigerung der Rekrutierung zu finden.

Auch äußerten sich die weiteren befragten Leistungserbringenden in den Interviews zur Rekrutierung von Studienteilnehmenden. Insbesondere die Fallmanagerinnen und Fallmanager beschrieben die Bereitschaft der niedergelassenen Praxen zur Rekrutierung grundsätzlich als positiv. Mehrere von ihnen unterstützten die Praxen durch Vor-Ort-Besuche, um den organisatorischen und zeitlichen Aufwand zu verringern, beispielsweise durch Unterstützung bei der Auswahl geeigneter Patientinnen und Patienten. Diese Praxisbesuche wurden überwiegend positiv aufgenommen, stießen aber vereinzelt auf Vorbehalte gegenüber der Anwesenheit externer Personen in den Praxen. Dies wurde darauf zurückgeführt, dass die Beteiligung externer Personen, insbesondere während des regulären Praxisalltags, von einigen Praxismitarbeitenden als störend empfunden wurde.

Zusätzlich betonten die Humangenetikerinnen bzw. ein Humangenetiker vereinzelt, dass eine intensivere Aufklärung der Onkologinnen und Onkologen über die Ziele und Anforderungen der Studie notwendig sei, um die Rekrutierung zu erleichtern.

Künftige Lösungsansätze könnten gezielte Unterstützung durch Mitarbeitende aus dem Studienteam, eine klarere Kommunikation der Studienziele und die systematische Identifikation potenzieller Teilnehmender umfassen, um die Rekrutierungsraten zu steigern.

3.4.1.8 Potenziale der NVF OnkoRiskNET Verbesserungspotenzial der NVF

Alle befragten Akteursgruppen nannten Verbesserungspotenziale für die Umsetzung der NVF in der Regelversorgung. Die häufigsten Vorschläge bezogen sich auf eine allgemeinverständlichere Kommunikation und Optimierungen in den Abläufen. Zusätzliche Potenziale wurden in der Digitalisierung und erweiterten Zusammenarbeit mit Hausärztinnen und Hausärzten gesehen.

<u>Verbesserungsvorschläge der Patientinnen und Patienten</u>

Mehrere Patientinnen und Patienten der IG nannten vor allem kleinere Optimierungen in der Kommunikation und in den Abläufen. Häufig wurde der Wunsch nach einer allgemeinverständlicheren bzw. einfacheren Sprache in den Beratungsgesprächen geäußert. Auch Informationsmaterialien zum Ablauf und zu den Inhalten der Beratung wurden als hilfreich angesehen, insbesondere wenn sie vorab zur Verfügung gestellt würden. Mehrmals wurde vorgeschlagen, innerhalb der Beratungsgespräche stärker mit visuellen Hilfsmitteln wie Grafiken zu arbeiten, um komplexe Themen anschaulicher zu erklären.

> *„Das war wirklich sehr fachlich, schwer zu verstehen, ne, und gleichzeitig kursieren im Kopf dann halt einfach diese ganzen Vorstellungen, Bilder oder so, ne? Was kann alles Schlimmes passieren?“ [Patient-in_IG_t1_V_3]*

Weitere Verbesserungsvorschläge betrafen die organisatorische und technische Durchführung der telemedizinischen Beratungen. Einige Patientinnen und Patienten wünschten sich Optimierungen bei der telemedizinischen Durchführung, wie etwa eine Benachrichtigung bei Verzögerungen oder einen virtuellen Warteraum auf der Videokonferenzplattform mit Kontaktdaten zum CCC. Zur technischen Unterstützung wurde vereinzelt ein kurzes Anleitungsvideo vorgeschlagen, um Fragen zur Nutzung von Kamera und Mikrofon vorab zu

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

klären.

Zudem wurde vereinzelt der Wunsch benannt, die Beratung auf Familienangehörige zu erweitern, um deren potenzielle Risiken und erforderliche Untersuchungen zu thematisieren.

„Eine Patientin bzw. ein Patient erklärte: "Was kann in Zukunft für die Familie passieren? Welche Untersuchung würden, die für einige von der Familie empfehlen? Also, das ist schon so wirklich so wünschenswert." [Patient-in_IG_t2_5]

Verbesserungsvorschläge der Leistungserbringenden

Von Seiten der Humangenetik wurde angemerkt, dass Onkologinnen und Onkologen während der Kontrollphase häufig der Zweck der Studie nicht klar gewesen sei, was möglicherweise zu einer geringeren Rekrutierung von Patientinnen und Patienten führte. Als Verbesserungsvorschlag wurde genannt, bereits zu Studienbeginn umfassender über Sinn und Zweck der Studie aufzuklären, um ein besseres Verständnis und eine höhere Beteiligung sicherzustellen.

Darüber hinaus wurde von mehreren Onkologinnen und Onkologen angemerkt, dass die Informationsmaterialien und Fragebögen nicht nur in deutscher Sprache zur Verfügung gestellt werden sollten, um Verständnisproblemen bei anderssprachigen Patientinnen und Patienten vorzubeugen. Es wurde auch angeregt, Hausärztinnen und Hausärzte stärker für die Thematik der genetischen Beratung zu sensibilisieren, um den Zugang zur Beratung zu erleichtern.

Die Fallmanagerinnen und Fallmanager sahen Verbesserungspotenzial in der Digitalisierung der Prozesse, z. B. durch eine sichere Austauschplattform für Patientendaten und eine digitale Erfassung des Stammbaums mittels Online-Fragebögen.

„Also, dass man zum Beispiel den Stammbaum nicht mehr in Papierform verschickt. Dass der wirklich digital auch vom Patienten ausgeführt werden kann und wieder zurückgeschickt werden kann.“ [Fallmanager-in_1]

Außerdem wurde vorgeschlagen, feste Ansprechpersonen in den onkologischen Praxen zu benennen, um den Austausch und damit die Tätigkeiten des Fallmanagements zu erleichtern.

Zuletzt regten sowohl Onkologinnen und Onkologen als auch Fallmanagerinnen und Fallmanager an, den Zugang zur humangenetischen Beratung bereits bei Hausärztinnen und Hausärzten zu initiieren, da diese die Krankengeschichte ihrer Patientinnen und Patienten gut kennen und gezielt weitervermitteln könnten.

„Hausärzte sind meistens diejenigen, die auch über die Familie mit am besten Bescheid wissen, um da einfach den, ja, noch leichteren Zugang genau zu so Risikofamilien auch zu bekommen [...].“ [Fallmanager-in_4]

Überführungspotenzial der NVF in die Regelversorgung

Alle befragten Patientinnen und Patienten der IG befürworteten einstimmig die Fortführung der NVF, insbesondere der Komponenten telemedizinische Beratung und Fallmanagement, auch nach Ende des Projekts. Als Grund wurde der hohe Bedarf an Beratungsangeboten genannt, insbesondere in ländlichen Regionen mit begrenztem Zugang zu Fachärztinnen und Fachärzten für Humangenetik. Weitere Gründe sind in Abbildung 18 dargestellt.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

„Dort [in den ländlichen Regionen] ist der Bedarf auch hoch. Dort stehen wenige Fachärzte für Humangenetik auch zur Verfügung. Und dann sind auch telemedizinische Lösungen, in der Zukunft angedacht.“ [Patient-in_IG_t1_5]

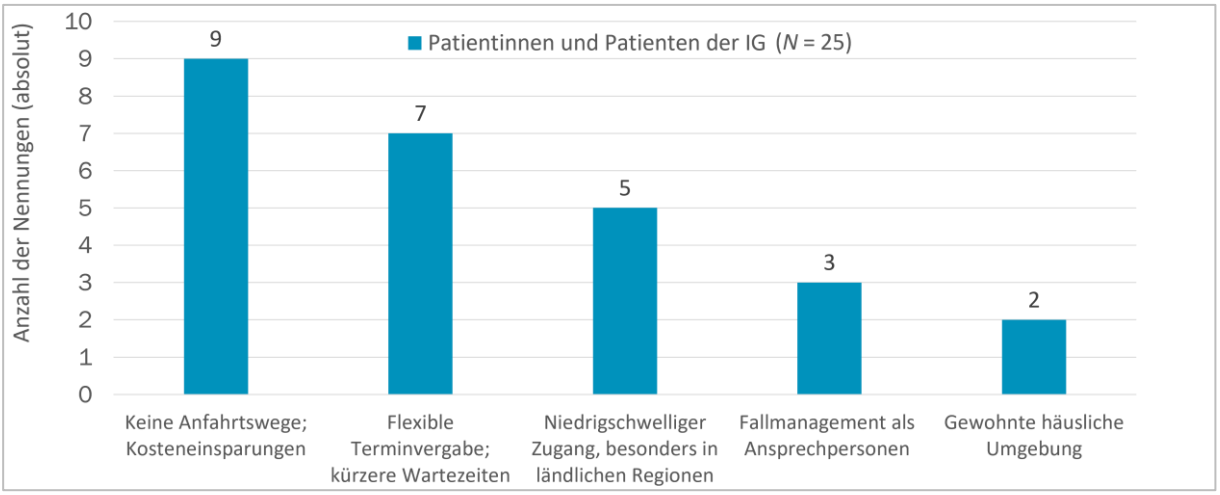


Abbildung 18: Gründe für die Überführung der neuen Versorgungsform.

Anmerkung. Gesamtheit der befragten Patientinnen und Patienten der IG (*N* = 25).

Die Einschätzungen der befragten Leistungserbringenden (Onkologinnen und Onkologen, Humangenetikerinnen und Humangenetiker, Fallmanagerinnen und Fallmanager) zum Umsetzungspotenzial der NVF in die Regelversorgung lassen sich wie folgt zusammenfassen (Tabelle 25).

Tabelle 25: Umsetzungspotenziale der neuen Versorgungsform (NVF) aus Sicht der Leistungserbringenden.

Potenziale	**Einschätzungen der Leistungserbringenden zum Umsetzungspotenzial**
Grundsätzliche Fortführung der NVF	Alle befragten Leistungserbringenden befürworteten grundsätzlich die Überführung der NVF in die Regelversorgung, insbesondere der Komponenten: • Telemedizinische Beratung • Fallmanagement
Bereitschaft zur Fortführung der Tätigkeit	• Fast alle Onkologinnen und Onkologen (15 von 16; 94 %) können sich eine weitere Einbindung in die humangenetische Beratung vorstellen, betonen jedoch die Notwendigkeit eines angemessenen finanziellen und organisatorischen Rahmens. • Alle Humangenetikerinnen und Humangenetiker können sich vorstellen, die telemedizinische Beratung weiterhin auszuüben.
Voraussetzungen für die Fortführung der Tätigkeit	Zwei zentrale Herausforderungen wurden von den Onkologinnen und Onkologen bezüglich der Befundmitteilung benannt: 1) Vergütungsproblematik: Vergütungsproblematik: Die Befundmitteilung wird als zusätzliche Aufgabe angesehen, die über reguläre Tätigkeiten hinausgeht und daher angemessen vergütet werden sollte. *„Ja, also die Vergütung spielt natürlich da schon eine Rolle auch, ne, wenn man jetzt hier die Befunde übermittelt, anstelle [...] der Humangenetiker.“ [Onkolog-in_11]*

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

2) Zeitaufwand und Fachbereichsgrenzen: Die humangenetische Beratung und Befundmitteilung sind zeitintensiv und werden in der Regelversorgung nicht ausreichend kompensiert. Zudem gab es Vorbehalte, Aufgaben zu übernehmen, die außerhalb des eigenen Fachbereichs liegen.

Interventionskomponente Telemedizinische Beratung	
Telemedizinische Beratung als Option	• Alle befragten Leistungserbringenden sahen die telemedizinische Beratung als sinnvolle Ergänzung zur Face-to-Face-Beratung, jedoch nicht als Ersatz. • Patientinnen und Patienten sollte die Wahlmöglichkeit zwischen digitaler und Face-to-Face-Beratung angeboten werden. • Besonderer Vorteil wurde von allen Leistungserbringenden in der Versorgung von Patientinnen und Patienten in ländlichen Regionen gesehen. *„Ich denke, das ist absolut an der Zeit, dass man da nicht mehr hin und her fahren muss. [...] Und das müssen wir halt in unseren Praxisablauf dann einbinden. [...] Dafür muss jetzt niemand mehr 200 Kilometer fahren, um so was zu tun.“ [Onkolog-in_14]*
Flexibilität und Alltagstauglichkeit der telemedizinischen Beratung	Vorteile für Patientinnen und Patienten: • Zeitersparnis durch Wegfall von Anfahrtszeiten und größere Flexibilität bei der Terminplanung. Vorteile für Humangenetikerinnen und Humangenetiker: • Homeoffice-Möglichkeit, effizientere Beratungstermine und bessere Vernetzung mit anderen Akteuren. *„Ich sitze jetzt hier zum Beispiel auch gerade im Homeoffice und ich habe kleine Kinder. Und das ist für mich einfach genial, ja, dass ich auch von zu Hause aus beraten kann und ärztlich tätig sein kann.“ [Humangenetiker-in_1]*
Technikaffinität als Voraussetzung	• Mehrere Onkologinnen und Onkologen sahen begrenzte Technikaffinität als potenzielles Hindernis für die Implementierung telemedizinischer Angebote. • Alter spielt dabei eine sekundäre Rolle: Während jüngere, technikaffine Personen („Digital Natives“) als besonders geeignet angesehen wurden, könnte die ältere Zielgruppe Unterstützung benötigen.
Interventionskomponente Fallmanagement	
Schlüsselrolle des Fallmanagements	Alle Humangenetikerinnen und Humangenetiker betonten die zentrale Bedeutung des Fallmanagements im Patientenmanagement, insbesondere durch: • Übergreifende Übersicht und Förderung der Zusammenarbeit verschiedener Akteure. *„Wir haben alle unseren persönlichen Sichtbereich, in dem kennen wir uns aus. Der Casemanager oder die Casemanagerin muss aber den Querschnitt abdecken können. Und die ist halt deswegen auf beiden Seiten aktiv. Und die [Casemanagerin] nimmt auch viel besser wahr wo gibt es vielleicht Probleme? Wo werden Sachen schlecht kommuniziert?" [Humangenetiker-in_3]*

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Erweiterung der Aufgaben des Fallmanagements	Ungenutzte Potenziale des Fallmanagements könnten durch eine Erweiterung der Aufgabenbereiche genutzt werden, wie: • Eigenständige Identifikation relevanter Befunde für verschiedene Krebserkrankungen • Anforderung und Zusammenstellung von Unterlagen (z. B. Stammbäume) für die Beratung *„Also das [Fallmanagement] ist was, was wirklich ein Standard sein sollte. Und ich glaube, man könnte das vielleicht sogar auch noch ein bisschen ausweiten. […] also Fallmanagerinnen kamen ja auch neu in das Thema Genetik. Und je mehr die da drin sind im Thema Genetik, das ist jetzt auch schon passiert, desto mehr haben die schon selbstständig dann auch nochmal Patienten angerufen, nochmal bestimmte Dinge erfragt und so. Und also, das ist auf jeden Fall eine super Sache. Also die haben da viel abgenommen.“ [Humangenetiker-in]*

Anmerkung. Gesamtheit der befragten Personen (*N* = 24). NVF = Neue Versorgungsform.

3.4.2 Ergebnisse der Fokusgruppe

Im Rahmen der Prozessevaluation fand eine digitale Fokusgruppe unter den am Projekt beteiligten Onkologinnen und Onkologen im Anschluss an die erste Schulung zum TRS im September 2022 statt. Ziel war es, die Aufbereitung und Umsetzung der Schulung auf Basis der Fokusgruppe für die weitere Interventionszeit weiterzuentwickeln und den selbstentwickelten Schulungsfragebogen zu schärfen. Die Diskussion wurde durch eine Projektmitarbeiterin des inav moderiert und stichpunktartig festgehalten.

Das Feedback zur inhaltlichen und didaktischen Aufbereitung der Schulung war insgesamt positiv. Mehrere Teilnehmenden berichteten sich durch die Schulung und die bereitgestellten Informationsmaterialien für die Intervention gut vorbereitet zu fühlen. Eine praxisnahe Ausrichtung der Schulungsinhalte wurde als besonders hilfreich hervorgehoben. Gleichzeitig gab es jedoch unterschiedliche Meinungen zur Detailtiefe der Inhalte: Einige empfanden die Schulung als zu detailliert und teils kompliziert, während andere die Tiefe als angemessen und hilfreich erachteten. Mit dem digitalen Umsetzungsformat und der Dauer der Schulung waren alle zufrieden. Der Hinweis wurde gegeben, dass Schulungsdokumente und Unterlagen zum TRS bereits vor der Schulung zur Verfügung gestellt werden sollen, um die Möglichkeit zu bieten, Fragen zu den Unterlagen während der Schulung zu klären. Das Feedback der Fokusgruppe wurde genutzt, um Anpassungen an der Schulung für die weiteren Termine beim Wechsel einer onkologischen Praxis von der Kontroll- in die Interventionsphase vorzunehmen.

3.4.3 Ergebnisse zur Schulungszufriedenheit

Die Zufriedenheit mit der didaktischen und inhaltlichen Aufbereitung der Interventionskomponente „Schulungen zum TRS“ wurde unter den Onkologinnen und Onkologen mittels eines selbstentwickelten Fragebogens gemessen. Insgesamt nahmen 48 Onkologinnen und Onkologen an einer Schulung teil, davon 41 aus Niedersachsen und 7 aus

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Sachsen. Den Fragebogen füllten 24 Onkologinnen und Onkologen aus, was einer Rücklaufquote von 50 % entspricht.

Alle befragten Onkologinnen und Onkologen waren insgesamt mit der Schulung zum TRS zufrieden: Rund zwei Drittel (16 von 24; 66,67 %) sehr zufrieden und ein Viertel (6 von 24; 25,00 %) eher zufrieden (Abbildung 19). Keine der befragten Personen gab an, mit der Schulung eher unzufrieden oder unzufrieden gewesen zu sein. Zwei Befragte (2 von 24; 8,33

%) ließen die Frage unbeantwortet. Darüber hinaus würden fast alle befragten Onkologinnen und Onkologen (21 von 24; 87,50 %) die Schulung aktiv weiterempfehlen, unabhängig vom Projekt OnkoRiskNET (Abbildung 19). Drei Befragte (3 von 24; 12,50 %) machten keine Angabe zur Weiterempfehlung.

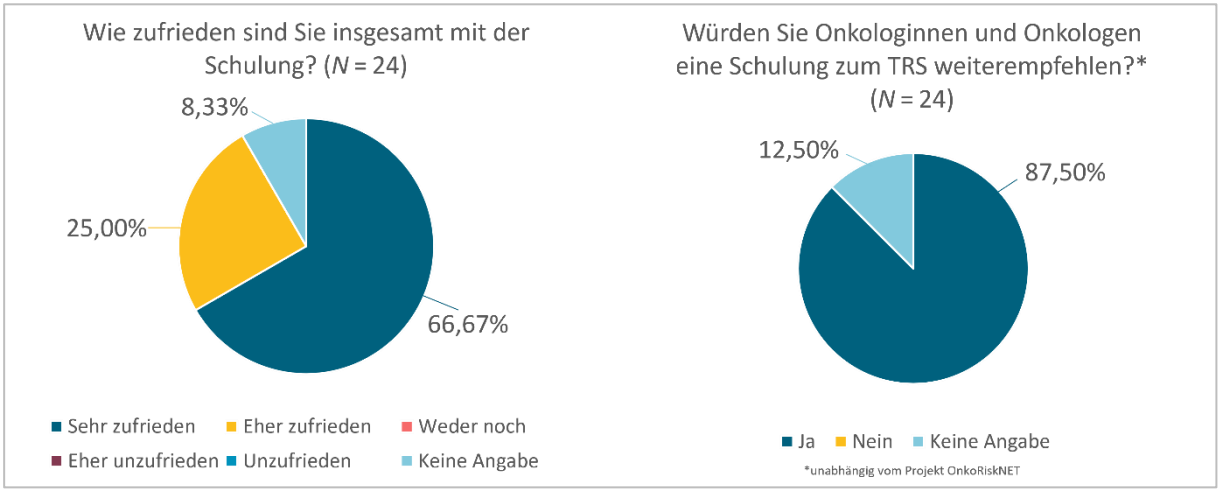


Abbildung 19: Generelle Schulungszufriedenheit und Weiterempfehlung.

Anmerkung. Gesamtheit der befragten Onkologinnen und Onkologen (*N* = 24). TRS = Tumorrisikosyndrom.

Etwa die Hälfte der Befragten (14 von 24; 58,33 %) gab an, bereits vor der Schulung im Rahmen von OnkoRiskNET eine Fortbildung im Bereich Humangenetik oder zu TRS besucht zu haben. Ein Drittel der Befragten (8 von 24; 33,33 %) hatte zuvor an keiner Schulung in diesem Bereich teilgenommen. Vereinzelt ließen Befragte (2 von 24; 8,33 %) die Frage unbeantwortet. Gleichzeitig gab ein Viertel der Onkologinnen und Onkologen (6 von 24; 25,00 %) an, dass die Inhalte der Schulung *vollkommen* neu waren. Für die Hälfte der Befragten (12 von 24; 50,00

%) waren die Schulungsinhalte eher neu, mehrere Befragte (4 von 24; 16,67 %) antworteten mit *„weder noch“*. Wenige Befragte (2 von 24; 8,33 %) ließen die Frage nach neuen Inhalten unbeantwortet. Die Verständlichkeit und Nachvollziehbarkeit der vermittelten Schulungsinhalte wurde überwiegend positiv bewertet: Die Mehrheit (17 von 24; 70,83 %) empfand die Inhalte als *vollkommen* verständlich und nachvollziehbar, einige weitere (5 von 24; 20,83 %) als *eher* verständlich und nachvollziehbar. Vereinzelt ließen Befragte (2 von 24; 8,33 %) die Frage unbeantwortet.

Nach der Schulung fühlten sich mehr als die Hälfte der Teilnehmenden (14 von 24; 58,33 %) *eher* dazu in der Lage, den Verdacht auf ein TRS besser identifizieren zu können. Weitere Teilnehmende gaben an, sich *vollkommen* dazu in der Lage zu fühlen (6 von 24; 25,00 %). Eine Person entschied sich für *„weder noch“* (1 von 24; 4,17 %), und eine weitere Person fühlte sich nicht besser in der Lage, den Verdacht auf ein TRS zu erkennen. Zwei Befragte ließen die Frage

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

unbeantwortet (8,33 %; 2 von 24).

Darüber hinaus wurden die bereitgestellten Schulungsmaterialien mehrheitlich als hilfreich eingeschätzt. Die Mehrheit bewertete sie als *sehr hilfreich* (15 von 24; 62,50 %), während andere sie als *eher hilfreich* empfanden (7 von 24; 29,17 %). Zwei Personen beantworteten die Frage nicht (2 von 24; 8,33 %). In der Freitextfrage gaben mehrere Personen an, keine fehlenden Inhalte in der Schulung vermisst zu haben (3 von 24; 12,50 %).

Fast die Hälfte der Onkologinnen und Onkologen (11 von 24; 45,83 %) sprach sich für ein digitales Schulungsformat aus, während rund ein Drittel eine Schulung vor Ort bevorzugen würde (8 von 24; 33,33 %). Mehrere Personen beantworteten die Frage nicht (5 von 24; 20,83

%). Den Einsatz von Telemedizin für die humangenetische Beratung von Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf ein TRS hielt etwa ein Drittel der Befragten für *sehr geeignet* (7 von 24; 29,17 %) und rund die Hälfte für *eher geeignet* (13 von 24; 54,17 %). Eine Person gab *„weder noch“* an (1 von 24; 4,17 %), während drei Personen die Frage unbeantwortet ließen (3 von 24; 12,50 %).

3.4.4 Ergebnisse zur Arbeitsbelastung (NASA-TLX)

Neben der Zufriedenheit mit der humangenetischen Beratung wurden die Leistungserbringenden in den qualitativen leitfadengestützten Interviews zu ihrer subjektiven Arbeitsbelastung befragt. Dazu wurde das standardisierte Instrument NASA-TLX (Flägel, 2019) verwendet.

Insgesamt 18 Leistungserbringende gaben ihre Einschätzung zur wahrgenommenen Arbeitsbelastung im Rahmen der NVF; drei Humangenetikerinnen bzw. Humangenetiker, vier Fallmanagerinnen und Fallmanager und elf Onkologinnen bzw. Onkologen. Die Befragung fokussierte sich auf ihre Tätigkeiten während des neuen Versorgungspfades zur humangenetischen Beratung und Befundmitteilung.

Der Gesamtmittelwertscore der sechs Subskalen bzw. Dimensionen zeigt, dass die Humangenetikerinnen und Humangenetiker die höchste subjektive Arbeitsbelastung wahrnahmen (*M* = 9,78; *SD* = 0,86). Die Fallmanagerinnen und Fallmanager bewerteten ihre Arbeitsbelastung mit einem Mittelwert von 9,58 (*SD* = 0,88), während die Onkologinnen und Onkologen die niedrigste Belastung angaben (*M* = 8,83; *SD* = 1,32). Alle Leistungserbringenden schätzten ihre Arbeitsbelastung bzw. Beanspruchungshöhe im Rahmen der NVF auf einem mittleren Niveau ein (Tabelle 26).

Tabelle 26: Arbeitsbelastung nach NASA-TLX-Dimensionen und Leistungserbringenden.

	Leistungserbringende					
	Fallmanagerinnen und Fallmanager		**Onkologinnen und Onkologen**		**Humangenetikerinnen und Humangenetiker**	
N	4		11		3	
Subskala/Dimension	*M*	*SD*	*M*	*SD*	*M*	*SD*
Geistige Anforderungen	13,50	3,79	11,82	5,76	14,00	2,00
Körperliche Anstrengungen	4,50	2,52	2,91	2,26	3,33	1,15
Zeitliche Anforderungen	7,00	2,58	8,00	5,06	10,00	2,00

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Zufriedenheit mit der Leistung	14,50	1,91	14,00	4,00	14,00	0,00

	Leistungserbringende					
	Fallmanagerinnen und Fallmanager		**Onkologinnen und Onkologen**		**Humangenetikerinnen und Humangenetiker**	
N	4		11		3	
Subskala/Dimension	*M*	*SD*	*M*	*SD*	*M*	*SD*
Anstrengung	9,00	1,15	8,27	2,90	9,33	2,31
Frustration	9,00	2,00	8,00	4,56	8,00	2,00
Gesamtmittelwertscore	9,58	0,88	8,83	1,32	9,78	0,86
Subskala/Dimension	*M*	*SD*	*M*	*SD*	*M*	*SD*

Anmerkung. NASA-TLX-Fragebogen = National Aeronautics and Space Administration-Task Load Index. *M* = Mittelwert, *SD* = Standardabweichung. Skala von 0 (geringste Beanspruchung) bis 20 (höchste Beanspruchung).

Unter Betrachtung der einzelnen Dimensionen des NASA-TLX berichteten die Humangenetikerinnen und Humangenetiker von der höchsten geistigen Beanspruchung (*M* = 14,00; *SD* = 2,00). Die körperliche Anstrengung wurde von allen Leistungserbringenden als gering eingestuft. Der empfundene Zeitdruck war bei den Humangenetikerinnen und Humangenetiker auf einem mittleren Niveau am höchsten (*M* = 10,00; *SD* = 2,00), während die Fallmanagerinnen und Fallmanager den geringsten Zeitdruck empfanden (*M* = 7,00; *SD* = 2,58). Alle Befragten waren mit ihrer persönlichen Leistung im Rahmen der NVF zufrieden. Die Tätigkeiten im Rahmen der NVF wurden gruppenübergreifend als moderat anstrengend bewertet. Die Fallmanagerinnen und Fallmanager berichteten auf einem mittleren Niveau leicht gestresster zu sein (M = 9,00; SD = 2,00) als die Humangenetikerinnen und Humangenetiker (M = 8,00; SD = 2,00) und Onkologinnen und Onkologen (M = 8,00; SD = 4,56).

Zusätzlich wurden die Humangenetikerinnen und Humangenetiker sowie Onkologinnen und Onkologen nach Veränderungen in ihrer wahrgenommenen Arbeitsbelastung durch die NVF befragt. Acht der zehn befragten Onkologinnen und Onkologen beantwortetet diese Frage; etwa zwei Drittel der Befragten (5 von 8; 62,50 %) berichtete von einer gleichgebliebenen Belastung, während rund ein Drittel (3 von 8; 37,50 %) eine Zunahme der Belastung wahrnahm. Von den drei befragten Humangenetikerinnen und Humangenetikern gab eine Person (1 von 3; 33,33%) an, dass ihre Arbeitsbelastung gesunken sei, während zwei Personen (2 von 3; 66,67%) keine Veränderung der Belastung wahrnahmen. Den Fallmanagerinnen und Fallmanagern wurde diese zusätzliche Frage nicht gestellt, da diese erst mit OnkoRiskNET die Interventionskomponente des Fallmanagements ausübten.

3.4.5 Zusammenfassung der Ergebnisse der Prozessevaluation

Die Prozessevaluation der NVF OnkoRiskNET verfolgte das Ziel, die Implementierung und Durchführung des neuen Versorgungspfades aus der Perspektive verschiedener Akteursgruppen zu analysieren. Dabei wurde untersucht, ob Leistungserbringende überwiegend mit der NVF zufrieden sind und inwieweit Patientinnen und Patienten die technologisch mediierte Beratungsform akzeptierten.

Zusammenfassend zeigten die Ergebnisse der qualitativen Einzelinterviews, der Fokusgruppe und

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

der Befragung zur Schulungszufriedenheit, dass die Leistungserbringenden überwiegend zufrieden mit der NVF waren. Besonders die Flexibilität der telemedizinischen Beratung wurde hervorgehoben, da sie eine wahrgenommene effizientere Organisation der humangenetischen Beratung ermöglichte. Auch die niedrigschwellige Erreichbarkeit für Patientinnen und Patienten wurde als bedeutender Vorteil angesehen.

Gleichzeitig gab es jedoch Herausforderungen, wie technische Barrieren bei der Durchführung der Beratungen und Hürden in der Zusammenarbeit zwischen Humangenetikerinnen und Humangenetikern sowie niedergelassenen Onkologinnen und Onkologen. Trotz dieser Hürden sahen alle Leistungserbringenden ein erhebliches Potenzial, die NVF in die Regelversorgung zu überführen. Dies wurde insbesondere für ländliche Regionen, wo spezialisierte Fachärztinnen und Fachärzte schwer erreichbar sind, betont. Eine hybride Lösung, die sowohl telemedizinische als auch Face-to-Face-Beratung umfasst, könnte die humangenetische Versorgung weiter optimieren.

Die Zufriedenheit unter den Onkologinnen und Onkologen mit den Schulungen zum TRS war hoch. Sie empfanden die Schulungsinhalte mehrheitlich als verständlich, praxisnah und hilfreich für die klinische Arbeit. Zusätzlich gaben die Onkologinnen und Onkologen überwiegend an, dass sie sich nach der Schulung besser dazu in der Lage fühlten, den Verdacht auf ein TRS zu identifizieren.

Des Weiteren schätzten die Leistungserbringenden ihre subjektive Arbeitsbelastung auf einem moderaten Niveau ein. Die Arbeitsbelastung zeigte ein differenziertes Bild. Humangenetikerinnen und Humangenetiker berichteten von einer höheren geistigen Beanspruchung, insbesondere aufgrund der anspruchsvollen Beratungen. Onkologinnen und Onkologen gaben an, dass die zusätzliche Aufgabe der Befundmitteilung teilweise zu einem erhöhten Arbeitsaufkommen führte. Durch die klaren Prozesse innerhalb der NVF blieb die Arbeitsbelastung jedoch unverändert. Fallmanagerinnen und Fallmanager bewerteten ihre Arbeitsbelastung als moderat, hoben jedoch hervor, dass die Koordination zwischen den verschiedenen Akteuren teilweise herausfordernd sei.

Die Patientinnen und Patienten der IG äußerten sich größtenteils positiv zur telemedizinischen Beratung und zeigten eine hohe Akzeptanz gegenüber dem Beratungsformat. Sie schätzten insbesondere die Zeit- und Kostenersparnis sowie die Möglichkeit, auch mit Mobilitätseinschränkungen teilzunehmen. Dennoch gab es technische Schwierigkeiten, insbesondere im Umgang mit der Videokonferenzplattform. Zudem wurde die fehlende persönliche Nähe zur beratenden Humangenetikerin oder zum beratenden Humangenetiker von einigen als nachteilig empfunden.

Hinsichtlich des Beratungsformats betonten alle Akteursgruppen, dass eine flexible Wahlmöglichkeit zwischen telemedizinischer und Face-to-Face-Beratung wünschenswert sei. Bei den Patientinnen und Patienten innerhalb der IG zeigten sich unterschiedliche Präferenzen. Eine knappe Mehrheit bevorzugte würde die telemedizinische Beratung bevorzugen. Gleichzeitig gab ein erheblicher Anteil an, dass sie trotz der Teilnahme an der telemedizinischen Beratung zukünftig eine Face-to-Face-Beratung bevorzugen würden. Hauptgrund war das Bedürfnis nach einer direkteren persönlichen Interaktion mit der beratenden Ärztin oder dem beratenden Arzt, das im virtuellen Format als eingeschränkt empfunden wurde. Einige Patientinnen und Patienten nahmen die telemedizinische Beratung daher primär wahr, weil sie es ihnen überhaupt erst ermöglichte, an der humangenetischen Beratung teilzunehmen – hätten sich jedoch

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

grundsätzlich eine persönliche Konsultation gewünscht. Darüber hinaus berichteten Patientinnen und Patienten der KG von Unklarheiten im Versorgungsablauf und wünschten sich eine intensivere Einbindung der Onkologinnen und Onkologen bei der Befundinterpretation.

Das Fallmanagement erwies sich als wichtige Schnittstelle zwischen Patientinnen und Patienten, Onkologinnen und Onkologen und Humangenetikerinnen und Humangenetikern. Die Patientinnen und Patienten der IG äußerten sich mehrheitlich zufrieden mit der Betreuung durch die Fallmanagerinnen und Fallmanager, insbesondere aufgrund der schnellen Kontaktaufnahme und guten Erreichbarkeit. Allerdings wurde die Erreichbarkeit der Patientinnen und Patienten selbst als eine zentrale Herausforderung beschrieben, da Rückmeldungen teilweise ausblieben oder gesundheitliche Belastungen einen Austausch erschwerten. Zudem gab es unterschiedliche Erfahrungen in der Zusammenarbeit mit den niedergelassenen Onkologen, was teilweise auf Zeitmangel und fehlende Ressourcen in den Praxen zurückzuführen war. Die befragten Fallmanagerinnen und Fallmanager sahen Potenzial in der Digitalisierung, etwa durch eine digitale Plattform für den Datenaustausch oder die onlinebasierte Erfassung von Stammbäumen.

Als eine Herausforderung wurde die Rekrutierung von Patientinnen und Patienten für die Studienteilnahme identifiziert. Der hohe Zeitaufwand in den onkologischen Praxen führte dazu, dass die Rekrutierung häufig nachrangig behandelt wurde. Zudem zeigten ältere oder kinderlose Patientinnen und Patienten häufig eine geringe Motivation zur Studienteilnahme, da sie keinen direkten Nutzen der Teilnahme an einer humangenetischen Beratung für sich sahen. Die Befundmitteilung wurde von Onkologinnen und Onkologen als zusätzlicher Arbeitsaufwand wahrgenommen, für den eine angemessene Vergütung gefordert wurde.

Abschließend wurden neben der insgesamt positiven Bewertung der NVF spezifische Optimierungspotenziale identifiziert. So könnte die Sprache in den Informationsmaterialien und der Beratung selbst vereinfacht werden, um komplexe Inhalte für die Patientinnen und Patienten verständlicher zu machen. Darüber hinaus könnten technische Innovationen wie virtuelle Warteräume, Anleitungsvideos und digitale Lösungen, etwa sichere Datenaustauschplattformen und digitale Stammbaumfragebögen, die Effizienz der Beratung und Kommunikation zwischen den beteiligten Akteuren steigern. Im Hinblick auf das Vergütungssystem wurde eine Anpassung erwähnt, um die Befundmitteilung durch niedergelassene Onkologinnen und Onkologen angemessen zu honorieren. Zudem könnte eine intensivere Einbindung der Hausärztinnen und Hausärzte dazu beitragen, frühzeitig über die Möglichkeit einer genetischen Beratung aufzuklären und den Zugang zur Beratung aktiv zu fördern.

4 Diskussion der Projektergebnisse

In den folgenden Abschnitten werden die Ergebnisse der Effektevaluation, gesundheitsökonomischen Evaluation und Prozessevaluation diskutiert. Dabei wird auch auf Limitationen eingegangen. Anschließend wird die NVF bewertet und eine Schlussfolgerung gezogen.

4.1 Studienpopulation

In OnkoRiskNET wurden zwischen dem 01.04.2022 („first patient in“) und dem 31.12.2024 („last patient out“) insgesamt 678 Teilnehmende eingeschlossen, wovon 353 Personen (52,06 %) der KG und 325 Personen (47,94 %) der IG zugeordnet wurden. Die Zuordnung der Personen zur IG

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

und KG erfolgte cluster-randomisiert auf Ebene der Praxen mittels Stepped-Wedge-Ansatz. Die ursprünglich geplante Fallzahl von 378 Teilnehmenden je Gruppe (N = 756) konnte trotz intensiver zusätzlicher Rekrutierungsmaßnahmen in den onkologischen Praxen daher nicht ganz erreicht werden. Dennoch kann aufgrund der größer als erwarteten Effektstärken auf Basis der erreichten Fallzahlen eine umfassende und robuste Evaluation der primären und sekundären Endpunkte zur Bewertung der NVF erfolgen.

In OnkoRiskNET schieden 53 Patientinnen und Patienten (7,82 %) frühzeitig aus der Studie aus („Drop-out“), entweder aufgrund von Teilnahmewiderruf (n = 24, 3,54 %) oder Tod (n = 29, 4,28 %). Die Daten der im Studienverlauf verstorbenen Teilnehmenden wurden gemäß dem ITT-Prinzip mit in die Analyse einbezogen. Die finale Stichprobe betrug daher 654 Personen, wovon 303 Personen der IG und 351 Personen der KG zugeordnet waren. Zu berücksichtigen ist, dass ein systematischer Drop-out von spezifischen Patientinnen und Patienten zu einer Verzerrung der Ergebnisse führen kann. Ein Teilnahmewiderruf kam in OnkoRiskNET signifikant häufiger in der IG (n = 22) im Vergleich zur KG (n = 2) vor. Eine Analyse möglicher Gründe des Teilnahmewiderrufs zeigte, dass Personen mit Teilnahmewiderruf signifikant älter waren als diejenigen ohne Teilnahmewiderruf. Dies deutet darauf hin, dass insbesondere für ältere Patientinnen und Patienten Barrieren bestehen, die ihre Teilnahme an der telemedizinischen genetischen Beratung erschweren. In den qualitativen Interviews wurde dieses Thema ebenfalls angesprochen. Die Technikaffinität und der Zugang zu digitalen Endgeräten spielen aus Sicht der Leistungserbringenden eine entscheidende Rolle für die Teilnahme an telemedizinischen Beratungen. Es wurde deutlich, dass ältere Patientinnen und Patienten möglicherweise Unterstützung benötigen, beispielsweise durch Angehörige, um technische Barrieren zu überwinden und die telemedizinische Beratung in Anspruch nehmen zu können.

Über beide Studiengruppen hinweg nahmen mehr Frauen (56,51 %) als Männer (43,49 %) an der Studie teil. Das durchschnittliche Alter der Teilnehmenden lag bei 55 Jahren (SD = 13). IG und KG waren nicht signifikant unterschiedlich bzgl. der Geschlechts- und Altersverteilung der zugewiesenen Patientinnen und Patienten. Im Vergleich zu anderen Studien mit telemedizinischer Intervention, war in OnkoRiskNET das Geschlechterverhältnis ausgewogener. Beispielsweise lag in einer US-Studie von Lahiri et al. (2025), welche eine telefonische mit einer persönlichen genetischen Beratung verglich, der Anteil der weiblichen Patientinnen bei 90 %. In dieser Studie lag das Durchschnittsalter rund 10 Jahre niedriger und es wurden auch Personen ohne Krebserkrankung eingeschlossen (Lahiri et al., 2025). In einer weiteren Studie von Buchanan et al. (2015), in der telemedizinische genetische Beratung mit Face-to-Face-Beratung verglichen wurde, lag der Anteil der weiblichen Patientinnen ebenfalls über 90 % bei einem zu OnkoRiskNET vergleichbarem Durchschnittsalter (Buchanan et al., 2015). Die Ergebnisse in OnkoRiskNET sind daher nur bedingt mit diesen Vorgängerstudien vergleichbar. Der höhere Anteil an männlichen Patienten in OnkoRiskNET ist jedoch im Sinne der Repräsentativität positiv hervorzuheben.

Die häufigsten Diagnosen bei den Patientinnen und Patienten in beiden Gruppen waren bösartige Neubildungen der Verdauungsorgane (50,26 %), gefolgt von potenziellen Gesundheitsrisiken aufgrund der Familienanamnese (13,00 %) und bösartigen Neubildungen der Harnorgane (6,24 %). Hervorzuheben ist, dass in OnkoRiskNET keine Patientinnen und Patienten mit diagnostiziertem Brust- und Eierstockkrebs eingeschlossen wurden – mit Ausnahme von Fällen in der Familienanamnese.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Ein Unterschied im höchsten Bildungsabschluss zwischen der IG und KG war nach der Korrektur für multiples Testen nicht mehr signifikant. Es wurden Unterschiede zwischen der IG und KG identifiziert bzgl. des Bundeslandes des Wohnorts (mehr Personen aus Niedersachsen in der IG, mehr Personen aus Sachsen in der KG), den Grunderkrankungen (mehr Personen mit der Diagnose ICD-10 Z80.3 in der KG im Vergleich zur IG) und in der Zeit seit der Erstdiagnose (kürzerer Zeitraum in der IG im Vergleich zur KG). In der Analyse des primären Endpunktes wurden daher potenzielle Unterschiede zwischen den Studiengruppen berücksichtigt, indem die Variablen Alter, Geschlecht, Diagnosekategorie und Zeit seit der Erstdiagnose als Kovariablen in das Modell aufgenommen wurden.

4.2 Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung

Die Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung von Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf TRS stellte den **primären Endpunkt** in OnkoRiskNET dar. Die Inanspruchnahme wurde als binäre Variable (ja/nein) direkt in den CCC erhoben und lag somit vollständig für alle Studienteilnehmenden vor. Es wurde die Hypothese (**H1**) untersucht, dass die **Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung von Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf TRS in der IG mit telemedizinischer genetischer Beratung mindestens genauso hoch ist wie in der KG mit Face-to-Face-Beratung**. In der IG nahmen 85,15 % und in der KG 45,58 % der Patientinnen und Patienten die humangenetische Beratung in Anspruch. Die Hypothese wurde sowohl in der Hauptanalyse als auch in den Sensitivitätsanalysen unter Berücksichtigung der Kovariablen bestätigt. Die Ergebnisse sind somit als robust zu bezeichnen. Es zeigte sich, dass die Rate der Inanspruchnahme humangenetischer Beratung in der IG nicht nur gleich hoch, sondern sogar signifikant höher war als in der KG. Dies deutet daraufhin, dass das telemedizinische Angebot nicht nur eine gleichwertige, sondern sogar potenziell effektivere Beratungsform darstellt. Die Kovariablen Alter, Geschlecht, Diagnosekategorie und Zeit seit der Erstdiagnose hatten keinen signifikanten Einfluss auf die Inanspruchnahme.

Die hohe Inanspruchnahme der telemedizinischen humangenetischen Beratung in der IG lässt sich teilweise durch die Ergebnisse aus der Nachfasstelefonie mit Ratsuchenden der KG erklären, die keine Beratung wahrgenommen hatten. Ein zentraler Grund für die Nichtinanspruchnahme in der Regelversorgung war dabei die Entfernung zum zuständigen CCC, was eine praktische Hürde darstellt. Auch wurden ein unklarer Ablauf und Kontaktschwierigkeiten mit dem CCC als Gründe für die Nichtinanspruchnahme benannt.

Darüber hinaus zeigen die qualitativen Interviews mit den Patientinnen und Patienten, dass die hohe Inanspruchnahme der IG auf die Niedrigschwelligkeit des telemedizinischen Angebots zurückgeführt werden könnte. In den Interviews wurde mehrfach berichtet, dass das telemedizinische Beratungsformat eine unkomplizierte und flexible Beratung ermöglichte, was besonders für Personen in ländlichen Regionen mit langen Anfahrtswegen zu einem CCC einen Vorteil darstellt. Weiterhin wurde ein verbesserter Zugang zur telemedizinischen genetischen Beratung für Patientinnen und Patienten wahrgenommen, die aufgrund von beruflichen, familiären oder gesundheitlichen Einschränkungen Schwierigkeiten haben, einen Face-to-Face-Beratungstermin wahrzunehmen. In anderen Studien wurde die Gruppe derjenigen Personen, die Schwierigkeiten haben, eine Klinik aufzusuchen, die in unterversorgten oder ländlichen Gebieten leben oder mit langen Wartezeiten auf einen genetischen Beratungstermin konfrontiert sind, ebenfalls als diejenige mit dem größten Potenzial identifiziert (Uhlmann et al., 2021).

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Die positiven Ergebnisse in OnkoRiskNET stehen auf den ersten Blick in Kontrast zu früheren Studien, in denen vergleichbare oder sogar höhere Teilnahmeraten in der Face-to-Face-Beratung erzielt wurden. In Buchanan et al. (2015) lag die Teilnahmerate unter persönlich anwesenden Personen mit 89 % signifikant höher als in der telemedizinischen Gruppe mit 79

%. Die Studie wurde an vier ländlichen onkologischen Kliniken in den USA durchgeführt. Teilnehmende waren Patientinnen und Patienten, die wegen genetischer Beratung im Zusammenhang mit einer Krebserkrankung (u. a. hereditärem Brust-/Eierstockkrebs, Lynch-Syndrom) überwiesen wurden. In Lahiri et al. (2025) lagen die Teilnahmeraten mit 82 % in der persönlich anwesenden Gruppe und 89 % in der telemedizinischen Gruppe statistisch vergleichbar hoch. Die multizentrische Studie wurde in den USA durchgeführt und umfasste akademische sowie gemeindebasierte Zentren, die genetische Beratung für unterversorgte Patientinnen und Patienten anboten.

Die Unterschiede zu OnkoRiskNET lassen sich möglicherweise durch die Zusammensetzung der jeweiligen Studienpopulationen erklären, da es sich beim TRS um eine heterogene Gruppe von Patientinnen und Patienten mit unterschiedlichen Krebserkrankungen handelt. In anderen Studien wurden beispielsweise überwiegend Frauen eingeschlossen (Lahiri et al., 2025; Buchanan et al., 2015), während in OnkoRiskNET rund 50 % der Teilnehmenden weiblich waren. In diesen Studien wurden auch Patientinnen und Patienten mit Brustkrebserkrankungen eingeschlossen – bei OnkoRiskNET war dies nicht der Fall. Darüber hinaus wurden in den Vergleichsstudien auch Personen ohne diagnostizierte Krebserkrankung einbezogen.

Zum anderen stellten Buchanan et al. (2015) fest, dass eine niedrige Technikaffinität mit einer geringeren Teilnahmerate assoziiert war. Diese Ergebnisse deuten darauf hin, dass technische Barrieren eine wichtige Rolle bei der Nutzung telemedizinischer Angebote spielen können und bei der Implementierung entsprechender Versorgungsmodelle berücksichtigt werden sollten. Dabei ist zu beachten, dass die zugrunde liegenden Daten vor der COVID-19-Pandemie erhoben wurden, welche die Akzeptanz digitaler Gesundheitsangebote womöglich beeinflusst hat. In Lahiri et al. (2025) wurde als weitere Hürde für die Inanspruchnahme der genetischen Testung nach der Beratung die erforderliche eigenständige Einsendung von Speichelproben diskutiert. In OnkoRiskNET bestand diese Barriere hingegen nicht, da die Blutentnahme direkt durch die behandelnden Onkologinnen und Onkologen erfolgte und der Probentransport über die Praxen organisiert wurde. Zudem ist zu vermuten, dass auch die Begleitung der Patientinnen und Patienten durch das Fallmanagement in OnkoRiskNET, vor allem in der Terminvereinbarungs- und Vorbereitungsphase der Beratung, ein Grund förderlich für die Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung war.

Als **sekundärer Endpunkt** wurde zudem die Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung durch Verwandte ersten Grades erhoben. Es wurde die Hypothese (**H3**) untersucht, dass die **Inanspruchnahme bei Verwandten ersten Grades in der IG mindestens genauso hoch ist wie in der KG**. Die Hypothese wurde ebenfalls bestätigt. Die Inanspruchnahme von Verwandten fiel insgesamt relativ gering aus. In beiden Studiengruppen nahm bei rund 5 % der Patientinnen und Patienten mindestens eine verwandte Person an der humangenetischen Beratung teil. Insgesamt ließen sich 28 Angehörige in der IG und 36 Personen in der KG beraten, was 0,09 bis 0,10 Angehörigen pro Patientin bzw. Patient entsprach. Im Rahmen einer explorativen Zusatzanalyse wurde die Inanspruchnahme der humangenetischen Beratung durch Verwandte ersten Grades bei Patientinnen und Patienten mit Nachweis einer pathogenen Variante betrachtet. In der IG

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

nahmen von 7 Index-Patientinnen und -Patienten mit Nachweis einer pathogenen Variante insgesamt 15 Angehörige eine genetische Beratung in Anspruch. In der KG ließen sich von 9 Index-Patientinnen und -Patienten mit Nachweis einer pathogenen Variante insgesamt 25 Angehörige beraten.

4.3 Zufriedenheit mit der humangenetischen Beratung Perspektive der Patientinnen und Patienten

Als **sekundärer Endpunkt** wurde die Zufriedenheit mit der humangenetischen Beratung erhoben. Dazu wurden zwei Fragebögen eingesetzt, zum einen der VSQ-9 (American Medical Group Association, 2024), welcher die kontextunabhängige Zufriedenheit mit der medizinischen Versorgung misst, und zum anderen die GCSS (DeMarco, 2004), welche spezifischer auf die Zufriedenheit mit genetischen Beratungen ausgerichtet ist. Die Messinstrumente wurden zu zwei Erhebungszeitpunkten in beiden Gruppen bei denjenigen Patientinnen und Patienten erhoben, die eine humangenetische Beratung hatten (t1), und bei denen die Befundmitteilung erfolgt ist (t2). Es wurde die Hypothese (**H2**) untersucht, dass die **Zufriedenheit der Patientinnen und Patienten in Bezug auf die humangenetische Beratung in der IG mindestens genauso so hoch ist wie in der KG**. Zu t1 lagen die Fragebögen in der IG bei rund 50 % der Teilnehmenden vor und in der KG bei rund 26 % der Teilnehmenden. Zu t2 konnte keine Teilnahmerate berechnet werden, da nicht bekannt war, wie viele Personen eine Befundmitteilung erhalten hatten. Es zeigten sich sowohl im VSQ-9 als auch in der GCSS in beiden Studiengruppen und zu beiden Erhebungszeitpunkten generell hohe Zufriedenheitswerte. Die Hypothese konnte für beide Messinstrumente und für beide Erhebungszeitpunkte, also die humangenetische Beratung und die Befundmitteilung, bestätigt werden. Über die Hypothese der Nichtunterlegenheit hinaus, zeigten sich sogar signifikant höhere Zufriedenheitswerte in der IG im Vergleich zur KG mit der humangenetischen Beratung.

In einer systematischen Übersichtarbeit von Danylchuk et al. (2021) führte die humangenetische Beratung unabhängig von dem Beratungsformat (persönlich, telefonisch oder per Video) zu einer allgemeinen hohen Zufriedenheit der Patientinnen und Patienten. Die Zufriedenheit mit der telemedizinischen genetischen Beratung war der persönlichen Beratung nicht unterlegen. Es zeigte sich jedoch, dass die Zufriedenheit der Patientinnen und Patienten bei einer genetischen Beratung per Video höher war als bei einer telefonischen Beratung (Danylchuk et al., 2021). Auch in einer weiteren systematischen Übersichtsarbeit war die Zufriedenheit der Patientinnen und Patienten in der telemedizinischen und persönlichen Beratung ähnlich, wobei die kleine Stichprobengröße in den bewerteten Studien zu berücksichtigen ist (Brown et al., 2021).

In den bereits erwähnten Studien von Lahiri et al. (2025) und Buchanan et al. (2015), zeigte sich ebenfalls dass die Patientinnen und Patienten in der telefonischen Beratungsgruppe vergleichbare Zufriedenheitswerte wie in der persönlichen Beratungsgruppe erreichten und die Teilnehmenden in beiden Beratungsformen von einer sehr hohe Zufriedenheit mit der erhaltenen Beratung berichteten (Buchanan et al., 2015). Ergänzend zeigte eine weitere Studie, in der ausschließlich Teilnehmende nach einer telemedizinischen genetischen Beratung befragt wurden, ebenfalls hohe Zufriedenheitswerte auf der GCSS-Skala (Dratch et al., 2021). Zwar erfolgte hier kein direkter Vergleich mit einer persönlichen Beratung, jedoch gaben 71 % der Befragten an, telemedizinische Angebote weiterhin nutzen zu wollen, wobei sich 73 % eine Kombination aus telemedizinischer und persönlicher Beratung wünschten (Dratch et al., 2021). Die Ergebnisse zur hohen Zufriedenheit von Patientinnen und Patienten mit telemedizinischer

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

genetischer Beratung in internationalen Studien unterstützen die Annahme, dass telemedizinische Formate eine gangbare Ergänzung zur herkömmlichen Face-to-Face-Beratung darstellen können.

In OnkoRiskNET wurden Patientinnen und Patienten auch in den Interviews nach ihrer Zufriedenheit mit der Umsetzung der NVF befragt. Die Mehrheit der Patientinnen und Patienten zeigte sich insgesamt zufrieden mit dem Versorgungsablauf und der erbrachten Leistung. Besonders betont wurden das Gefühl, ernst genommen zu werden, sowie die Möglichkeit, bei Fragen jederzeit durch das Fallmanagement eine Ansprechpartnerin oder einen Ansprechpartner zu erreichen. Viele der Befragten empfanden den Ablauf als gut nachvollziehbar, auch wenn verschiedene Akteure eingebunden waren. Als Hürden wurden fehlende technische Ausstattung, geringe digitale Affinität und sprachliche Barrieren benannt. Diese Hindernisse decken sich mit Ergebnissen aus anderen Studien (Rodriguez et al., 2021; Uhlmann et al., 2021).

In den Interviews wurde auch die Präferenz für ein zukünftiges Beratungsformat thematisiert. Die Patientinnen und Patienten empfanden die Möglichkeit zur Teilnahme an der Beratung durch Telemedizin häufig als vorteilhaft und zeigten eine hohe Akzeptanz gegenüber dem Format. Dennoch wurde in den Interviews deutlich, dass viele Teilnehmende sich – trotz der positiven Bewertung des telemedizinischen Formats – eigentlich ein persönliches Face-to-Face-Gespräch gewünscht hätten. Dieser Wunsch nach persönlichem Austausch zeigt, dass Telemedizin zwar eine akzeptierte und praktische Alternative darstellt, insbesondere wenn eine physische Beratung schwierig zugänglich ist. Gleichzeitig wird jedoch deutlich, dass die persönliche Kommunikation im CCC weiterhin einen hohen Stellenwert für die Patientinnen und Patienten hat und nicht vollständig durch telemedizinische Formate ersetzt werden kann. Einige Teilnehmende betonten, dass auch bei regelhafter Einführung des telemedizinischen Formats die Face-to-Face-Beratung weiterhin angeboten und zur Wahl gestellt werden sollte. Alle befragten Leistungserbringenden hoben hervor, dass Patientinnen und Patienten selbst zwischen telemedizinischer und Face-to-Face-Beratung entscheiden können sollten. Das telemedizinische Format wurde vor allem für Erstberatungen und standardisierte Tumorberatungen als geeignet eingeschätzt. Wenn eine körperliche Untersuchung oder die Mitteilung sensibler Befunde erforderlich ist, wurde die Face-to-Face-Beratung wegen des Bedarfs an emotionaler Begleitung und nonverbaler Kommunikation als unerlässlich angesehen. Ähnliche Herausforderungen wurden auch in internationalen Studien beschrieben (Mills et al., 2021; Zierhut et al., 2018).

Perspektive der Leistungserbringenden

Weiterhin wurden im Rahmen der Prozessevaluation die teilnehmenden Leistungserbringenden nach ihrer Zufriedenheit mit der NVF OnkoRiskNET im Rahmen von qualitativen Interviews und einer Fokusgruppe befragt. Es wurde die Hypothese (**H5**) untersucht, dass die **Leistungserbringenden überwiegend zufrieden mit der NVF OnkoRiskNET sind**.

Die Mehrheit der befragten Leistungserbringenden bewertete die Umsetzung der NVF OnkoRiskNET insgesamt positiv und war zufrieden. Besonders hervorgehoben wurden die niedrigschwellige Erreichbarkeit für Patientinnen und Patienten, die effizienteren Abläufe sowie die erleichterte interprofessionelle Zusammenarbeit. Herausforderungen wie die uneinheitliche Zusammenarbeit zwischen den CCC und den onkologischen Praxen sowie die fehlenden zeitlichen Ressourcen im Arbeitsalltag zeigen jedoch, dass es Optimierungspotenziale im

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Versorgungsprozess gibt.

Bevor die onkologischen Praxen entsprechend ihrer Randomisierung von der Kontroll- in die Interventionsphase wechselten, wurde eine Schulung zum TRS durch Humangenetikerinnen und Humangenetikern für die teilnehmenden Onkologinnen und Onkologen angeboten. Insgesamt nahmen 48 Onkologinnen und Onkologen an einer solchen Schulung teil. Die Mehrheit der Befragten berichtete, sich im Anschluss besser in der Lage zu fühlen, potenziell genetisch bedingte Tumorrisiken zu erkennen. Dieses Ergebnis unterstreicht die Relevanz gezielter interdisziplinärer Fortbildungen in der onkologischen Versorgung. Vermitteltes Wissen zum TRS bei niedergelassenen Onkologinnen und Onkologen könnte dazu beitragen, mehr Patientinnen und Patienten mit V.a. ein TRS frühzeitig eine humangenetische Beratung zu empfehlen und weiterführende Diagnostik zu ermöglichen.

In Bezug auf das im Rahmen der NVF OnkoRiskNET an beiden Studienzentren eingeführte Fallmanagement hoben alle befragten Humangenetikerinnen und Humangenetiker in den Interviews dessen zentrale Rolle für die Koordination von Patientinnen und Patienten im Versorgungsablauf hervor. Zugleich wurden ungenutzte Potenziale deutlich, die durch eine Erweiterung des Aufgabenspektrums adressiert werden könnten. Dazu zählen etwa die strukturierte Anforderung und Aufbereitung notwendiger Unterlagen – wie Stammbäume oder genetische Befunde zu verschiedenen Krebserkrankungen – als vorbereitende Grundlage für die Durchführung der humangenetischen Beratung.

Die Interventionskomponente der interdisziplinären ärztlichen Fallkonferenzen per Videokommunikation, die den Austausch zwischen den Humangenetikerinnen und Humangenetikern am CCC und den niedergelassenen Onkologinnen und Onkologen fördern sollte, wurde in der Praxis nur eingeschränkt realisiert. In den Interviews gaben nahezu alle befragten Onkologinnen und Onkologen an, aus zeitlichen und personellen Gründen nicht an den Fallkonferenzen teilnehmen zu können. Dieses Ergebnis verweist auf eine zentrale strukturelle Herausforderung bei der Implementierung neuer Versorgungsmodelle: Obwohl interdisziplinäre Zusammenarbeit ein wesentlicher Baustein für qualitativ hochwertige, patientenzentrierte Versorgung ist, hindern begrenzte Ressourcen die praktische Umsetzung. Daher bedarf es für die Umsetzung nicht nur technische Voraussetzungen, sondern auch strukturelle Unterstützung – etwa durch entsprechende Vergütung wie von den Onkologinnen und Onkologen angesprochen.

Die Fragen zur Zufriedenheit der Leistungserbringenden in den Interviews beruhten u. a. auf dem NASA-TLX-Fragebogen. In einer früheren Studie beschrieben Mills et al. (2021) einen erhöhten Aufwand im Rahmen einer telemedizinischen genetischen Beratung durch die Vorbereitung und Verwendung von visuellen Hilfsmitteln / Anschauungsmaterial, der als teilweise belastend empfunden wurde (Mills et al., 2021). In OnkoRiskNET schätzten jedoch die Leistungserbringenden ihre Arbeitsbelastung bzw. Beanspruchungshöhe im Rahmen der NVF auf einem moderaten Niveau ein.

Während Patientinnen und Patienten in der systematischen Übersichtsarbeit von Danylchuk et al. (2021) durchweg positive Bewertungen der telemedizinischen Beratung angaben, zeigen Daten bei den Leistungserbringenden ein gemischtes Bild. Über die Erfahrungen von Humangenetikerinnen und Humangenetikern, die telemedizinisch beraten, ist international bislang wenig bekannt. Zu den potenziellen Vorteilen aus Sicht von Humangenetikerinnen und Humangenetikern zählen der innovative Ansatz, flexible Arbeitszeiten und die Möglichkeit, von zu Hause aus zu arbeiten. Als Nachteile wurden technische Herausforderungen, teilweise höherer

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

organisatorischer Aufwand, reduzierte nonverbale Kommunikation mit den Patientinnen und Patienten, eingeschränkte psychosoziale Beratung sowie geringere Interaktion mit Kolleginnen und Kollegen genannt (Brown et al., 2021; Danylchuk et al., 2021; Zierhut et al., 2018).

4.4 Psychologischer Distress nach der humangenetischen Beratung

Als **sekundärer Endpunkt** wurde der psychologische Distress nach der humangenetischen Beratung mit dem MICRA-Fragebogen erhoben, welcher spezifisch für den humangenetischen Beratungskontext entwickelt wurde und die Subskalen Belastung, Unsicherheit und positive Erfahrung umfasst (Cella, 2002). Die Messinstrumente wurden zu zwei Erhebungszeitpunkten in beiden Gruppen bei denjenigen Patientinnen und Patienten erhoben, die eine humangenetische Beratung hatten (t1), und bei denen die Befundmitteilung erfolgt ist (t2). Es wurde die Hypothese (H4) untersucht, dass der **psychologische Distress der Patientinnen und Patienten nach der humangenetischen Befundmitteilung in der IG nicht höher ist als in der KG**. Die Teilnahmeraten entsprachen denen der Zufriedenheitsbefragung. Es zeigten sich in beiden Studiengruppen und zu beiden Erhebungszeitpunkten niedrige bis mittlere Belastungswerte. Die Hypothese konnte auf Basis der vorliegenden Daten jedoch weder eindeutig bestätigt noch eindeutig widerlegt werden, da sowohl der Nichtunterlegenheitstest als auch der Überlegenheitstest für den Gesamtscore nicht signifikant wurden. Mögliche Gründe für den uneindeutigen Befund waren die reduzierte Fallzahl durch die geringe Teilnahmerate und eine hohe Streuung in den Daten, welche in Teilen auch auf die psychometrischen Eigenschaften des Fragebogens (Reliabilität lediglich befriedigend bis gut) zurückzuführen sein könnte.

Die Erkenntnisse aus den Interviews legen nahe, dass das Beratungsgespräch eine hohe emotionale Bedeutung für einige Patientinnen und Patienten hatte. Einzelne Betroffene empfanden die telemedizinische Beratung aufgrund der räumlichen Distanz als weniger persönlich. Auch auf Seiten der Leistungserbringenden wurde die fehlende nonverbale Kommunikation als mögliche Einschränkung der Gesprächsqualität benannt, wenngleich Patientinnen und Patienten den Ablauf der Befundmitteilung mehrheitlich positiv beschrieben und sich anschließend gut informiert fühlten. Im Versorgungsablauf der NVF OnkoRiskNET war ein zweites telemedizinische genetische Beratungsgespräch nach der Befundmitteilung durch die Onkologin bzw. den Onkologen geplant (t3). Dieses optionale zweite Gespräch bei Nachweis einer krankheitsrelevanten Genveränderung zur Erklärung und Bedeutung der Konsequenzen des Ergebnisses durch eine Humangenetikerin bzw. einen Humangenetiker wurde allerdings von keiner Person in Anspruch genommen. Ein Bedarf nach weiterer Beratung aufgrund psychologischen Distress ließ sich somit nicht feststellen. Da das zweite (psychosoziale) Beratungsgespräch nicht in Anspruch genommen wurde, war auch eine Erhebung der Zufriedenheit der Patientinnen und Patienten in den Interviews nicht möglich.

Im internationalen Vergleich stellen wir fest, dass die psychologischen Auswirkungen genetischer Tests sich häufig in Distress äußern. Beispielsweise wurde in einer multizentrischen Längsschnittsstudie von López-Fernández et al. (2023) mithilfe des MICRA-Fragebogens am Tag der Befundmitteilung sowie nach drei und 12 Monaten analysiert. Bei den 714 Teilnehmenden zeigte sich, dass ein positives Testergebnis mit einer höheren psychologischen Belastung verbunden war ($p = 0{,}05$). Zudem wiesen Frauen das höchste Risikoprofil bei positivem Testergebnis auf (López-Fernández et al., 2023).

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Psychosoziale Outcomes bei genetischer Beratung wurden auch in der systematischen Übersichtsarbeit von Danylchuk et al. (2021) und der Studie von Smit et al. (2018) untersucht. Die Autorinnen und Autoren zeigten, dass die genetische Beratung – unabhängig vom Format (persönlich, telefonisch oder per Video) (Danylchuk et al., 2021) und bei positivem Testergebnis (Smit et al., 2018) – dazu beitrug, Sorgen und Ängste zu verringern. Zudem berichteten Brown et al. (2021) in ihrer systematischen Übersichtsarbeit von Hinweisen dafür, dass die telemedizinische genetische Beratung der Face-to-Face-Beratung bei der Verringerung von Ängsten und psychosozialer Belastung nicht unterlegen war. Die Datenqualität der einzelnen Studien lässt allerdings nur eine begrenzte Aussagekraft zu.

4.5 Kosten der humangenetischen Beratung

Die Kosten der humangenetischen Beratung wurden mit einem Zeiterfassungsansatz aus Perspektive der Patientinnen und Patienten sowie Leistungserbringenden ermittelt. Es wurde die Hypothese (**H6**) untersucht, dass die **NVF OnkoRiskNET kosteneffektiv im Vergleich zur Regelversorgung ist**. Die Hypothese konnte nur deskriptiv evaluiert werden, da die Voraussetzungen für eine inferenzstatistische Prüfung in den Daten nicht gegeben waren. In der ICER-Analyse, welche die Kosten ins Verhältnis zu den zusätzlich identifizierten TRS-Patientinnen und Patienten setzte, wurden eine Kostensenkung von rund 50 € pro zusätzlich versorgter Person aus Perspektive der Patientinnen und Patienten und Kostensteigerungen aus Perspektive der Leistungserbringenden von rund 280 € bzw. 230 € pro zusätzlich versorgter Person in der Gesamtperspektive identifiziert. Diese Kostensteigerungen waren jedoch primär auf die gesteigerte Inanspruchnahme in der OnkoRiskNET zurückzuführen und nicht auf höhere Kosten der Intervention per se.

Dies zeigte ein deskriptiver Vergleich der mittleren Kosten pro Person für die humangenetische Beratung. Die Kosten aus Sicht der Patientinnen und Patienten fielen bei Patientinnen und Patienten, die die Beratung in Anspruch nahmen, durch den Wegfall der Anfahrtskosten und verminderten Produktivitätsausfall in der telemedizinischen genetischen Beratung in OnkoRiskNET um rund 70 € pro Fall geringer im Vergleich zur Face-to-Face-Beratung der Regelversorgung. Aus Perspektive der Patientinnen und Patienten wurden somit finanzielle und zeitliche Barrieren für die Teilnahme an der humangenetischen Beratung abgebaut. Dementsprechend könnte die NVF vor allem für die ländliche Bevölkerung einen besseren Zugang zur Versorgung bieten. Die mittleren Kosten pro Person für die humangenetische Beratung aus Sicht der Leistungserbringenden, genauer aus Sicht der Humangenetikerinnen und Humangenetikern sowie Fallmanagerinnen und Fallmanager, fielen in OnkoRiskNET im Vergleich zur Regelversorgung um lediglich rund 3 € pro Fall höher aus. Auch wenn eine inferenzstatistische Prüfung im Aggregat der Gesamtkosten nicht möglich war, ist hier von vergleichbaren Kosten auszugehen. Insgesamt kann die NVF in den zwei untersuchten Kostenbereichen auf Basis der deskriptiven Daten daher durchaus als kosteneffektiv bezeichnet werden.

Sowohl in der NVF als auch der Regelversorgung fielen aus Sicht der Leistungserbringenden die größten Zeitaufwände für die Nachbereitung der Beratung an. Für zukünftige Projekte und auch die Umsetzung der NVF wäre es hilfreich, darüber nachzudenken, welche weiteren Optimierungsmöglichkeiten im Versorgungsprozess bestehen. Um die Nachbereitung effizienter zu gestalten, könnte eine genaue Definition der Rolle und der Aufgaben des Fallmanagements unterstützten, Potenziale zu erkennen und nutzen.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Die gesundheitsökonomische Analyse bildet die Grundlage für Entscheidungen zur effizienten Ressourcenallokation im Gesundheitswesen. Eine vollständige gesundheitsökonomische Analyse mit Einbeziehung aller Folgekosten (durch initiierte Diagnostik, Therapie oder gar vermiedener Mortalität) war aufgrund der geringen Fallzahl und des kurzen Nachbeobachtungszeitraums nicht abbildbar. Da die Evaluation jedoch eine Abwägung zwischen telemedizinischer vs face-to-face humangenetischer Beratung ist, und keine Entscheidung für die Durchführung der humangenetischen Beratung an sich wurde ein dementsprechender Kostenansatz gewählt. In den betrachteten Kostenbereichen wurde ein Zeiterfassungsansatz gewählt, bei dem vorrangig die wesentlichen Kosten der Versorgung der humangenetischen Beratung im Vordergrund standen. Dieser wesentlichen Kostenbestandteil besteht in den Zeitkosten des sehr knappen Fachpersonals, dass auch nur sehr beschränkt kurzfristig verstärkt werden kann. Für eine gesamtgesellschaftliche Betrachtung der Kosten können weitere, nicht untersuchte Kostenbereiche relevant sein. Darunter fallen beispielsweise die Investitionskosten für die erforderliche telemedizinische Infrastruktur sowie die laufenden Laborkosten für die genetische Diagnostik und Analyse. Auf der Seite der Patientinnen und Patienten kommen zusätzlich die Fahrtzeiten zur niedergelassenen Onkologin bzw. zum niedergelassenen Onkologen für die Blutabnahme hinzu. Zudem wurden auf Seite der Leistungserbringenden die Zeitaufwände für die niedergelassenen Onkologinnen und Onkologen lediglich auf Basis der qualitativen Interviews eingeschätzt und flossen nicht in die Berechnung der Gesamtkosten ein. Das bedeutet, dass die tatsächliche zeitliche Belastung, die durch die NVF entstand, nicht vollständig erfasst wurde. Als Limitation ist also zu nennen, dass die Kostenanalyse nicht zwangsläufig eine vollumfängliche Abbildung des tatsächlichen Ressourceneinsatzes bzw. die vollständigen implizierten gesamtgesellschaftlichen Kosten erfasst. Aber für die Entscheidung zwischen telemedizinischer oder Face-to-Face Durchführung der humangenetischen Beratung wurde der wesentlichen Kostentreiber der Versorgung mit humangenetischer Beratung – die Personalzeit – erfasst und bewertet.

In den qualitativen Interviews wurde der Zeitaufwand für die Tätigkeiten im Rahmen der NVF, beispielsweise für die Kommunikation mit weiteren beteiligten Akteuren, von den meisten Leistungserbringenden als eher gering eingeschätzt. Insgesamt deutet dies darauf hin, dass der zusätzliche zeitliche Aufwand als moderat empfunden wird und keine erhebliche zusätzliche Belastung für die beteiligten Leistungserbringenden darstellt. Allerdings wiesen insbesondere die Onkologinnen und Onkologen auf bereits einen stark ausgelasteten Praxisalltag und zeitliche Engpässe in der Regelversorgung hin.

Andere Studien unterstützen die hier präsentierten Ergebnisse. Eine systematische Übersichtsarbeit von Danylchuk et al. (2021) zeigt, dass der Einsatz von Telemedizin in der genetischen Beratung für Patientinnen und Patienten mit einer Reduktion von Kosten und Zeitaufwand im Vergleich zur Face-to-Face-Beratung einhergehen kann (Danylchuk et al., 2021). Eine Kostenanalyse erfolgte auch in der Studie von Buchanan et al. (2015), die telemedizinische Beratung mit persönlicher genetischer Beratung in vier ländlichen onkologischen Kliniken verglich. Die Gesamtkosten pro Fall lagen bei 106 US-Dollar für die telemedizinische Beratung gegenüber 244 US-Dollar für die persönliche Beratung. Dabei wurden Kosten für das telemedizinische System, Fahrtkosten sowie Personalkosten für genetische Beraterinnen und Berater, IT-Spezialistinnen und -Spezialisten sowie Klinikpersonal berücksichtigt (Buchanan et al., 2015).

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

4.6 Faktoren mit Einfluss auf die Intention zur Inanspruchnahme und Erleben der (telemedizinischen) genetischen Beratung

Mögliche Einflussfaktoren auf die Intention zur Inanspruchnahme der telemedizinischen genetischen Beratung wurden vor der Beratung (t0) erhoben. Bei Teilnehmenden der IG war die Risikowahrnehmung, wie wahrscheinlich ein genetisches Krebsrisiko bei einem selbst vorliegt, ein positiver Prädiktor der Intention zur Inanspruchnahme der telemedizinischen genetischen Beratung. Ein möglicher Erklärungsansatz ist, dass die Teilnehmenden der IG die Intention zur Inanspruchnahme der telemedizinischen Beratung weitgehend mit der Intention zur Inanspruchnahme einer genetischen Beratung überhaupt gleichsetzten – schließlich war ihnen bereits mitgeteilt worden, dass die telemedizinische Beratung der für sie vorgesehene Kanal ist. Eine stärker ausgeprägte Vulnerabilitätswahrnehmung dürfte daher die Intention zur Inanspruchnahme der genetischen Beratung generell erhöht haben und in dieser Gruppe entsprechend auch die Intention zur Inanspruchnahme der telemedizinischen Variante. Außerdem zeigte sich, dass die Einschätzung der Wichtigkeit bestimmter kanalspezifischer Merkmale (Autonomieunterstützung, Individualisierung und Synchronität) für Teilnehmende der IG ein positiver Prädiktor für die Intention zur Inanspruchnahme der telemedizinischen genetischen Beratung ist. Ein möglicher Erklärungsansatz hierfür ist, dass sich die Teilnehmenden der IG bereits damit auseinandergesetzt haben, was ihnen an einer telemedizinischen Beratung wichtig ist, da ihnen die Nutzung dieses neuen Kanals bereits angekündigt wurde.

In der KG dagegen spielten andere Prädiktoren eine Rolle: je häufiger Teilnehmende der KG vor Beginn der Studie nach Informationen zum Thema genetisches Krebsrisiko gesucht hatten, desto größer war ihre Intention, eine telemedizinische genetische Beratung in Anspruch zu nehmen. Hierzu muss allerdings angemerkt werden, dass alle Teilnehmenden der Studie unabhängig von ihrer Gruppenzugehörigkeit vor Einschluss in die Studie häufiger nach Informationen zu dem Thema gesucht hatten. In der KG erwies sich zudem die Bedrohungswahrnehmung im Fall des Vorliegens eines genetischen Krebsrisikos als signifikant negativer Prädiktor. Fühlen sich Teilnehmende der KG eher durch ein potenzielles genetisches Krebsrisiko bedroht, desto geringer fällt ihre Intention zur Inanspruchnahme einer telemedizinischen genetischen Beratung aus. Denkbare Erklärungsansätze hierfür sind, dass Teilnehmende der KG in diesem Fall womöglich überhaupt keine genetische Beratung in Anspruch nehmen möchten – unabhängig vom Modus der Durchführung – oder dass sie aufgrund der hohen Bedrohungswahrnehmung ein Face-to-Face-Gespräch einem telemedizinischen Beratungsgespräch vorziehen würden, weil sie in einer als belastend empfundenen Situation den unmittelbaren persönlichen Kontakt einem möglichweise als distanzierter wahrgenommenen telemedizinischen Format vorziehen. Diese Annahmen lassen sich allerdings mit den vorliegenden Daten nicht prüfen. Außerdem muss bei der Interpretation der Ergebnisse beachtet werden, dass das Regressionsmodell in der Kontrollgruppe nur 7 % der Varianz in der Intention zur Inanspruchnahme einer telemedizinischen Beratung erklärt, dabei ist das Modell statistisch zwar knapp signifikant, aber die einzelnen β-Koeffizienten sind sehr klein.

Das Erleben der genetischen Beratung wurde nach dem Beratungsgespräch erfasst (t1). Dabei zeigte sich, dass die Teilnehmenden der IG die telemedizinische Beratung sehr positiv wahrnahmen. Dies drückt sich sowohl in einer positiven Bewertung der Einfachheit der Nutzung der nötigen Technik für die telemedizinische Beratung aus als auch in einer hohen Nutzungsintention telemedizinischer Beratung für weitere Themen und einem hohen Vertrauen in die durchführende Beraterin oder den durchführenden Berater. Letzteres wurde auch in der

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

KG erhoben, wobei sich keine statistisch signifikanten Unterschiede zwischen den Gruppen zeigten.

4.7 Limitationen und Validität der Ergebnisse

Im Rahmen der Evaluation der NVF OnkoRiskNET wurden wichtige Erkenntnisse zur Versorgung von Patientinnen und Patienten mit einem genetischen TRS mittels telemedizinischer Beratungsangebote gesammelt. Abschließend sind jedoch folgende Limitationen zu nennen, die die Validität der Ergebnisse beeinflussen können.

Studiendesign

Als Studiendesign wurde ein Stepped-Wedge-Design implementiert. Dies ermöglichte eine deutliche Reduktion der benötigten Fallzahl im Vergleich zu einem Parallel-Gruppen-Design auf eine innerhalb der Förderdauer auch tatsächlich realisierbare Stichprobengröße. Ein Vorteil des Designs war es, dass alle teilnehmenden Praxen von den Schulungen und Interventionsinhalten profitieren konnten. Eine hohe Akzeptanz der Intervention und des Studiendesigns zeigte sich auch darin, dass statt der ursprünglich geplanten 20 Arztpraxen sogar 26 Arztpraxen zur Teilnahme motiviert werden konnten. Eine Schwäche des Stepped-Wedge-Designs ist, dass ungleiche Rekrutierungszahlen in IG und KG durch eine höhere Motivation der teilnehmenden Praxen in der Initialphase (KG-Phase) im Vergleich zur Endphase (IG-Phase) zustande kommen können. Dies zeigte sich auch bei OnkoRiskNET, da in rund 50 Personen mehr in die KG eingeschlossen wurden. Da in beiden Studiengruppen jedoch insgesamt eine ausreichend große Stichprobe (je über 300 Personen) rekrutiert wurde und somit eine robuste Evaluation, insbesondere des primären Endpunktes, möglich war, handelt es sich dabei um eine vernachlässigbare Limitation.

Da beim Stepped-Wedge-Design eine Cluster-Randomisierung erfolgt, also eine zufällige Zuordnung der Patientinnen und Patienten in IG und KG, die weder von den Vorlieben bzw. der Motivation der Onkologinnen und Onkologen noch der Patientinnen und Patienten abhängig war, kann auch das Risiko für einen Selektionsbias in Bezug auf die quantitative Evaluation als gering eingeschätzt werden. In der qualitativen Analyse hingegen, bei der eine gezielte Auswahl von Interviewteilnehmenden stattfand, ist von einem moderaten Selektionsbias auszugehen. Es ist wahrscheinlich, dass sich insbesondere motivierte und zufriedene Teilnehmende für die Interviews zur Verfügung stellten. Dies könnte dazu führen, dass die Ergebnisse der qualitativen Interviews eher die Perspektiven von denen widerspiegeln, die positiv eingestellt sind oder ein höheres Interesse an der Teilnahme an solchen Interviews haben. Diese Verzerrung muss bei der Interpretation der qualitativen Daten berücksichtigt werden.

Im Vorfeld der Intervention wurde das Risiko identifiziert, dass Ärztinnen und Ärzte in der KG-Phase, ihren Patientinnen und Patienten empfehlen würde mit der Beratung zu warten, um die telemedizinisch gestützte Beratung wahrzunehmen. Um dies zu verhindern, wurden zwei Strategien angewandt: Erstens erfuhren die onkologischen Praxen erst im Studienverlauf, wann sie in die Interventionsphase eintreten und die Schulung erhalten würden. Zudem wurden die Onkologinnen und Onkologen in der Schulung gesondert darauf hingewiesen, kein telemedizinisches Konsil in der KG-Phase anzubieten, um die Aussagekraft der Studie nicht zu gefährden. Darüber hinaus erfolgten bewusst keine detaillierten Informationen zu inhaltlichen Aspekten von TRS vor Beginn der Interventionsphase. So sollte garantiert werden, dass Empfehlungen zur genetischen Beratung basierend auf den bereits vorhandenen Kenntnissen

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

und Erfahrungen wie bisher in der Regelversorgung ausgesprochen werden. Allerdings ließ sich eine gewisse Sensibilisierung für die Thematik sicherlich nicht vermeiden.

Datenerhebungen

Im Studienprotokoll war vorgesehen, die Arbeitszeiten der Leistungserbringenden in beiden Studienzentren zu erfassen. Diese Schätzung erfolgte anhand von Zeiterfassungsbögen für die Humangenetik-Zeit in beiden Studienzentren. Die Fallmanagement-Zeit wurde jedoch nur am Studienzentrum der MHH erhoben. Demnach lagen für die Fallmanagement-Zeit am Studienzentrum in Dresden keine Daten vor. Zudem wurde nach Abschluss der Datenerhebungsphase bekannt, dass in Dresden bereits eine reguläre Genetic Counselor-Position besteht, die u. a. für die Vorbereitung von Unterlagen wie Stammbäumen zuständig ist. Zu dieser Position konnten keine Daten über Zeiterfassungsbögen erhoben werden, was dazu führte, dass der damit verbundene Arbeitsaufwand und die monetäre Bewertung nicht in die gesundheitsökonomische Analyse einfließen konnte.

Darüber hinaus wurde im Rahmen der Prozessevaluation festgestellt, dass es zwischen den Studienzentren Unterschiede in der Umsetzung des Fallmanagements in der Interventionsphase gab. Neben den protokollkonformen Aufgabenverteilungen an das Fallmanagement traten abweichende Praktiken auf, die potenziell Einfluss auf die Ergebnisse hatten. Änderungen in der Personalstruktur führten zu einer verringerten Verfügbarkeit von Fallmanagerinnen und Fallmanagern in Dresden, was eine Aufgabenverschiebung an diesem Standort notwendig machte. In Dresden übernahm die Ambulanz die Terminplanung, sodass das Fallmanagement nicht immer einen direkten Kontakt zu den Patientinnen und Patienten hatte. In Hannover hingegen übernahm das Fallmanagement die gesamte Terminkoordination und stand damit in direkter Kommunikation mit den Patientinnen und Patienten.

Diese Unterschiede in der praktischen Umsetzung des Fallmanagements könnten eine Erklärung sein, warum einige Patientinnen und Patienten in den Interviews angaben, keinen Kontakt zum Fallmanagement gehabt zu haben oder sich nicht daran erinnern zu können. Zudem wurden diese Unterschiede erst spät in der Datenerhebungsphase bekannt, was die Möglichkeit einschränkte, die Hintergründe in den Interviews weiter zu erfragen.

Fehlende Werte

Eine Limitation für die sekundären Endpunkte Zufriedenheit mit der Beratung, psychologischer Distress nach der Beratung, Faktoren mit Einfluss auf die Intention zur Inanspruchnahme und Erleben der (telemedizinischen) genetischen Beratung ergab sich aus der Unvollständigkeit der Daten, da nur rund 50 % bis 60 % der Teilnehmenden in der IG und rund 25 % bis 30 % der Teilnehmenden in der KG die entsprechenden Fragebögen ausfüllten. Unvollständige Werte erhöhen das Risiko für verzerrte Ergebnisse, falls fehlende Werte nicht zufällig auftreten. Dies könnte beispielsweise dann der Fall sein, wenn besonders unzufriedene Teilnehmende systematisch seltener oder auch systematisch häufiger an einer Befragung teilnehmen. In OnkoRiskNET gab es hohe Zufriedenheitswerte in beiden Studiengruppen und keine Hinweise, dass die Ergebnisse durch systematisch fehlende Werte verzerrt sein könnten, jedoch kann dies nicht final ausgeschlossen werden. Für den zweiten Erhebungszeitpunkt nach der Befundmitteilung war zudem leider nicht bekannt, welche Personen eine Befundmitteilung erhalten haben, so dass keine Teilnahmeraten für die Fragebögen errechnet werden konnten. Positiv hervorzuheben ist, dass für den primären Endpunkt Inanspruchnahme der Beratung durch die Dokumentation in den humangenetischen Zentren keine fehlenden Werte und somit kein

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

entsprechendes Verzerrungspotenzial vorlagen.

5 Schlussfolgerungen und Empfehlungen des Evaluators

Das vom Innovationsfonds des G-BA geförderte Projekt OnkoRiskNET verfolgte das Ziel, ein Kooperationsnetzwerk aus niedergelassenen Onkologinnen und Onkologen sowie Fachärztinnen und Fachärzte für Humangenetik aufzubauen und einen strukturierten Behandlungspfad mit telemedizinischer genetischer Beratung für Patientinnen und Patienten mit V.a. ein genetisches TRS zu erproben. Die NVF wurde im Rahmen einer prospektiven, randomisiert kontrollierten multizentrischen Studie im Stepped-Wedge-Design evaluiert. Als primäre Arbeitshypothese wurde geprüft, ob die telemedizinische genetische Beratung gegenüber der herkömmlichen Face-to-Face-Beratung in ihrer Wirksamkeit nicht unterlegen ist. Erwartet wurde, dass die Inanspruchnahme der Beratung in der IG mindestens genauso hoch ist wie in der KG.

Die Effektevaluation zeigte, dass die telemedizinische genetische Beratung bei onkologischen Patientinnen und Patienten mit V.a. ein TRS durchgeführt werden kann. Die Rate der Inanspruchnahme humangenetischer Beratung war in der telemedizinischen Beratungsgruppe (IG) nicht nur gleichwertig, sondern sogar signifikant höher als in der Face-to-Face-Beratungsgruppe (KG). Damit deutet sich an, dass das telemedizinische Angebot sogar potenziell effektiver ist. Die sekundäre Hypothese zum psychologischen Distress konnte wegen der geringen Fallzahl und der hohen Streuung der Daten weder eindeutig bestätigt noch widerlegt werden. Alle weiteren sekundären Hypothesen wurden jedoch bestätigt. In der IG zeigte sich sogar eine signifikant höhere Zufriedenheit der Patientinnen und Patienten mit der telemedizinischen humangenetischen Beratung.

Für die Prozessevaluation anhand von Interviews ist eine überwiegend hohe Zufriedenheit mit der NVF auf Seiten der Patientinnen und Patienten sowie der Leistungserbringenden festzuhalten. Die befragten Patientinnen und Patienten berichteten eine hohe Akzeptanz gegenüber dem telemedizinischen Beratungsformat. Alle befragten Humangenetikerinnen und Humangenetiker konnten sich vorstellen, die telemedizinische Beratung auch künftig auszuüben. Ebenso äußerte die Mehrheit der befragten Onkologinnen und Onkologen die Bereitschaft, weiterhin in die humangenetische Beratung eingebunden zu bleiben. Dabei ist allerdings ein angemessener finanzieller und organisatorischer Rahmen von und für die beteiligten Akteure zu beachten. Als zentrale Voraussetzung für das Gelingen des Konzepts nannten die Befragten, dass sowohl das telemedizinische als auch das Face-to-Face-Beratungsformat angeboten werden und für Patientinnen und Patienten eine Wahlmöglichkeit zwischen beiden Formaten bestehen sollte.

Die Kostenbewertung der NVF zeigte, dass sich durch die telemedizinische humangenetische Beratung für Patientinnen und Patienten finanzielle und zeitliche Aufwände reduzierten. Dies ist vor allem auf den Wegfall von Anfahrtskosten und dadurch verminderten Produktivitätsausfall zurückzuführen und deutet darauf hin, dass die telemedizinische Beratung insbesondere in ländlichen Regionen den Zugang zur Beratung verbessern könnte. Die Kosten aufseiten der Leistungserbringenden für die Vorbereitung, Durchführung der Beratung und Nachbereitung waren vergleichbar. Als Limitation ist zu nennen, dass eine gesamtgesellschaftliche Kostenbewertung vermutlich weitere Kostenbereiche beinhaltet, die im Rahmen der Evaluation nicht vollumfänglich erfasst werden konnten. Dennoch legen die Ergebnisse nahe, dass die NVF in den beiden untersuchten Kostenbereichen auf Basis der deskriptiven Daten als kosteneffektiv bezeichnet werden kann.

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Darüber hinaus kann die NVF grundsätzlich auf andere regionale Versorgungsstrukturen übertragen werden – unabhängig von den beteiligten Studienzentren oder niedergelassenen Onkologinnen und Onkologen. Keiner der beteiligten Akteure verfügte über Alleinstellungsmerkmale, die nicht durch vergleichbare Akteure und Strukturen in anderen Regionen ersetzt werden könnten, sofern diese verfügbar sind. Gleiches gilt für die eingesetzte digitale Infrastruktur zur Durchführung der telemedizinischen humangenetischen Beratung. Zudem wurde das Erleben der telemedizinischen Beratung sehr positiv bewertet.

Insgesamt zeigt sich, dass die telemedizinische humangenetische Beratung in OnkoRiskNET hinsichtlich der Inanspruchnahme von Beratungsleistungen nicht unterlegen gegenüber der humangenetisch-onkologischen Regelversorgung war. Ob und in welchen Fällen die humangenetische Beratung grundsätzlich gefördert werden sollte, war nicht Gegensand dieses Projektes und muss gesondert adressiert werden. Entscheidet man sich jedoch für die Durchführung einer humangenetischen Beratung, sollte die telemedizinische Beratungsform als gleichwertige Alternative zur Face-to-Face-Beratung zur Verfügung gestellt werden, da diese für die Patientinnen und Patienten mit geringerem Aufwand verbunden ist und wahrscheinlicher in Anspruch genommen wird. Es wird daher empfohlen die NVF OnkoRiskNET in die Regelversorgung zu überführen.

IV Literaturverzeichnis

Allen, C. G., Roberts, M., & Guan, Y. (2019). Exploring Predictors of Genetic Counseling and Testing for Hereditary Breast and Ovarian Cancer: Findings from the 2015 U.S. National Health Interview Survey. J Pers Med, 9(2). https://doi.org/10.3390/jpm9020026

Allen, C. G., Roberts, M., & Guan, Y. (2019). Exploring Predictors of Genetic Counseling and Testing for Hereditary Breast and Ovarian Cancer: Findings from the 2015 U.S. National Health Interview Survey. Journal of Personalized Medicine, 9. https://doi.org/https://doi.org/10.3390/jpm9020026

American Medical Group Association. (2024). Visit-Specific Satisfaction Instrument (VSQ-9). RAND Health. http://www.rand.org/health/surveys_tools/vsq9/

Ballinger, M. L., Best, A., Mai, P. L., Khincha, P. P., Loud, J. T., Peters, J. A., Achatz, M. I., Chojniak, R., Balieiro da Costa, A., Santiago, K. M., Garber, J., O'Neill, A. F., Eeles, R. A., Evans,

D. G., Bleiker, E., Sonke, G. S., Ruijs, M., Loo, C., Schiffman, J., Naumer, A., Kohlmann, W., Strong, L. C., Bojadzieva, J., Malkin, D., Rednam, S. P., Stoffel, E. M., Koeppe, E., Weitzel, J. N., Slavin, T. P., Nehoray, B., Robson, M., Walsh, M., Manelli, L., Villani, A., Thomas, D. M., & Savage, S. A. (2017). Baseline Surveillance in Li-Fraumeni Syndrome Using Whole-Body Magnetic Resonance Imaging: A Meta-analysis. JAMA Oncol, 3(12), 1634-1639. https://doi.org/10.1001/jamaoncol.2017.1968

Bensend, T. A., Veach, P. M., & Niendorf, K. B. (2014). What's the harm? Genetic counselor perceptions of adverse effects of genetics service provision by non-genetics professionals. J Genet Couns, 23(1), 48-63. https://doi.org/10.1007/s10897-013-9605-3

Berking, A.-C., & Bergmann, A. K. (2021). Tumorrisikosyndrome: Erkennen - Untersuchen - Betreuen. InFo Hämatologie + Onkologie. https://doi.org/https://doi.org/10.1007/s15004-021-8651-5

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Best, M. C., Butow, P., Jacobs, C., Savard, J., Biesecker, B., Ballinger, M. L., Bartley, N., Davies, G., Napier, C. E., Smit, A. K., Thomas, D. M., Newson, A. J., & Members of the PiGeOn, P. (2020). Who should access germline genome sequencing? A mixed methods study of patient views. Clin Genet, 97(2), 329-337. https://doi.org/10.1111/cge.13664

Bitzer, E. M., Dierks, M. L., Dörning, H., & Schwartz, F. W. (1999). Zufriedenheit in der Arztpraxis aus Patientenperspektive – Psychometrische Prüfung eines standardisierten Erhebungsinstrumentes. *Zeitschrift für Gesundheitswissenschaften*, *7*(3), 196–209.

Breheny, N., Geelhoed, E., Goldblatt, J., Ee, H., & O'Leary, P. (2006). Economic evaluation of the familial cancer programme in Western Australia: predictive genetic testing for familial adenomatous polyposis and hereditary non-polyposis colorectal carcinoma. Community Genet, 9(2), 98-106. https://doi.org/10.1159/000091487

Brown, E. G., Watts, I., Beales, E. R., Maudhoo, A., Hayward, J., Sheridan, E., & Rafi, I. (2021). Videoconferencing to deliver genetics services: a systematic review of telegenetics in light of the COVID-19 pandemic. Genet Med, 23(8), 1438-1449. https://doi.org/10.1038/s41436-021-01149-2

Buchanan, A. H., Datta, S. K., Skinner, C. S., Hollowell, G. P., Beresford, H. F., Freeland, T., Rogers, B., Boling, J., Marcom, P. K., & Adams, M. B. (2015). Randomized Trial of Telegenetics vs. In-Person Cancer Genetic Counseling: Cost, Patient Satisfaction and Attendance. Journal of Genetic Counseling, 24(6), 961-970. https://doi.org/https://doi.org/10.1007/s10897-015-9836-6

Buchanan, A. H., Datta, S. K., Skinner, C. S., Hollowell, G. P., Beresford, H. F., Freeland, T., Rogers, B., Boling, J., Marcom, P. K., & Adams, M. B. (2015). Randomized Trial of Telegenetics vs. In-Person Cancer Genetic Counseling: Cost, Patient Satisfaction and Attendance. Journal of Genetic Counseling, 24, 961–970. https://doi.org/https://doi.org/10.1007/s10897-015-9836-6

Cella, D., Hughes, C., Peterman, A., Chang, C. H., Peshkin, B. N., Schwartz, M. D., Wenzel, L., Lemke, A., Marcus, A. C., & Lerman, C. (2002). A brief assessment of concerns associated with genetic testing for cancer: the Multidimensional Impact of Cancer Risk Assessment (MICRA) questionnaire. Health Psychology: Official Journal of the Division of Health Psychology, American Psychological Association, 21, 564–572.

Danylchuk, N. R., Cook, L., Shane-Carson, K. P., Cacioppo, C. N., Hardy, M. W., Nusbaum, R., Steelman, S. C., & Malinowski, J. (2021). Telehealth for genetic counseling: A systematic evidence review. J Genet Couns, 30(5), 1361-1378. https://doi.org/10.1002/jgc4.1481

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, 293–304. https://doi.org/https://doi.org/10.1023/b:jogc.0000035523.96133.bc

Ding, L., Bailey, M. H., Porta-Pardo, E., Thorsson, V., Colaprico, A., Bertrand, D., Gibbs, D. L., Weerasinghe, A., Huang, K. L., Tokheim, C., Cortés-Ciriano, I., Jayasinghe, R., Chen, F., Yu, L., Sun, S., Olsen, C., Kim, J., Taylor, A. M., Cherniack, A. D., Akbani, R., Cancer Genome Atlas Research Network. (2018). Perspective on Oncogenic Processes at the End of the Beginning of Cancer Genomics. Cell, 173, 305–320. https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.cell.2018.03.033

Dratch, L., Paul, R. A., Baldwin, A., Brzozowski, M., Gonzalez-Alegre, P., Tropea, T. F., Raper, A.,

Gefördert durch:
GBA Innovationsausschuss

& Bardakjian, T. (2021). Transitioning to telegenetics in the COVID-19 era: Patient satisfaction with remote genetic counseling in adult neurology. Journal of Genetic Counseling, 30(4), 974-983. https://doi.org/https://doi.org/10.1002/jgc4.1470

Evans, D. G., Mostaccioli, S., Pang, D., et al. (2022). ERN GENTURIS clinical practice guidelines for the diagnosis, treatment, management and surveillance of people with schwannomatosis. European Journal of Human Genetics, 30, 812–817. https://doi.org/https://doi.org/10.1038/s41431-022-01086-x

Febbraro, T., Robison, K., Wilbur, J. S., Laprise, J., Bregar, A., Lopes, V., Legare, R., & Stuckey, A. (2015). Adherence patterns to National Comprehensive Cancer Network (NCCN) guidelines for referral to cancer genetic professionals. Gynecologic Oncology, 138, 109–114. https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.ygyno.2015.04.029

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/https://doi.org/10.1016/j.zefq.2019.10.003

Flick, U. (2020). Gütekriterien qualitativer Forschung. In G. Mey & K. Mruck (Eds.), Handbuch Qualitative Forschung in der Psychologie: Band 2: Designs und Verfahren (pp. 247-263). Springer Fachmedien Wiesbaden. https://doi.org/10.1007/978-3-658-26887-9_30

Gorrie, A., Gold, J., Cameron, C., Krause, M., & Kincaid, H. (2021). Benefits and limitations of telegenetics: A literature review. Journal of Genetic Counseling, 30, 924–937. https://doi.org/https://doi.org/10.1002/jgc4.1418

Hemming, K., Haines, T. P., Chilton, P. J., Girling, A. J., & Lilford, R. J. (2015). The stepped wedge cluster randomised trial: rationale, design, analysis, and reporting. BMJ (Clinical Research Edition), 350. https://doi.org/https://doi.org/10.1136/bmj.h391

Kahlor, L. (2010). PRISM: A planned risk information seeking model. *Health Communication, 25*(4), 345–356. https://doi.org/10.1080/10410231003775172

Kang, Y. J., Killen, J., Caruana, M., Simms, K., Taylor, N., Frayling, I. M., Snowsill, T., Huxley, N., Coupe, V. M., Hughes, S., Freeman, V., Boussioutas, A., Trainer, A. H., Ward, R. L., Mitchell, G., Macrae, F. A., & Canfell, K. (2020). The predicted impact and cost-effectiveness of systematic testing of people with incident colorectal cancer for Lynch syndrome. Med J Aust, 212(2), 72-81. https://doi.org/10.5694/mja2.50356

Kassenärztliche Bundesvereinigung. (o. J.). *Patientenbefragung mit dem ZAP-Fragebogen*. Abgerufen am 29. April 2026, von https://www.kbv.de/html/6332.php

Kinney, A. Y., Butler, K. M., Schwartz, M. D., Mandelblatt, J. S., Boucher, K. M., Pappas, L. M., Gammon, A., Kohlmann, W., Edwards, S. L., Stroup, A. M., Buys, S. S., Flores, K. G., & Campo, R. A. (2014). Expanding access to BRCA1/2 genetic counseling with telephone delivery: a cluster randomized trial. Journal of the National Cancer Institute, 106. https://doi.org/https://doi.org/10.1093/jnci/dju328

Klitzman, R., Chung, W., Marder, K., Shanmugham, A., Chin, L. J., Stark, M., Leu, C. S., & Appelbaum, P. S. (2013). Attitudes and practices among internists concerning genetic testing. J

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Genet Couns, 22(1), 90-100. https://doi.org/10.1007/s10897-012-9504-z

Kuckartz, U. R., S. (2019). Datenaufbereitung und Datenbereinigung in der qualitativen Sozialforschung. Handbuch Methoden der empirischen Sozialforschung. https://doi.org/10.1007/978-3-658-21308-4_31

Lahiri, S., Mersch, J., Zimmerman, J., Mauer Hall, C., Moriarty, K., Gemmell, A., Lee, M., Clark, C., Luong, M., Stokes, C., Romano, K., James, C. A., & Pirzadeh-Miller, S. (2025). Randomized control trial comparing genetic counseling service delivery models in an underserved population. J Genet Couns, 34(2), e1975. https://doi.org/10.1002/jgc4.1975

López-Fernández, A., Villacampa, G., Salinas, M., Grau, E., Darder, E., Carrasco, E., Solanes, A., Velasco, A., Torres, M., Munté, E., Iglesias, S., Torres-Esquius, S., Tuset, N., Diez, O., Lázaro, C., Brunet, J., Corbella, S., & Balmaña, J. (2023). Role of psychological background in cancer susceptibility genetic testing distress: It is not only about a positive result. Journal of Genetic Counseling, 32(4), 778-787. https://doi.org/https://doi.org/10.1002/jgc4.1687

MAXQDA (2024). MAXQDA 24. VERBI – Software. Consult. Sozialforschung. GmbH Berlin.

Mayring, P., & Fenzl, T. (2022). Qualitative Inhaltsanalyse. In N. Baur & J. Blasius (Eds.), Handbuch Methoden der empirischen Sozialforschung (pp. 691-706). Springer Fachmedien Wiesbaden. https://doi.org/10.1007/978-3-658-37985-8_43

Medicine, J. H. (2016). Patient handout genetic counseling. Johns Hopkins Medicine. https://www.hopkinsmedicine.org/-/media/gynecology-obstetrics/documents/fetal_therapy/patient-handout-genetic-counseling.pdf

Mills, R., MacFarlane, I. M., Caleshu, C., Ringler, M. A., & Zierhut, H. A. (2021). Genetic counselor experiences with telehealth before and after COVID-19. J Genet Couns, 30(4), 999-1009. https://doi.org/10.1002/jgc4.1465

Muller, D., Danner, M., Rhiem, K., Stollenwerk, B., Engel, C., Rasche, L., Borsi, L., Schmutzler, R., & Stock, S. (2018). Cost-effectiveness of different strategies to prevent breast and ovarian cancer in German women with a BRCA 1 or 2 mutation. Eur J Health Econ, 19(3), 341-353. https://doi.org/10.1007/s10198-017-0887-5

Müller, D., Danner, M., Schmutzler, R., Engel, C., Wassermann, K., Stollenwerk, B., Stock, S., & Rhiem, K. (2019). Economic modeling of risk-adapted screen-and-treat strategies in women at high risk for breast or ovarian cancer. The European Journal of Health Economics, 20(5), 739-750.

Nikolaidis, C., Ming, C., Pedrazzani, C., van der Horst, T., Kaiser-Grolimund, A., Ademi, Z., Buhrer-Landolt, R., Burki, N., Caiata-Zufferey, M., Champion, V., Chappuis, P. O., Kohler, C., Erlanger, T. E., Graffeo, R., Hampel, H., Heinimann, K., Heinzelmann-Schwarz, V., Kurzeder, C., Monnerat, C., Northouse, L. L., Pagani, O., Probst-Hensch, N., Rabaglio, M., Schoenau, E., Sijbrands, E. J. G., Taborelli, M., Urech, C., Viassolo, V., Wieser, S., Katapodi, M. C., & for the, C. C. (2018). Challenges and Opportunities for Cancer Predisposition Cascade Screening for Hereditary Breast and Ovarian Cancer and Lynch Syndrome in Switzerland: Findings from an International Workshop. Public Health Genomics, 21(3-4), 121-132. https://doi.org/10.1159/000496495

Oberguggenberger, A., Sztankay, M., Morscher, R. J., Sperner-Unterweger, B., Weber, I., Hubalek, M., Kemmler, G., Zschocke, J., Martini, C., Egle, D., Dunser, M., Gamper, E., & Meraner,

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

V. (2016). Psychosocial outcomes and counselee satisfaction following genetic counseling for hereditary breast and ovarian cancer: A patient-reported outcome study. J Psychosom Res, 89, 39-45. https://doi.org/10.1016/j.jpsychores.2016.08.005

Oberguggenberger, A., Sztankay, M., Morscher, R. J., Sperner-Unterweger, B., Weber, I., Hubalek, M., Kemmler, G., Zschocke, J., Martini, C., Egle, D., Dünser, M., Gamper, E., & Meraner, V. (2016). Psychosocial outcomes and counselee satisfaction following genetic counseling for hereditary breast and ovarian cancer: A patient-reported outcome study. Journal of Psychosomatic Research, 89, 39-45. https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.jpsychores.2016.08.005

Peterse, E. F. P., Naber, S. K., Daly, C., Pollett, A., Paszat, L. F., Spaander, M. C. W., Aronson, M., Gryfe, R., Rabeneck, L., Lansdorp-Vogelaar, I., & Baxter, N. N. (2019). Cost-effectiveness of Active Identification and Subsequent Colonoscopy Surveillance of Lynch Syndrome Cases. Clin Gastroenterol Hepatol. https://doi.org/10.1016/j.cgh.2019.10.021

Plöthner, M. (2017). Genomsequenzierung in der deutschen Versorgung. Bundesgesundheitsblatt.

Plöthner, M. (2019). Humangenetische Beratungen im Rahmen prädiktiver genetischer Diagnostik - Eine Analyse der verfügbaren Kapazitäten im deutschen Setting.

Rodriguez, J. A., Saadi, A., Schwamm, L. H., Bates, D. W., & Samal, L. (2021). Disparities In Telehealth Use Among California Patients With Limited English Proficiency. Health Aff (Millwood), 40(3), 487-495. https://doi.org/10.1377/hlthaff.2020.00823

Schmidt, K., Gensichen, J., Petersen, J. J., Szecsenyi, J., Walther, M., Williams, G., & Freund, T. (2012). Autonomy support in primary care—Validation of the German version of the Health Care Climate Questionnaire. *Journal of Clinical Epidemiology, 65*(2), 206–211. https://doi.org/10.1016/j.jclinepi.2011.06.011

Schmidtke, J., Epplen, J. T., Glaubitz, R., Grimm, T., Nippert, R. P., Tönnies, H., Zerres, K., & Nippert, I. (2020). Humangenetische Beratung in Deutschland: Entwicklung der Inanspruchnahme. Bundesgesundheitsblatt - Gesundheitsforschung - Gesundheitsschutz, 63(9), 1161--1167. https://doi.org/10.1007/s00103-020-03206-8

Schrauder, M. G., Brunel-Geuder, L., Haberle, L., Wunderle, M., Hoyer, J., Reis, A., Schulz-Wendtland, R., Beckmann, M. W., & Lux, M. P. (2017). Cost-effectiveness of risk-reducing surgeries in preventing hereditary breast and ovarian cancer. Breast, 32, 186-191. https://doi.org/10.1016/j.breast.2017.02.008

Severin, F., Stollenwerk, B., Holinski-Feder, E., Meyer, E., Heinemann, V., Giessen-Jung, C., & Rogowski, W. (2015). Economic evaluation of genetic screening for Lynch syndrome in Germany. Genet Med, 17(10), 765-773. https://doi.org/10.1038/gim.2014.190

Smit, A. K., Newson, A. J., Best, M., Badcock, C.-A., Butow, P. N., Kirk, J., Dunlop, K., Fenton, G., & Cust, A. E. (2018). Distress, uncertainty, and positive experiences associated with receiving information on personal genomic risk of melanoma. European Journal of Human Genetics, 26(8), 1094-1100. https://doi.org/10.1038/s41431-018-0145-z

Stuckey, A., Febbraro, T., Laprise, J., Wilbur, J. S., Lopes, V., & Robison, K. (2016). Adherence Patterns to National Comprehensive Cancer Network Guidelines for Referral of Women With

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Breast Cancer to Genetics Professionals. American Journal of Clinical Oncology, 39, 363–367. https://doi.org/https://doi.org/10.1097/COC.0000000000000073

Tak, C. R., Biltaji, E., Kohlmann, W., Maese, L., Hainaut, P., Villani, A., Malkin, D., Sherwin, C.

M. T., Brixner, D. I., & Schiffman, J. D. (2019). Cost-effectiveness of early cancer surveillance for patients with Li-Fraumeni syndrome. Pediatr Blood Cancer, 66(5), e27629. https://doi.org/10.1002/pbc.27629

Tercyak, K. P., Johnson, S. B., Roberts, S. F., & Cruz, A. C. (2001). Psychological response to prenatal genetic counseling and amniocentesis. Patient Education and Counseling, 43, 73–84. https://doi.org/https://doi.org/10.1016/s0738-3991(00)00146-4

Tönnies, H. (2016). Genetische Beratung in Deutschland – Struktur und Inanspruchnahme - GenBIn 2: Sachbericht im Auftrag des BMG vertreten durch das Robert Koch Institut. https://www.bundesgesundheitsministerium.de/fileadmin/Dateien/5_Publikationen/Praeve ntion/abschlussbericht/Abschlussbericht_GenBIN2.pdf

Uhlmann, W. R., McKeon, A. J., & Wang, C. (2021). Genetic counseling, virtual visits, and equity in the era of COVID-19 and beyond. J Genet Couns, 30(4), 1038-1045. https://doi.org/10.1002/jgc4.1469

Venkatesh, V., Morris, M. G., Davis, G. B., & Davis, F. D. (2003). User Acceptance of In-formation Technology: Toward a Unified View. *MIS Quarterly, 27*(3), 425. https://doi.org/10.2307/30036540

Venkatesh, V., Thong, J. Y. L., & Xu, X. (2012). Consumer Acceptance and Use of Infor-mation Technology: Extending the Unified Theory of Acceptance and Use of Tech-nology. *MIS Quarterly, 36*(1), 157. https://doi.org/10.2307/41410412

Wang, V. W., Koh, P. K., Chow, W. L., & Lim, J. F. (2012). Predictive genetic testing of first degree relatives of mutation carriers is a cost-effective strategy in preventing hereditary non-polyposis colorectal cancer in Singapore. Fam Cancer, 11(2), 279-289. https://doi.org/10.1007/s10689-012-9513-y

Wellek, S., Donner-Banzhoff, N., König, J., Mildenberger, P., & Blettner, M. (2019). Planning and Analysis of Trials Using a Stepped Wedge Design. Deutsches Ärzteblatt International, 116, 453–458. https://doi.org/https://doi.org/10.3238/arztebl.2019.0453

Williams, G. C., Grow, V. M., Freedman, Z. R., Ryan, R. M., & Deci, E. L. (1996). Motivational predictors of weight loss and weight-loss maintenance. Journal of Personality and Social Psychology, 70(1), 115–126. https://doi.org/10.1037/0022-3514.70.1.115

Woertman, W., de Hoop, E., Moerbeek, M., Zuidema, S. U., Gerritsen, D. L., & Teerenstra, S. (2013). Stepped wedge designs could reduce the required sample size in cluster randomized trials. Journal of Clinical Epidemiology, 66, 752–758. https://doi.org/https://doi.org/10.1016/j.jclinepi.2013.01.009

Wood, M. E., Kadlubek, P., Pham, T. H., Wollins, D. S., Lu, K. H., Weitzel, J. N., Neuss, M. N., & Hughes, K. S. (2014). Quality of cancer family history and referral for genetic counseling and testing among oncology practices: a pilot test of quality measures as part of the American Society of Clinical Oncology Quality Oncology Practice Initiative. J Clin Oncol, 32(8), 824-829. https://doi.org/10.1200/JCO.2013.51.4661

Gefördert durch:
GBA Innovationsausschuss

Yamauchi, H., Nakagawa, C., Kobayashi, M., Kobayashi, Y., Mano, T., Nakamura, S., & Arai, M. (2018). Cost-effectiveness of surveillance and prevention strategies in BRCA1/2 mutation carriers. Breast Cancer, 25(2), 141-150.

Yanes, T., Willis, A. M., Meiser, B., Tucker, K. M., & Best, M. (2019). Psychosocial and behavioral outcomes of genomic testing in cancer: a systematic review. Eur J Hum Genet, 27(1), 28-35. https://doi.org/10.1038/s41431-018-0257-5

Yanes, T., Willis, A. M., Meiser, B., Tucker, K. M., & Best, M. (2019). Psychosocial and behavioral outcomes of genomic testing in cancer: a systematic review. European Journal of Human Genetics: EJHG, 27, 28-35. https://doi.org/https://doi.org/10.1038/s41431-018-0257-5

Zierhut, H. A., MacFarlane, I. M., Ahmed, Z., & Davies, J. (2018). Genetic Counselors' Experiences and Interest in Telegenetics and Remote Counseling. J Genet Couns, 27(2), 329-338. https://doi.org/10.1007/s10897-017-0200-x

V Anlagen

Anlage 1: CONSORT-Diagramm

Anlage 2: Fragebögen

1. Fragebogen zur Soziodemografie
2. Fragebogen: FTB
3. Fragebogen: Kostenerfassung (Patientinnen und Patienten)
4. Fragebogen: Schulungszufriedenheit
5. Fragebogen: Zeiterfassung (Leistungserbringende)

Anlage 3: Interviewleitfäden

1. Interviewleitfaden Fallmanagerinnen und Fallmanager
2. Interviewleitfaden Humangenetikerinnen und Humangenetiker
3. Interviewleitfaden Onkologinnen und Onkologen
4. Interviewleitfaden Patientinnen und Patienten mit TRS-Verdacht (IG, t1)
5. Interviewleitfaden Patientinnen und Patienten ohne TRS-Verdacht (IG, t1)
6. Interviewleitfaden Patientinnen und Patienten nach der Befundmitteilung / dem zweiten telemedizinischen Gespräch (IG, t2/3)
7. Interviewleitfaden Patientinnen und Patienten in der Kontrollgruppe (t2)
8. Fokusgruppenleitfaden

Anlage 4: Entscheidungshilfe: Selbsttest zum Tumorrisikosyndrom

Anlage 5: Effektevaluation zu den Subskalen des MICRA-Fragebogens

Anlage 6: Auswertung des Kostenfragebogens in der Kontrollgruppe

Anlage 7: Sensitivitätsanalyse der Kosten der Leistungserbringenden

Gefördert durch: GBA Innovationsausschuss

Anlage 1: CONSORT-Diagramm

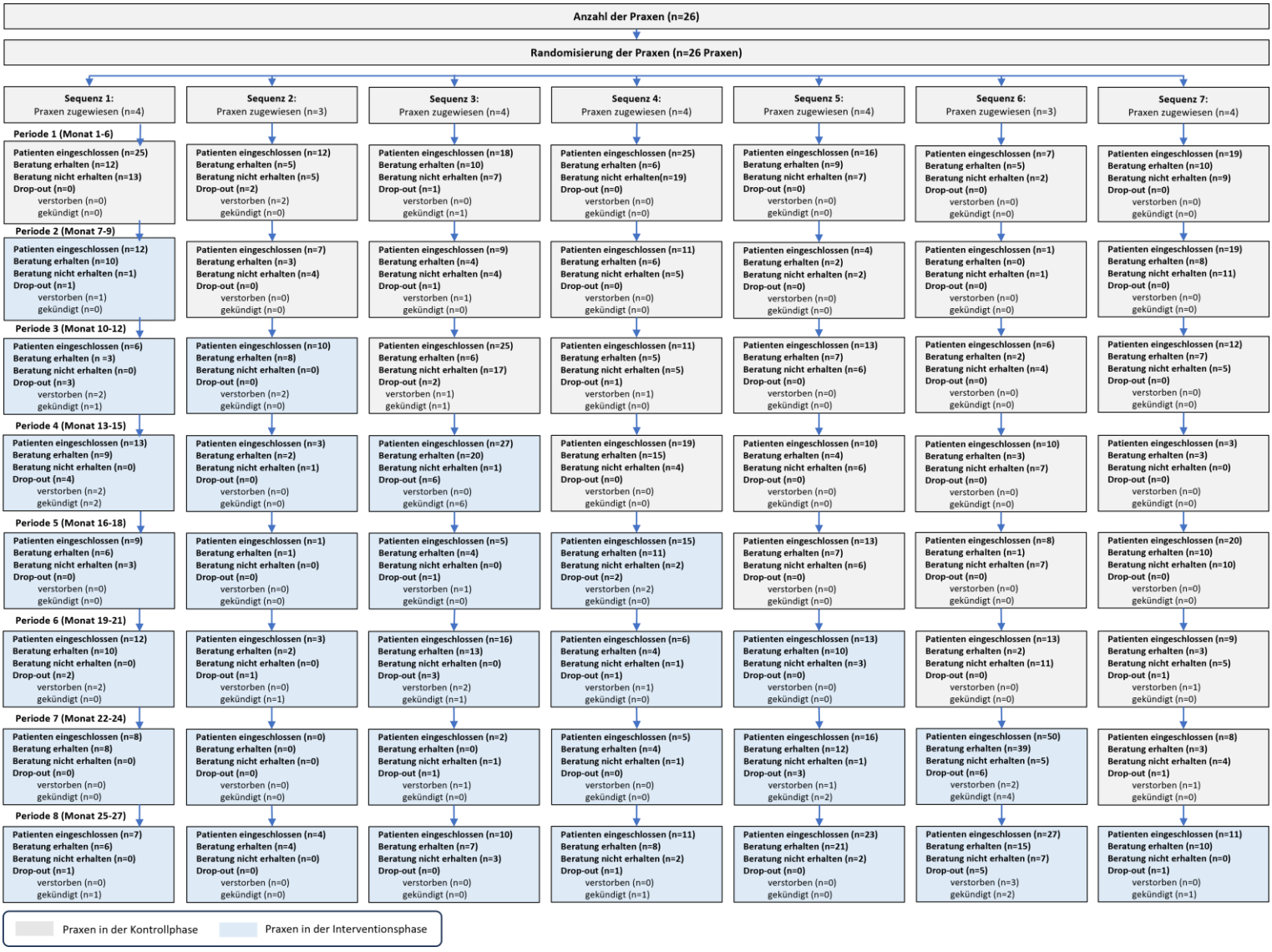


Abbildung 1. CONSORT-Diagramm für SW-CRT, nach zugewiesener Sequenz und Periode.

Anlage 2: Fragebögen

1. **Fragebogen zur Soziodemografie**

SD 1. Alter

Wie alt sind Sie?

Ich bin ____ Jahre alt.

SD 2. Geschlecht

Welchem Geschlecht fühlen Sie sich zugehörig?

- ☐ weiblich
- ☐ männlich
- ☐ divers

SD 3. Bildung

Was ist Ihr bisher höchster Bildungsabschluss?

- ☐ Kein Abschluss
- ☐ Volksschul-/Hauptschulabschluss
- ☐ Mittlere Reife/Realschulabschluss
- ☐ Abitur/Fachabitur
- ☐ Berufsakademie
- ☐ Universitäts-/Hochschulabschluss
- ☐ Promotion

SD 4. Wohnortgröße

Wie groß ist die Stadt, in der Sie leben?

- ☐ Ganz kleines Dorf bis 500 Einwohner:innen
- ☐ Kleines Dorf / kleiner Ort (ca. 500 bis unter 2.500 Einwohner:innen)
- ☐ Größeres Dorf / Kleinstadt (ca. 2.500 bis unter 25.000 Einwohner:innen)
- ☐ Stadt mittlerer Größe (ca. 25.000 bis unter 100.000 Einwohner:innen)
- ☐ Großstadt (ca. 100.000 bis unter 250.000 Einwohner:innen)
- ☐ Große Großstadt (über 250.000 Einwohner:innen)

SD 5. Postleitzahl

Wie lautet Ihre Postleitzahl?

_____

SD 6. Entfernung Wohnort

Wie weit ist der Ort, an dem Sie wohnen, von der Beratungsstelle (Hannover oder Dresden) entfernt?

- ☐ weniger als 10km
- ☐ 10 bis 50km
- ☐ 51 bis 100km

- 100 bis 149km
- 150 bis 200km
- mehr als 200km

SD 7. Migrationshintergrund

Sind Sie selbst oder Ihre Eltern bzw. Großeltern aus dem Ausland nach Deutschland zugezogen?

- Ja
- Nein

SD 8. Kinder

Wie viele Kinder haben Sie?

- Keine
- 1
- 2
- 3
- Mehr als 3

SD 9. Geschwister

Wie viele Geschwister haben Sie?

- Keine
- 1
- 2
- 3
- Mehr als 3

2. Fragebogen: FTB

Skala zur Erfassung der Intention zur Inanspruchnahme telemedizinischer genetischer Beratung

Skala in der Interventionsgruppe

Wie wichtig ist es für Sie, die telemedizinische genetische Beratung in Anspruch zu nehmen? Bitte geben Sie an, inwiefern Sie den folgenden Aussagen zustimmen. Sie können Ihre Antworten auf einer Skala von „stimme ganz und gar nicht zu“ bis „stimme voll und ganz zu“ abstufen.

	stimme ganz und gar nicht zu	stimme voll und ganz zu
Ich habe ein hohes Interesse daran, die telemedizinische genetische Beratung in Anspruch zu nehmen.	☐-------☐-------☐-------☐-------☐	
Es ist mir sehr wichtig, die telemedizinische genetische Beratung in Anspruch zu nehmen.	☐-------☐-------☐-------☐-------☐	
Es ist für mich sehr relevant, die telemedizinische genetische Beratung in Anspruch zu nehmen.	☐-------☐-------☐-------☐-------☐	

Skala in der Kontrollgruppe

Inwiefern würden Sie die genetische Beratung auch in Form einer telemedizinischen Beratung (also als Video-Telefonat) in Anspruch nehmen? Bitte geben Sie auf einer Skala von „stimme ganz und gar nicht zu“ bis „stimme voll und ganz zu“ an, inwiefern Sie den folgenden Aussagen zustimmen.

	stimme ganz und gar nicht zu	stimme voll und ganz zu
Ich kann mir vorstellen, die genetische Beratung auch in Form einer telemedizinischen Beratung in Anspruch zu nehmen.	☐-------☐-------☐-------☐-------☐	
Ich denke, dass ich die genetische Beratung auch in Form einer telemedizinischen Beratung in Anspruch nehmen würde.	☐-------☐-------☐-------☐-------☐	
Ich habe ein hohes Interesse daran, die genetische Beratung in Form einer telemedizinischen Beratung in Anspruch zu nehmen.	☐-------☐-------☐-------☐-------☐	

Skalen und Items zur Erfassung möglicher Einflussfaktoren auf die Intention zur Inanspruchnahme telemedizinischer genetischer Beratung

Wichtigkeit kanalspezifischer Charakteristika

Wie wichtig sind Ihnen die folgenden Aspekte, wenn es um Beratungsangebote zum Thema Krebs geht? Sie können Ihre Antworten auf einer Skala von „überhaupt nicht wichtig“ bis „sehr wichtig“ abstufen.
Wie wichtig ist Ihnen, …

	überhaupt nicht wichtig	sehr wichtig
Autonomie-Unterstützung		
dass Ihnen Wahlmöglichkeiten und Optionen aufgezeigt werden?	☐-------☐-------☐-------☐-------☐	
dass Sie sich verstanden fühlen?	☐-------☐-------☐-------☐-------☐	
dass Sie sich dazu ermutigt fühlen, Fragen zu stellen?	☐-------☐-------☐-------☐-------☐	
dass Sie die Möglichkeit haben, Ihre Meinung zu äußern?	☐-------☐-------☐-------☐-------☐	
Individualisierung		
dass es genügend Raum für Ihre individuellen Fragen, Wünsche und Ängste gibt?	☐-------☐-------☐-------☐-------☐	
Synchronität		
dass Sie direkt Antworten auf Ihre Fragen erhalten?	☐-------☐-------☐-------☐-------☐	

Nun geht es ganz konkret um **genetisch bedingtes erhöhtes Krebsrisiko**. Genetisches Krebsrisiko bedeutet, dass genetische Veranlagungen angeboren sind und vererbt werden können. Menschen, die eine solche Genveränderung erben, haben ein höheres Risiko, irgendwann in ihrem Leben an Krebs zu erkranken.

Informiertheit zum Thema genetisches Krebsrisiko

Wie häufig haben Sie sich vor Ihrer Teilnahme an dieser Studie zu genetischem Krebsrisiko informiert? Sie können Ihre Antwort auf einer Skala von „nie“ bis „sehr häufig“ abstufen.

nie	selten	manchmal	häufig	sehr häufig
☐	☐	☐	☐	☐

Risikowahrnehmung genetisches Krebsrisiko: Susceptibility

Für wie wahrscheinlich halten Sie es, dass bei Ihnen ein genetisches Krebsrisiko vorliegt? Sie können Ihre Antwort auf einer Skala von „sehr unwahrscheinlich“ bis „sehr wahrscheinlich“ einstufen.

sehr unwahrscheinlich	eher unwahrscheinlich	teils-teils	eher wahrscheinlich	sehr wahrscheinlich
☐	☐	☐	☐	☐

Risikowahrnehmung genetisches Krebsrisiko: Severity

Wenn bei Ihnen ein genetisches Krebsrisiko vorliegt oder vorliegen würde, wie bedrohlich ist bzw. wäre dies für Sie? Sie können Ihre Antwort auf einer Skala von „überhaupt nicht bedrohlich“ bis „sehr bedrohlich“ abstufen.

überhaupt nicht bedrohlich	eher weniger bedrohlich	teils-teils	eher bedrohlich	sehr bedrohlich
☐	☐	☐	☐	☐

Skalen und Items zur Erfassung des Erlebens der Beratung

Vertrauen in die Beraterin oder den Berater

Wie hoch ist Ihr Vertrauen zu der Ärztin / dem Arzt, die/der die genetische Beratung durchgeführt hat? Sie können Ihre Antwort auf einer Skala von „sehr gering“ bis „sehr hoch“ abstufen.

sehr gering	eher gering	teils-teils	eher hoch	sehr hoch
☐	☐	☐	☐	☐

Bewertung der Einfachheit der Nutzung (nur Interventionsgruppe)

Wie würden Sie die technischen Herausforderungen der telemedizinischen genetischen Beratung (z. B. Programm zur Video-Telefonie etc.) bewerten? Bitte geben Sie an, inwiefern Sie den jeweiligen Aussagen zustimmen. Sie können Ihre Antwort auf einer Skala von „stimme ganz und gar nicht zu“ bis „stimme voll und ganz zu“ abstufen.

	Stimme ganz und gar nicht zu	Stimme voll und ganz zu
Es ist mir leichtgefallen, die für die telemedizinische Beratung notwendige Technik zu nutzen.	☐-------☐-------☐-------☐-------☐	
Der Umgang mit der Technik für die telemedizinische Beratung war für mich klar und verständlich.	☐-------☐-------☐-------☐-------☐	
Die Nutzung der für die telemedizinische Beratung notwendigen Technik war einfach für mich.	☐-------☐-------☐-------☐-------☐	
Ich bin gut mit der für die telemedizinische Beratung notwendigen Technik zurechtgekommen.	☐-------☐-------☐-------☐-------☐	

Nutzungsintention für andere Themen (nur Interventionsgruppe)

Einmal ganz unabhängig vom Thema genetisches Krebsrisiko – würden Sie künftig eine telemedizinische Beratung in Anspruch nehmen? Bitte geben Sie an, inwiefern Sie den folgenden Aussagen zustimmen. Sie können Ihre Antwort auf einer Skala von „stimme ganz und gar nicht zu“ bis „stimme voll und ganz zu“ abstufen.

	Stimme ganz und gar nicht zu	Stimme voll und ganz zu
Ich könnte mir grundsätzlich vorstellen, telemedizinische Beratung in Anspruch zu nehmen.	☐-------☐-------☐-------☐-------☐	
Ich denke, dass ich zu bestimmten Gesundheitsthemen eine telemedizinische Beratung in Anspruch nehmen würde.	☐-------☐-------☐-------☐-------☐	
Zu bestimmten Themen hätte ich Interesse daran, eine telemedizinische Beratung in Anspruch zu nehmen.	☐-------☐-------☐-------☐-------☐	

3. Fragebogen: Kostenerfassung (Patientinnen und Patienten)

Mit welchem Verkehrsmittel sind Sie zur genetischen Beratung gekommen?

- ☐ Bus
- ☐ Bahn
- ☐ Eigenes Auto
- ☐ Ich wurde im Auto gefahren

Wie viele Kilometer mussten Sie zurücklegen?

Hatten Sie eine Begleitperson für die Reise?

- ☐ Ja
- ☐ Nein

Wie lange haben Sie (und Ihre Begleitperson) insgesamt benötigt (vom Reisestart bis sie wieder zu Hause waren)?

4. Fragebogen: Schulungszufriedenheit

F 1: Haben Sie vor dieser Schulung bereits eine Fortbildung im Bereich Humangenetik besucht?

- ☐ Ja
- ☐ Nein
- ☐ Ich weiß nicht

F 2: Haben Sie vor dieser Schulung bereits eine Fortbildung zum Thema Tumorrisikosyndrom besucht?

- ☐ Ja
- ☐ Nein
- ☐ Ich weiß nicht

F 3: Waren die Inhalte der heutigen Schulung verständlich und nachvollziehbar?

- ☐ Gar nicht
- ☐ Eher Nein
- ☐ Weder noch
- ☐ Eher Ja
- ☐ Vollkommen

F 4: Wurden für Sie heute neue Inhalte in Bezug auf das Tumorrisikosyndrom thematisiert?

- ☐ Gar nicht
- ☐ Eher Nein
- ☐ Weder noch
- ☐ Eher Ja
- ☐ Vollkommen

F 5: Fühlen Sie sich durch die Schulung in die Lage versetzt, ein Tumorrisikosyndrom besser zu erkennen?

- ☐ Gar nicht
- ☐ Eher Nein
- ☐ Weder noch
- ☐ Eher Ja
- ☐ Vollkommen

F 6: Wie bewerten Sie die Ihnen bereitgestellten Schulungsmaterialien?

- ☐ Sehr hilfreich
- ☐ Eher hilfreich
- ☐ Weder noch
- ☐ Eher nicht hilfreich

- ☐ Nicht hilfreich
- ☐ Kann ich noch nicht beurteilen

F 7: Welche Inhalte fehlten Ihnen?

_____

F 8: Wie zufrieden sind Sie insgesamt mit der Schulung?

- ☐ Sehr zufrieden
- ☐ Eher zufrieden
- ☐ Weder noch
- ☐ Eher unzufrieden
- ☐ Unzufrieden

F 9: Würden Sie Onkologinnen und Onkologen eine Schulung zum Tumorrisikosyndrom weiterempfehlen (unabhängig vom Projekt OnkoRiskNET)?

- ☐ Ja
- ☐ Nein

Falls Sie „Nein“ angegeben haben: Was spricht für Sie gegen eine Weiterempfehlung?

_____

F 10: Welches Schulungsformat würden Sie empfehlen?

- ☐ vor Ort
- ☐ online

F 11: Für wie geeignet halten Sie Telemedizin für die humangenetische Beratung von Patientinnen und Patienten mit Tumorrisikosyndrom?

- ☐ Sehr geeignet
- ☐ Eher geeignet
- ☐ Weder noch
- ☐ Eher ungeeignet
- ☐ Sehr ungeeignet

F 12: Wie viele Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf ein Tumorrisikosyndrom sehen Sie durchschnittlich im Monat (außer erblichen Brust- und Eierstockkrebs, HBOC)?

_____

5. Fragebogen: Zeiterfassung (Leistungserbringende)

Variablen / Tätigkeiten der Arbeit der Humangenetikerinnen und Humangenetiker, die in der Regelversorgung erfasst wurden:

Variable	**Beschreibung der Tätigkeit**
1: „Durcharbeit aller Unterlagen“	Alle vorliegenden Unterlagen durchsehen (z. B. medizinische Akten, Befunde, Anamnesen)
2: „Literatur-recherche / Vorbereitung Beratung“	Relevante wissenschaftliche Literatur recherchieren und Erstberatung vorbereiten
3: „Weg zur Beratung / Formulare“	Formulare vorbereiten, Beratungszimmer aufsuchen
4: „Beratung“	Erstberatung durchführen
5: „Einwilligung durchsprechen und einholen“	Ratsuchende Person aufklären, Einwilligung für die Blutentnahme / genetische Diagnostik einholen
6: „Blutentnahme“	Blutentnahme zur genetischen Diagnostik durchführen
7: „Dokumentation Erstberatung“	Erstberatung und alle relevanten Informationen, Unterlagen dokumentieren
8: „Laborauftrag“	Laborauftrag zur genetischen Diagnostik erstellen und versenden
9: „Persönliche / telefonische Befund-mitteilung“	Ergebnisse der genetischen Diagnostik an die ratsuchende Person übermitteln
10: „Gutachten und schriftliche Befundmitteilung“	Gutachten erstellen und Befund verschriftlichen, schriftliche Befundmitteilung versenden
11: „GePaDo Einträge, Fallabschluss“	Fall in GePaDo erfassen, Fallbearbeitung abschließen

Variablen / Tätigkeiten der Arbeit der Humangenetikerinnen und Humangenetiker, die in der NVF erfasst wurden:

Variable	**Beschreibung der Tätigkeit**
1: „Durcharbeit aller Unterlagen“	Alle vorliegenden Unterlagen durchsehen (z. B. medizinische Akten, Befunde, Anamnesen)
2: „Literatur-recherche / Vorbereitung Beratung“	Relevante wissenschaftliche Literatur recherchieren und Erstberatung vorbereiten
3: „Technische Vorbereitung / Formulare“	Technische Vorbereitung / evtl. Formulare vorbereiten
4: „Beratung“	Erstberatung durchführen

5: „Dokumentation Beratung“	Erstberatung und alle relevanten Informationen, Unterlagen dokumentieren
6: „Gutachten und schriftliche Befundmitteilung“	Gutachten erstellen und Befund verschriftlichen, Unterlagen zur Befundmitteilung an niedergelassene Onkologinnen und Onkologen übermitteln
7: „GePaDo Einträge, Fallabschluss“	Fall in GePaDo erfassen, Fallbearbeitung abschließen

Variablen / Tätigkeiten der Arbeit der Fallmanagerinnen und Fallmanager, die in der NVF erfasst wurden:

Variable	**Beschreibung der Tätigkeit**
1: „Aufnahme SAP“	Stammdaten anlegen, Besuchsart einpflegen, Besuch anlegen
2: „Aufnahme GePaDo inkl. Scan“	Stammdaten anlegen, vorhandene Unterlagen scannen und/oder in GePaDo unter 'Dokumente' ablegen
3: „Tel. Erstkontakt“	Personalien, Erkrankungen und Familiengeschichte erfragen und ergänzen
4: „Versand Formulare“	Einwilligungserklärung zur Beratung, Stammbaum und Fragebogen zur Erkrankung mit Begleitschreiben per Post versenden
5: „Erinnerung Formulare“	Erinnerung bei ausstehenden Formularen, evtl. Hilfestellung
6: „Erhalt der Unterlagen“	Überprüfung der Unterlagen auf Vollständigkeit, Etikettendruck, Unterlagen scannen und unter 'Dokumente' im GePaDo ablegen, ggf. fehlende Unterlagen anfordern
7: „Stammbaum“	Stammbaum nach vorliegenden Unterlagen in GePaDo erstellen, evtl. bei Unklarheiten telefonisch nachfassen
8: „Terminvergabe inkl. Einträge, Link etc.“	Telefonische Terminvergabe, Eintrag im Terminkalender, Termin in GePaDo einpflegen, Terminbestätigung an Ratsuchende per E-Mail oder Post versenden, Link für telemedizinsiche humangenetische Beratung anlegen
9: „Laborauftrag“	Auftragsschein für Laboruntersuchungen scannen (wird von der Beraterin/dem Berater erstellt) und in GePaDo unter 'Dokumente` ablegen, Auftrag mit Begleitschreiben per Post oder Fax versenden
10: „Versand HG“	HG und MGU scannen und in GePaDo unter 'Dokumente' ablegen, Kopien erstellen und an niedergelassenen Onkologinnen und Onkologen sowie Ratsuchenden per Post versenden
11: „Archivierung“	Unterlagen sortieren und per Hauspost ins Archiv geben

Anlage 3: Interviewleitfäden

1. Interviewleitfaden Fallmanagerinnen und Fallmanager

Einleitung

Vielen Dank, dass Sie der Teilnahme an dem Interview eingewilligt haben. Mit dem Interview möchten wir einen Einblick in Ihre persönlichen Erfahrungen mit der Umsetzung des Projekts erhalten. Das Interview wird circa 30 Minuten dauern und ist selbstverständlich freiwillig. Sie haben außerdem das Recht, das Interview jederzeit abzubrechen. Damit wir das Interview für die Auswertung verschriftlichen können, werde ich unser Gespräch tonaufzeichnen.

Die Informationen aus dem Interview werden pseudonymisiert. Das heißt, es sind keinerlei Rückschlüsse auf Ihre Person möglich. Zu diesem Zweck werden Ihre personenbezogenen Daten getrennt von Befragungsdaten aufbewahrt. Auch die Transkription und Auswertung werden vollkommen pseudonymisiert erfolgen. Damit sind keinerlei Rückschlüsse für Dritte möglich.

Haben Sie Fragen, die wir vorab besprechen sollten?

Erzählaufforderung	Konkrete Fragen	Nachfragen
Thema: Zufriedenheit mit dem Versorgungsablauf	1) Bitte beschreiben Sie Ihre Tätigkeit als Fallmanager während der Interventionsphase der Studie.	Wie ist der genaue Ablauf? An welchen Schritten sind Sie beteiligt? Mit wem treten Sie in Kommunikation?
	2) Wie finden Sie den Ablauf der humangenetischen Beratung durch die neue Versorgungsform?	Wie zufrieden sind Sie mit der Umsetzung?
	3) Welchen Mehrwert sehen Sie in der Koordination durch Fallmanager?	
Thema: Austausch mit den Patienten	4) Wie fanden Sie die Kommunikation und Koordination mit den Patienten?	Haben Sie zeitnah alle Informationen erhalten, um den Fall zu bearbeiten?
	5) Gab es Fälle, bei denen die Koordination nicht gut lief? Wie sind Sie mit diesen Fällen umgegangen?	Welche Gründe/Faktoren haben die Koordination erschwert?
Thema: Zusammenarbeit	6) Wie fanden Sie die Kommunikation mit den Onkologen und Humangenetikern?	Was hat gut funktioniert? Was hat weniger gut funktioniert?

	7) Gab es Herausforderungen in der Zusammenarbeit?	Falls ja: Welche? Wie sind Sie mit diesen Herausforderungen umgegangen?
	8) Welche Vorschläge haben Sie, um die Zusammenarbeit mit den verschiedenen Akteuren zu optimieren?	
Thema: Akzeptanz der Telemedizin als Form der Beratung	9) Haben die Patienten mit Ihnen darüber gesprochen, was sie davon halten, dass die ärztlichen Gespräche telemedizinisch ablaufen?	Falls ja: Was finden sie gut? Was finden sie weniger gut?
	10) Was halten Sie davon, dass die Beratung zum Tumorrisikosyndrom telemedizinisch durchgeführt wird?	Was spricht für diese Beratungsform? Was spricht dagegen?
Thema: Kosten	11) Wie schätzen Sie Ihren durchschnittlichen Zeitaufwand während der Interventionsphase pro Patient ein? *(Schätzung der aufgewendeten Arbeitszeit für z. B. das Management der Patientenunterlagen, d.h. die reine Zeit für den Patienten; explizit nicht die Organisation der Studie wie Versendung von Fragebögen)*	Wie viel Zeit haben Sie für das reine Patientenmanagement benötigt?
	12) Wie schätzen Sie Ihren durchschnittlichen Zeitaufwand für die Kommunikation mit den weiteren Beteiligten (pro Patient) ein? *(z. B. für den Austausch mit Onkologen oder dem Humangenetischen Zentrum in Dresden und Hannover)*	Sehr aufwändig/weniger aufwändig (wenig/viel Zeit)
Thema: Verbesserungs- und Zukunftspotenzial	13) Fallen Ihnen Vorschläge ein, wie die humangenetische Beratung von Patienten mit Tumorrisikosyndrom verbessert werden könnte?	Falls ja: Welche?
	14) Was halten Sie davon, diese neue Form der humangenetischen Beratung, aus Fallmanagern und telemedizinischen Beratungsterminen, für alle Patienten in der Regelversorgung anzubieten?	Was spricht dafür? Was spricht dagegen? Was fehlt? Für welche Patientengruppe ist diese neue Beratungsform geeignet?
	15) Können Sie sich vorstellen, weiter als Fallmanager zu arbeiten?	Falls ja: Ist das eine Tätigkeit, die für sie reizvoll ist? Falls nein: Warum nicht?

		Was müsste sich ändern?
Thema: Beanspruchungshöhe **(NASA-TLX)**	*Im Folgenden geht es darum einzuschätzen, wie hoch die Beanspruchung Ihrer Tätigkeit* als Fallmanager *war. D. h. in welchem Maße Sie sich in sechs Dimensionen gefordert oder beansprucht gefühlt haben.* *Auf einer Skala von 1 (gering) bis 10 (hoch), wie schätzen Sie folgende Fragen ein:* 1) Wie anspruchsvoll empfinden Sie Ihre Tätigkeit (von 1 bis 10)? 2) Wie viel körperliche Aktivität erfordert Ihre Tätigkeit (von 1 bis 10)? 3) Wie viel Zeitdruck empfinden Sie während Ihrer Tätigkeit (von 1 bis 10)? 4) Wie zufrieden sind Sie mit Ihrer persönlichen Leistung bei der Umsetzung Ihrer Aufgaben (von 1 bis 10)? 5) Wie anstrengend empfinden Sie Ihre Tätigkeit (von 1 bis 10)? 6) Wie gestresst fühlen Sie sich während Ihrer Tätigkeit (von 1 bis 10)?	Dimensionen (NASA-TLX): 1) Geistige Anforderungen 2) Körperliche Anforderungen 3) Zeitliche Anforderungen 4) Leistung 5) Anstrengung 6) Frustration
Abschluss	*Gibt es abschließend noch etwas, dass Sie mir mitteilen möchten? Haben Sie noch eine Frage an mich oder habe ich einen wichtigen Punkt vergessen? Vielen Dank, dass Sie sich die Zeit für das Interview genommen haben!*	

2. Interviewleitfaden Humangenetikerinnen und Humangenetiker

Einleitung

Vielen Dank, dass Sie der Teilnahme an dem Interview eingewilligt haben. Mit dem Interview möchten wir einen Einblick in Ihre persönlichen Erfahrungen mit der Umsetzung des Projekts erhalten. Das Interview wird circa 30 Minuten dauern und ist selbstverständlich freiwillig. Sie haben außerdem das Recht, das Interview jederzeit abzubrechen. Damit wir das Interview für die Auswertung verschriftlichen können, werde ich unser Gespräch tonaufzeichnen.

Die Informationen aus dem Interview werden pseudonymisiert. Das heißt, es sind keinerlei Rückschlüsse auf Ihre Person möglich. Zu diesem Zweck werden Ihre personenbezogenen Daten getrennt von Befragungsdaten aufbewahrt. Auch die Transkription und Auswertung werden vollkommen pseudonymisiert erfolgen. Damit sind keinerlei Rückschlüsse für Dritte möglich.

Haben Sie Fragen, die wir vorab besprechen sollten?

Erzählaufforderung	Konkrete Fragen	Nachfragen
Thema: Zufriedenheit mit dem Versorgungsablauf	1) Wie unterscheidet sich der neue Beratungsprozess von dem bisherigen Prozess für Sie?	
	2) Wie finden Sie den neuen Ablauf im Vergleich zur herkömmlichen humangenetischen Beratung?	Wie zufrieden sind Sie mit der Umsetzung?
Thema: Zusammenarbeit	3) Wie fanden Sie die Zusammenarbeit und Kommunikation mit den Onkologen und Fallmanagern?	Was hat gut funktioniert? Was hat weniger gut funktioniert?
	4) In diesem Projekt sollen Fallmanager Sie unterstützen, indem bestimmte Aufgaben wie die Familienanamnese abgenommen werden? Wie haben Sie diese Arbeitsteilung empfunden?	War die Unterstützung hilfreich? Falls nicht: Warum? Haben Informationen gefehlt? Was könnte verbessert werden?
	5) Vor der Befundmitteilung in der onkologischen Praxis haben Sie humangenetische Gutachten und Berichte an die Onkologen geschickt. Wie war das Feedback seitens der Onkologen auf diese Gutachten und Berichte?	
	6) Gab es Herausforderungen in der Zusammenarbeit?	Falls ja: Welche Herausforderungen? Wie sind Sie damit umgegangen?
	7) Welche Vorschläge haben Sie, um die Zusammenarbeit mit den verschiedenen Akteuren zu optimieren?	
Thema: Akzeptanz der Telemedizin als Form der Beratung	8) Wie haben Sie die telemedizinische Beratung der Patienten im Vergleich zur Beratung vor Ort im Humangenetischen Zentrum wahrgenommen?	Welche Unterschiede sehen Sie?
	9) Welche Herausforderungen gab es im Vergleich zur herkömmlichen Beratung vor Ort?	Gab es technische Schwierigkeiten? Falls ja, wie sind Sie damit umgegangen?
	10) Was halten Sie davon, dass die Beratung zum Tumorrisikosyndrom telemedizinisch durchgeführt wird?	Was spricht für diese Beratungsform? Was spricht dagegen?

	11) Was halten Sie generell davon, dass ärztliche Beratungen per Telemedizin durchgeführt werden?	Welche Vorteile/Nachteile sehen Sie?
Thema: Kommunikation mittels Telemedizin	12) Verändert die telemedizinische Beratung für Sie die Kommunikation mit den Patienten? *(im Vergleich zum Gespräch in der Praxis vor Ort)*	Wie haben Sie die Kommunikation über den Bildschirm empfunden? Hatten Sie im Gespräch das Gefühl, dass der Patient Ihren Erklärungen folgen konnte? Welche Unterschiede gibt es zum F2F-Gespräch?
	13) Für wie geeignet halten Sie die Telemedizin, um komplizierte Befunde/Fälle zu besprechen?	Für welche Fälle eignet sich eine Beratung per Telemedizin? Was sollte berücksichtigt werden?
Thema: Kosten	14) Können Sie einschätzen, wie lange das Gespräch mit dem Patienten zur humangenetischen Erstberatung durchschnittlich dauert? *(in der Regelversorgung und in der neuen Versorgungsform)*	Wie viel Zeit haben Sie für die reine Erstberatung benötigt?
	15) Wie schätzen Sie den durchschnittlichen Zeitaufwand für die humangenetische Diagnostik und Beratung in der Regelversorgung und in der neuen Versorgungsform pro Patient ein? *(Schätzung der aufgewendeten Arbeitszeit für Diagnostik und Beratungsgespräch, d. h. die reine Zeit für den Patienten; explizit nicht die Organisation der Studie)*	Wie viel Zeit haben Sie für die reine Diagnostik und Beratung benötigt?
	16) Wie schätzen Sie Ihren durchschnittlichen Zeitaufwand für die Kommunikation mit den weiteren Beteiligten (pro Patient) ein? *(z. B. für den Austausch mit Onkologen oder Fallmanagern)*	Sehr aufwändig/weniger aufwändig (wenig/viel Zeit)
Thema: Verbesserungs- und Zukunftspotenzial	17) Fallen Ihnen Vorschläge ein, wie die humangenetische Beratung von Patienten mit Tumorrisikosyndrom verbessert werden könnte?	Falls ja: Welche?
	18) Was halten Sie davon, diese neue Form der humangenetischen Beratung, mit Fallmanagern, stärker eingebundenen Onkologen und telemedizinischen Beratungsterminen, für alle Patienten in der Regelversorgung anzubieten?	Was spricht dafür? Was spricht dagegen? Was fehlt? Für welche Patientengruppe ist diese neue Beratungsform geeignet?

	19) Können Sie sich vorstellen, die telemedizinische Beratung und den neuen Ablauf auch nach Projektende fortzuführen?	Falls ja: In allen Komponenten? Falls nein: Warum nicht? Was müsste sich ändern?
Thema: Beanspruchungshöhe (NASA-TLX)	*Im Folgenden geht es darum einzuschätzen, wie hoch die Beanspruchung Ihrer Tätigkeit war. D. h. in welchem Maße Sie sich in sechs Dimensionen gefordert oder beansprucht gefühlt haben. Hierbei geht es spezifisch um die neue Form der telemedizinischen Beratung, die Sie durchführen.* *Auf einer Skala von 1 (gering) bis 10 (hoch), wie schätzen Sie folgende Fragen ein:* 1) Wie anspruchsvoll empfinden Sie die telemedizinische Beratung (von 1 bis 10)? 2) Wie viel körperliche Aktivität erfordert die telemedizinische Beratung (von 1 bis 10)? 3) Wie viel Zeitdruck empfinden Sie wegen der telemedizinischen Beratung (von 1 bis 10)? 4) Wie zufrieden sind Sie mit Ihrer persönlichen Leistung während der telemedizinischen Beratung (von 1 bis 10)? 5) Wie anstrengend empfinden Sie die telemedizinische Beratung (von 1 bis 10)? 6) Wie gestresst fühlen Sie sich während der telemedizinischen Beratung (von 1 bis 10)?	Dimensionen (NASA-TLX): 1) Geistige Anforderungen 2) Körperliche Anforderungen 3) Zeitliche Anforderungen 4) Leistung 5) Anstrengung 6) Frustration
	20) Hat sich Ihre Beanspruchung/Belastung durch die neue Form der humangenetischen Beratung im Projekt verändert? Warum?	Die Belastung ist gleich geblieben/gesunken/gestiegen
Abschluss	*Gibt es abschließend noch etwas, dass Sie mir mitteilen möchten? Haben Sie noch eine Frage an mich oder habe ich einen wichtigen Punkt vergessen?* *Vielen Dank, dass Sie sich die Zeit für das Interview genommen haben!*	

3. Interviewleitfaden Onkologinnen und Onkologen

Einleitung

Vielen Dank, dass Sie der Teilnahme an dem Interview eingewilligt haben. Mit dem Interview möchten wir einen Einblick in Ihre persönlichen Erfahrungen mit der Umsetzung des Projekts erhalten. Das Interview wird circa 20 Minuten dauern und ist selbstverständlich freiwillig. Sie haben außerdem das Recht, das Interview jederzeit abzubrechen. Damit wir das Interview für die Auswertung verschriftlichen können, werde ich unser Gespräch tonaufzeichnen.

Die Informationen aus dem Interview werden pseudonymisiert. Das heißt, es sind keinerlei Rückschlüsse auf Ihre Person möglich. Zu diesem Zweck werden Ihre personenbezogenen Daten getrennt von Befragungsdaten aufbewahrt. Auch die Transkription und Auswertung werden vollkommen pseudonymisiert erfolgen. Damit sind keinerlei Rückschlüsse für Dritte möglich.

Haben Sie Fragen, die wir vorab besprechen sollten?

Erzählaufforderung	Konkrete Fragen	Nachfragen
Thema: Zufriedenheit mit dem Versorgungsablauf	1) Wie finden Sie den neuen Ablauf im Vergleich zur herkömmlichen humangenetischen Beratung?	Wie zufrieden sind Sie mit der Umsetzung?
	2) In diesem Projekt werden Sie intensiver in den Prozess der humangenetischen Beratung eingebunden als in der Regelversorgung. Was halten Sie davon?	
	3) Wie hilfreich waren die Checklisten und Standard Operating Procedures (SOPs), die Ihnen zur Verfügung gestellt wurden?	
	4) Haben Sie den Selbsttest „Tumorrisikosyndrom“ für Patienten in Ihrer Praxis genutzt, der Ihnen zur Verfügung gestellt wurde? *(Selbsttest mit 5 Fragen zu Anhaltspunkten einer erblichen Veranlagung)*	Falls ja: Wie hilfreich finden Sie den Test? Falls nein: Können Sie schildern, warum Sie den Test nicht genutzt haben?
	5) In der Regelversorgung: Wie regelmäßig erhalten Sie humangenetische Befunde von Patienten weitergeleitet? Insbesondere von den Patienten, bei denen Sie wissen, dass Sie sie zur humangenetischen Beratung geschickt haben oder diese empfohlen haben?	
Thema: Zusammenarbeit	6) Haben Sie an den (optionalen) Fallkonferenzen mit der Humangenetik teilgenommen?	Falls ja: Welchen Mehrwert sehen Sie in den interdisziplinären Fallkonferenzen? Wie hat die Umsetzung

		funktioniert? Gab es Herausforderungen? Falls nein: Warum nicht?
	7) Für die Befundmitteilung haben Sie einen schriftlichen Leitfaden und Bericht seitens der Humangenetik erhalten. Wie hilfreich fanden Sie diese Materialien?	Was hätte Ihnen bei der Befundmitteilung noch geholfen? Welche weiteren Informationen hätten Ihnen geholfen?
	8) Wie fanden Sie die Zusammenarbeit und Kommunikation mit den Humangenetikern und Fallmanagern?	Was hat gut funktioniert? Was hat weniger gut funktioniert?
	9) Welche Vorschläge haben Sie, um die Zusammenarbeit mit den verschiedenen Akteuren zu optimieren?	
Thema: Kosten	10) Für die Dokumentation der Studie benötigen wir ein paar zusätzliche Informationen: Können Sie einschätzen, wie viele Patienten mit Verdacht auf ein Tumorrisikosyndrom Sie durchschnittlich im Monat in Ihrer Praxis sehen (außer erblichen Brust- und Eierstockkrebs, HBOC)? *(CONSORT)*	
	11) Können Sie einschätzen, wie viel Prozent der Patienten mit Verdacht auf ein Tumorrisikosyndrom dann auch tatsächlich an der Studie teilnehmen? *(CONSORT)*	
	12) Wenn Patienten die Teilnahme an der Studie ablehnen: Was sind Gründe für die Nichtteilnahme? *(CONSORT)*	
	13) Welche Erfahrungen haben Sie bei der Rekrutierung von Patienten für die Studie OnkoRiskNET gemacht?	Warum gestaltet es sich als schwierig, Patienten einzuschließen? (Gründe)
	14) Können Sie einschätzen, wie lange das Gespräch mit dem Patienten zur Befundmitteilung durchschnittlich dauert?	Wie viel Zeit haben Sie für die reine Befundmitteilung benötigt?
	15) Wie schätzen Sie den durchschnittlichen Zeitaufwand für die humangenetische Diagnostik in der neuen Versorgungsform pro Patient ein? *(Schätzung der aufgewendeten Arbeitszeit; die reine Zeit für den Patienten für Diagnostik explizit ohne die*	Wie viel Zeit haben Sie für die reine Diagnostik benötigt?

	Zeit für die Rekrutierung oder Organisation der Studie)	
	16) Wie schätzen Sie Ihren durchschnittlichen Zeitaufwand für die Kommunikation mit den weiteren Beteiligten (pro Patient) ein? *(z. B. für den Austausch mit Fallmanagern oder dem Humangenetischen Zentrum in Dresden und Hannover)*	Sehr aufwändig/weniger aufwändig (wenig/viel Zeit)
Thema: Verbesserungs- und Zukunftspotenzial	17) Was halten Sie davon, diese neue Form der humangenetischen Beratung, aus Fallmanagern und telemedizinischen Beratungsterminen, für alle Patienten in der Regelversorgung anzubieten?	Was spricht dafür? Was spricht dagegen? Was fehlt? Für welche Patientengruppe ist diese neue Beratungsform geeignet?
	18) Können Sie sich vorstellen, auch über dieses Projekt hinaus, mehr in die humangenetische Beratung eingebunden zu sein?	Falls ja: In alle Komponenten? Falls nein: Warum nicht? Was müsste sich ändern?
Thema: Beanspruchungshöhe (NASA-TLX)	*Im Folgenden geht es darum einzuschätzen, wie hoch die Beanspruchung Ihrer Tätigkeit war. D. h. in welchem Maße Sie sich in sechs Dimensionen gefordert oder beansprucht gefühlt haben. Es geht hier nicht um Ihre allgemeinen Tätigkeiten als Arzt, sondern Ihre Tätigkeiten bei der humangenetischen Befundmitteilung und Beratung.* *Auf einer Skala von 1 (gering) bis 10 (hoch), wie schätzen Sie folgende Fragen ein:* 1) Wie anspruchsvoll empfinden Sie die humangenetische Beratung und Befundmitteilung (von 1 bis 10)? 2) Wie viel körperliche Aktivität erfordert die humangenetische Beratung und Befundmitteilung (von 1 bis 10)? 3) Wie viel Zeitdruck empfinden Sie wegen der humangenetischen Beratung und Befundmitteilung (von 1 bis 10)? 4) Wie zufrieden sind Sie mit Ihrer persönlichen Leistung während der Beratung und Befundmitteilung (von 1 bis 10)? 5) Wie anstrengend empfinden Sie die Beratung und Befundmitteilung (von 1 bis 10)?	Dimensionen (NASA-TLX): 1) Geistige Anforderungen 2) Körperliche Anforderungen 3) Zeitliche Anforderungen 4) Leistung 5) Anstrengung 6) Frustration

	6) Wie gestresst fühlen Sie sich während der Beratung und Befundmitteilung (von 1 bis 10)?	
	19) Hat sich Ihre Belastung durch die neue Form der humangenetischen Beratung im Projekt verändert? Warum?	Die Belastung ist gesunken (=1) / gleichgeblieben (=2) / gestiegen (=3)
Abschluss	*Gibt es abschließend noch etwas, dass Sie mir mitteilen möchten? Haben Sie noch eine Frage an mich oder habe ich einen wichtigen Punkt vergessen?* *Vielen Dank, dass Sie sich die Zeit für das Interview genommen haben!*	

4. Interviewleitfaden Patientinnen und Patienten mit TRS-Verdacht (IG, t1)

Einleitung

Vielen Dank, dass Sie der Teilnahme an dem Interview eingewilligt haben. Mit dem Interview möchten wir einen Einblick in Ihre persönlichen Erfahrungen mit dem Projekt erhalten. Das Interview wird circa 30 Minuten dauern. Ihre Teilnahme ist selbstverständlich freiwillig. Sie haben außerdem das Recht, das Interview jederzeit abzubrechen. Damit wir das Interview für die Auswertung verschriftlichen können, werde ich unser Gespräch tonaufzeichnen.

Die Informationen aus dem Interview werden pseudonymisiert. Auch die Transkription und Auswertung werden vollkommen pseudonymisiert erfolgen. Das bedeutet, dass Ihre personenbezogenen Informationen so verändert werden, dass für Dritte keine Rückschlüsse auf Ihre Person möglich sind.

Haben Sie Fragen, die wir vorab besprechen sollten?

Erzählaufforderung	**Konkrete Fragen**	**Nachfragen**
Thema: Zufriedenheit mit dem Versorgungsablauf	1) Bitte beschreiben Sie, wie die Beratung zum Tumorrisikosyndrom bisher abgelaufen ist.	
	2) Wie haben Sie den Ablauf der Beratung mit den verschiedenen Kontaktpersonen empfunden? War Ihnen der Ablauf der Beratung die ganze Zeit über klar?	Falls nein: Was war unklar? Was hätte Ihnen geholfen den Ablauf besser zu verstehen?
	3) Ebenfalls zu Beginn der Studie haben Sie Informationsmaterialien erhalten. Wie fanden Sie das Informationsmaterial?	Welche zusätzlichen Informationen hätten Ihnen geholfen?

	4) Hatten Sie in der Praxis Ihres behandelnden Onkologen die Möglichkeit den Selbsttest „Tumorrisikosyndrom“ auszufüllen? *(Selbsttest mit 5 Fragen zu Anhaltspunkten einer erblichen Veranlagung)*	Falls ja: Haben Sie den Selbsttest ausgefüllt? Wie hilfreich/verständlich fanden Sie diesen?
	5) Nach dem Einschluss in die Studie hat ein Fallmanager Kontakt mit Ihnen aufgenommen und medizinische Daten für die humangenetische Beratung gesammelt. Wie fanden Sie den Kontakt mit dem Fallmanager?	War das Vorgehen für Sie verständlich? Wie gut fühlten Sie sich betreut? Hatten Sie das Gefühl, alle Ihre Fragen besprechen zu können?
	6) Anschließend hatten Sie ein telemedizinisches Gespräch mit einem Humangenetiker vom Zentrum für Humangenetik der Medizinischen Hochschule Hannover / vom Institut für Klinische Genetik des Universitätsklinikum Carl Gustav Carus in Dresden. Wie war das Gespräch für Sie? Was wurde in dem Gespräch besprochen?	Waren die erhaltenen Informationen verständlich für Sie? Konnten Sie dem Gespräch folgen?
	7) Wussten Sie nach dem Gespräch mit dem Humangenetiker, was als nächstes passieren wird? *(Blutentnahme, genetische Diagnostik)*	
Thema: Akzeptanz der Telemedizin als Form der Beratung	8) Die humangenetische Erstberatung hat per Telemedizin durch das Humangenetische Zentrum stattgefunden. Haben Sie vor dieser Studie schon einmal an einer ärztlichen Beratung als Videosprechstunde teilgenommen?	Falls ja: Wie haben Sie die Beratung empfunden?
	9) Können Sie mir bitte den Ablauf der telemedizinischen Beratung (im Rahmen der Studie) beschreiben?	Wo fand die telemedizinische Beratung statt? Welche Herausforderungen sind aufgetreten?
	10) Gab es während der Beratung technische Schwierigkeiten?	Falls ja: Welche? Wie sind Sie damit umgegangen?
	11) Was halten Sie davon, dass die Beratung zum Tumorrisikosyndrom telemedizinisch und nicht vor Ort durchgeführt wurde?	Was spricht für diese Beratungsform? Was spricht dagegen?
Thema: Kommunikation mittels Telemedizin	12) Wie haben Sie die Kommunikation mit dem Humangenetiker im Videogespräch wahrgenommen?	Wie verständlich waren die Informationen?

	13) Wie einfach war es für Sie, Fragen zu stellen und Ihre Anliegen gegenüber dem Humangenetiker im Videogespräch anzusprechen?	Hatten Sie genügend Möglichkeiten, Ihre Fragen zu stellen? Sind nach dem Videogespräch Fragen offengeblieben?
	14) Haben Sie Ideen, wie die Kommunikation im Videogespräch verbessert werden könnte? Welche?	
Thema: Präferenzen	15) Wenn sie die Wahl über das Beratungsformat hätten: Würden Sie die ärztliche Beratung mittels Telemedizin oder vor Ort bevorzugen?	Warum? Aus welchen Gründen würden Sie sich dafür entscheiden?
	16) Wenn sich Freunde, Bekannte oder Familienangehörige in einer ähnlichen Situation wie Sie befinden würden, würden Sie Ihnen die telemedizinische Beratung im Vergleich zur Beratung vor Ort empfehlen?	Warum?
Thema: Zugang	17) Normalerweise findet die humangenetische Diagnostik und Beratung zum Tumorrisikosyndrom in einem humangenetischen Zentrum statt. Wie finden Sie es, dass Sie für die Blutentnahme, die genetischen Tests und die humangenetische Beratung nicht extra in dieses Zentrum fahren müssen?	
	18) Im Austausch mit dem Fallmanager haben Sie einen Termin zur Beratung erhalten. Wie lange haben Sie auf den Termin gewartet?	
Thema: Verbesserungs- und Zukunftspotenzial	19) Wie haben Sie die humangenetische Beratung allgemein empfunden?	
	20) Haben Sie Ideen, wie die Beratung zum Tumorrisikosyndrom verbessert werden könnte?	Falls ja: Welche?
	21) Im Rahmen der Studie nehmen Sie an einer neuen Versorgungsform teil, die es so normalerweise in der Versorgung nicht gibt. Auf Basis Ihrer bisherigen Erfahrungen: Würden Sie sich dafür aussprechen, dass die neue Versorgungsform auch nach der Projektlaufzeit weitergeführt wird?	Falls ja: Warum? Was spricht dafür? Falls nein: Warum? Was spricht dagegen? Was fehlt?
Abschluss	*Gibt es abschließend noch etwas, dass Sie mir mitteilen möchten? Haben Sie noch eine Frage*	

	an mich oder habe ich einen wichtigen Punkt vergessen? *Vielen Dank, dass Sie sich die Zeit für das Interview genommen haben!*	

5. Interviewleitfaden Patientinnen und Patienten ohne TRS-Verdacht (IG, t1)

Einleitung

Vielen Dank, dass Sie der Teilnahme an dem Interview eingewilligt haben. Mit dem Interview möchten wir einen Einblick in Ihre persönlichen Erfahrungen mit dem Projekt erhalten. Das Interview wird circa 30 Minuten dauern. Ihre Teilnahme ist selbstverständlich freiwillig. Sie haben außerdem das Recht, das Interview jederzeit abzubrechen. Damit wir das Interview für die Auswertung verschriftlichen können, werde ich unser Gespräch tonaufzeichnen.

Die Informationen aus dem Interview werden pseudonymisiert. Auch die Transkription und Auswertung werden vollkommen pseudonymisiert erfolgen. Das bedeutet, dass Ihre personenbezogenen Informationen so verändert werden, dass für Dritte keine Rückschlüsse auf Ihre Person möglich sind.

Haben Sie Fragen, die wir vorab besprechen sollten?

Erzählaufforderung	Konkrete Fragen	Nachfragen
Thema: Zufriedenheit mit dem Versorgungsablauf	1) Bitte beschreiben Sie, wie die Beratung zum Tumorrisikosyndrom bisher abgelaufen ist.	
	2) Wie haben Sie den Ablauf der Beratung mit den verschiedenen Kontaktpersonen empfunden? War Ihnen der Ablauf der Beratung die ganze Zeit über klar?	Falls nein: Was war unklar? Was hätte Ihnen geholfen den Ablauf besser zu verstehen?
	3) Ebenfalls zu Beginn der Studie haben Sie Informationsmaterialien erhalten. Wie fanden Sie das Informationsmaterial?	Welche zusätzlichen Informationen hätten Ihnen geholfen?
	4) Hatten Sie in der Praxis Ihres behandelnden Onkologen die Möglichkeit den Selbsttest „Tumorrisikosyndrom“ auszufüllen? *(Selbsttest mit 5 Fragen zu Anhaltspunkten einer erblichen Veranlagung)*	Falls ja: Haben Sie den Selbsttest ausgefüllt? Wie hilfreich/verständlich fanden Sie diesen?
	5) Nach dem Einschluss in die Studie hat ein Fallmanager Kontakt mit Ihnen aufgenommen und medizinische Daten für die humangenetische Beratung gesammelt. Wie fanden Sie den Kontakt mit dem Fallmanager?	War das Vorgehen für Sie verständlich? Wie gut fühlten Sie sich betreut? Hatten Sie das Gefühl, alle Ihre Fragen besprechen zu können?
	6) Anschließend hatten Sie ein telemedizinisches Gespräch mit einem Humangenetiker vom Zentrum für Humangenetik der Medizinischen Hochschule Hannover / vom Institut für Klinische Genetik des	Waren die erhaltenen Informationen verständlich für Sie? Konnten Sie dem Gespräch folgen?

	Universitätsklinikum Carl Gustav Carus in Dresden. Wie war das Gespräch für Sie? Was wurde in dem Gespräch besprochen?	
Thema: Akzeptanz der Telemedizin als Form der Beratung	7) Die humangenetische Erstberatung hat per Telemedizin durch das Humangenetische Zentrum stattgefunden. Haben Sie vor dieser Studie schon einmal an einer ärztlichen Beratung als Videosprechstunde teilgenommen?	Falls ja: Wie haben Sie die Beratung empfunden?
	8) Können Sie mir bitte den Ablauf der telemedizinischen Beratung (im Rahmen der Studie) beschreiben?	Wo fand die telemedizinische Beratung statt? Welche Herausforderungen sind aufgetreten?
	9) Gab es während der Beratung technische Schwierigkeiten?	Falls ja: Welche? Wie sind Sie damit umgegangen?
	10) Was halten Sie davon, dass die Beratung zum Tumorrisikosyndrom telemedizinisch und nicht vor Ort durchgeführt wurde?	Was spricht für diese Beratungsform? Was spricht dagegen?
Thema: Kommunikation mittels Telemedizin	11) Wie haben Sie die Kommunikation mit dem Humangenetiker im Videogespräch wahrgenommen?	Wie verständlich waren die Informationen?
	12) Wie einfach war es für Sie, Fragen zu stellen und Ihre Anliegen gegenüber dem Humangenetiker im Videogespräch anzusprechen?	Hatten Sie genügend Möglichkeiten, Ihre Fragen zu stellen? Sind nach dem Videogespräch Fragen offengeblieben?
	13) Haben Sie Ideen, wie die Kommunikation im Videogespräch verbessert werden könnte? Welche?	
Thema: Präferenzen	14) Wenn sie die Wahl über das Beratungsformat hätten: Würden Sie die ärztliche Beratung mittels Telemedizin oder vor Ort bevorzugen?	Warum? Aus welchen Gründen würden Sie sich dafür entscheiden?
	15) Wenn sich Freunde, Bekannte oder Familienangehörige in einer ähnlichen Situation wie Sie befinden würden, würden Sie Ihnen die telemedizinische Beratung im Vergleich zur Beratung vor Ort empfehlen?	Warum?

Thema: Zugang	16) Normalerweise findet die Beratung (und humangenetische Diagnostik) zum Tumorrisikosyndrom in einem humangenetischen Zentrum statt. Wie finden Sie es, dass Sie für die humangenetische Beratung nicht extra in dieses Zentrum fahren müssen?	
	17) Im Austausch mit dem Fallmanager haben Sie einen Termin zur Beratung erhalten. Wie lange haben Sie auf den Termin gewartet?	
Thema: Verbesserungs- und Zukunftspotenzial	18) Wie haben Sie die humangenetische Beratung allgemein empfunden?	
	19) Haben Sie Ideen, wie die Beratung zum Tumorrisikosyndrom verbessert werden könnte?	Falls ja: Welche?
	20) Im Rahmen der Studie nehmen Sie an einer neuen Versorgungsform teil, die es so normalerweise in der Versorgung nicht gibt. Auf Basis Ihrer bisherigen Erfahrungen: Würden Sie sich dafür aussprechen, dass die neue Versorgungsform auch nach der Projektlaufzeit weitergeführt wird?	Falls ja: Warum? Was spricht dafür? Falls nein: Warum? Was spricht dagegen? Was fehlt?
Abschluss	*Gibt es abschließend noch etwas, dass Sie mir mitteilen möchten? Haben Sie noch eine Frage an mich oder habe ich einen wichtigen Punkt vergessen?* *Vielen Dank, dass Sie sich die Zeit für das Interview genommen haben!*	

6. Interviewleitfaden Patientinnen und Patienten nach der Befundmitteilung / dem zweiten telemedizinischen Gespräch (IG, t2/3)

Einleitung

Vielen Dank, dass Sie der Teilnahme an dem Interview eingewilligt haben. Mit dem Interview möchten wir einen Einblick in Ihre persönlichen Erfahrungen mit dem Projekt erhalten. Das Interview wird circa 30 Minuten dauern. Ihre Teilnahme ist selbstverständlich freiwillig. Sie haben außerdem das Recht, das Interview jederzeit abzubrechen. Damit wir das Interview für die Auswertung verschriftlichen können, werde ich unser Gespräch tonaufzeichnen.

Die Informationen aus dem Interview werden pseudonymisiert. Auch die Transkription und Auswertung werden vollkommen pseudonymisiert erfolgen. Das bedeutet, dass Ihre personenbezogenen Informationen so verändert werden, dass für Dritte keine Rückschlüsse auf Ihre Person möglich sind.

Haben Sie Fragen, die wir vorab besprechen sollten?		
Erzählaufforderung	**Konkrete Fragen**	**Nachfragen**
Thema: Zufriedenheit mit dem Versorgungsablauf	1) Bitte beschreiben Sie, wie Ihre Beratung zum Tumorrisikosyndrom abgelaufen ist.	
	2) Wie haben Sie den Ablauf der Beratung mit den verschiedenen Kontaktpersonen empfunden? War Ihnen der Ablauf der Beratung die ganze Zeit über klar?	Falls nein: Was war unklar? Was hätte Ihnen geholfen den Ablauf besser zu verstehen?
	3) Zu Beginn der Studie: Hatten Sie in der Praxis Ihres behandelnden Onkologen die Möglichkeit den Selbsttest „Tumorrisikosyndrom“ auszufüllen? *(Selbsttest mit 5 Fragen zu Anhaltspunkten einer erblichen Veranlagung)*	Falls ja: Haben Sie den Selbsttest ausgefüllt? Wie hilfreich/verständlich fanden Sie diesen?
	4) Nach der Diagnostik hat Ihr behandelnder Onkologe Ihnen in der Praxis den Befund mitgeteilt. Wie war die Befundmitteilung für Sie?	Haben Sie den Befund verstanden? Konnten alle Ihre Fragen beantwortet werden?
	5) Im Rahmen der Studie hatten Sie nach der Befundmitteilung die Option an einer zweiten telemedizinischen Beratung mit dem Humangenetiker teilzunehmen. Haben Sie dieses Gespräch in Anspruch genommen?	Falls ja: Warum? Was hat Sie dazu bewegt, dieses Gespräch wahrzunehmen? Falls nein: Möchten Sie ausführen, warum Sie an dem zweiten Gespräch nicht teilgenommen haben?
	6) Wie war es für Sie, dass zwei verschiedene Ärzte mit Ihnen über Ihren Befund gesprochen haben?	
	7) Sie hatten bisher mehrere Beratungsgespräche mit verschiedenen Ärzten. Fühlen Sie sich im Vergleich zum Anfang besser informiert?	Falls nein: Welche Informationen hätten Sie sich gewünscht?
	8) Ein Fallmanager hat Sie während der Studie betreut und Informationen von Ihnen gesammelt. Wie fanden Sie den Kontakt mit dem Fallmanager?	War das Vorgehen für Sie verständlich? Wie gut fühlten Sie sich betreut? Hatten Sie das Gefühl, alle Ihre Fragen besprechen zu können?

Thema: Akzeptanz der Telemedizin als Form der Beratung	9) Die humangenetische Beratung hat per Telemedizin durch das Humangenetische Zentrum stattgefunden. Können Sie mir bitte den Ablauf der telemedizinischen Beratung (im Rahmen der Studie) beschreiben?	Wo fand die telemedizinische Beratung statt? Welche Herausforderungen sind aufgetreten?
	10) Gab es während der Beratung technische Schwierigkeiten?	Falls ja: Welche? Wie sind Sie damit umgegangen?
	11) Was halten Sie davon, dass die Beratung zum Tumorrisikosyndrom telemedizinisch und nicht vor Ort durchgeführt wurde?	Was spricht für diese Beratungsform? Was spricht dagegen?
Thema: Kommunikation mittels Telemedizin	12) Wie haben Sie die Kommunikation mit dem Humangenetiker im Videogespräch wahrgenommen?	
	13) Wie einfach war es Fragen zu stellen und Ihre Anliegen gegenüber dem Humangenetiker im Videogespräch anzusprechen?	Hatten Sie genügend Möglichkeiten, Ihre Fragen zu stellen? Sind nach dem Videogespräch Fragen offengeblieben?
	14) Haben Sie Ideen, wie die Kommunikation im Videogespräch verbessert werden könnte? Welche?	
Thema: Präferenzen	15) Wenn Sie die Wahl über das Beratungsformat hätten: Würden Sie die ärztliche Beratung per Telemedizin oder vor Ort bevorzugen?	Warum? Aus welchen Gründen würden Sie sich dafür entscheiden?
	16) Wenn sich Freunde, Bekannte oder Familienangehörige in einer ähnlichen Situation wie Sie befinden würden, würden Sie Ihnen die telemedizinische Beratung im Vergleich zur Beratung vor Ort empfehlen?	Warum?
Thema: Zugang	17) Normalerweise findet die humangenetische Diagnostik und Beratung zum Tumorrisikosyndrom in einem humangenetischen Zentrum statt. Wie finden Sie es, dass Sie für die Blutentnahme und die humangenetische Beratung nicht extra in dieses Zentrum fahren müssen?	
	18) Im Austausch mit dem Fallmanager haben Sie einen Termin zur Beratung erhalten. Wie lange haben Sie auf den Termin gewartet?	

Thema: Verbesserungs- und Zukunftspotenzial	19) Wie haben Sie die humangenetische Beratung allgemein empfunden?	
	20) Haben Sie Ideen, wie die Beratung zum Tumorrisikosyndrom verbessert werden könnte?	Falls ja: Welche?
	21) Im Rahmen der Studie haben Sie an einer neuen Versorgungsform teilgenommen, die es so normalerweise in der Versorgung nicht gibt. Würden Sie sich dafür aussprechen, dass die neue Versorgungsform auch nach der Projektlaufzeit weitergeführt wird?	Falls ja: Warum? Was spricht dafür? Falls nein: Warum? Was spricht dagegen? Was fehlt?
Abschluss	*Gibt es abschließend noch etwas, dass Sie mir mitteilen möchten? Haben Sie noch eine Frage an mich oder habe ich einen wichtigen Punkt vergessen?* *Vielen Dank, dass Sie sich die Zeit für das Interview genommen haben!*	

7. Interviewleitfaden Patientinnen und Patienten in der Kontrollgruppe (t2)

Einleitung

Vielen Dank, dass Sie der Teilnahme an dem Interview eingewilligt haben. Mit dem Interview möchten wir einen Einblick in Ihre persönlichen Erfahrungen mit dem Projekt erhalten. Das Interview wird circa 30 Minuten dauern. Ihre Teilnahme ist selbstverständlich freiwillig. Sie haben außerdem das Recht, das Interview jederzeit abzubrechen. Damit wir das Interview für die Auswertung verschriftlichen können, werde ich unser Gespräch tonaufzeichnen.

Die Informationen aus dem Interview werden pseudonymisiert. Auch die Transkription und Auswertung werden vollkommen pseudonymisiert erfolgen. Das bedeutet, dass Ihre personenbezogenen Informationen so verändert werden, dass für Dritte keine Rückschlüsse auf Ihre Person möglich sind.

Haben Sie Fragen, die wir vorab besprechen sollten?

Erzählaufforderung	**Konkrete Fragen**	**Nachfragen**
Thema: Zufriedenheit mit dem Versorgungsablauf	1) Bitte beschreiben Sie, wie die Beratung zum Tumorrisikosyndrom abgelaufen ist.	
	2) Wie haben Sie den Ablauf der Beratung mit den verschiedenen Kontaktpersonen empfunden? War Ihnen der Ablauf der Beratung die ganze Zeit über klar?	Falls nein: Was war unklar? Was hätte Ihnen geholfen den Ablauf besser zu verstehen? Welche zusätzlichen Informationen hätten Ihnen geholfen?

	3) Nachdem Sie in Ihrer onkologischen Praxis in die Studie aufgenommen wurden, haben Sie selbst einen Termin zur humangenetischen Beratung vereinbart. Welche Erfahrungen haben Sie mit der Terminvereinbarung gemacht? Wie lange haben Sie auf einen Termin gewartet?	Gab es Schwierigkeiten oder Unklarheiten bei der Terminvereinbarung? Wie leicht oder schwierig war es für Sie, den Termin zu einem für Sie passenden Zeitpunkt zu finden?
	4) Anschließend hatten Sie eine erste Beratung in den Räumlichkeiten des Humangenetischen Zentrum der Medizinischen Hochschule Hannover bzw. am Institut für Klinische Genetik des Universitätsklinikum Carl Gustav Carus in Dresden. Wie war das Gespräch für Sie? Was wurde in dem Gespräch besprochen?	Waren die erhaltenen Informationen verständlich für Sie? Konnten Sie dem Verlauf des Gesprächs gut folgen?
	5) Wussten Sie nach dem ersten Gespräch mit dem Humangenetiker, was als nächstes passieren wird? *(Blutentnahme, genetische Diagnostik)*	
	6) Wie lange war Ihre Anreise zum Humangenetischen Zentrum der Medizinischen Hochschule Hannover bzw. zum Institut für Klinische Genetik des Universitätsklinikum Carl Gustav Carus in Dresden? Wie sind Sie angereist? Wie fanden Sie es, dass Sie zu der Beratung anreisen mussten?	Gab es Herausforderungen oder Unannehmlichkeiten im Zusammenhang mit der Anreise? Gibt es Aspekte, die Sie hervorheben möchten, wenn es um die Anreise geht?
	7) Im weiteren Verlauf erfolgte die Diagnostik durch die Humangenetik. Die Mitteilung des Befunds findet in der Regel telefonisch statt. Hat die Befundmitteilung auch bei Ihnen per Telefon stattgefunden? Wie haben Sie dieses Gespräch zur Befundmitteilung (und Beratung) wahrgenommen?	<u>Falls nein</u>: Wie haben Sie von dem Befund erfahren? War das Gespräch für sie verständlich und hilfreich?
	8) Wie haben Sie die Kommunikation mit dem Humangenetiker empfunden? Wie einfach war es Fragen zu stellen und Ihre Anliegen gegenüber dem Humangenetiker anzusprechen?	Hatten Sie genügend Möglichkeiten, Ihre Fragen zu stellen? Sind nach dem Gespräch Fragen offengeblieben?
	9) Hatten Sie während des Gesprächs ausreichend Zeit, um alle Fragen und Anliegen zu besprechen?	Fallen Ihnen Ideen/Vorschläge ein, wie die Kommunikation verbessert werden könnte?

	10) Haben Sie mit Ihrem behandelnden Onkologen über die Ergebnisse der humangenetischen Beratung gesprochen? Haben Sie Ihren Onkologen um ein Gespräch gebeten? Oder hat Ihr Onkologe Sie von selbst zu einem Gespräch eingeladen? Haben Sie mit Ihrem Onkologen in einem routinemäßigen Termin gesprochen oder haben Sie dafür einen extra Termin vereinbart? *(und sind dann extra in die onkologische Praxis gefahren)*	Falls ja: Haben Sie den Befund mit Ihrem Onkologen geteilt? Falls nein: Warum nicht? Was hat sie davon abgehalten?
Thema: Verbesserungs- und Zukunftspotenzial	11) Wie haben Sie die humangenetische Beratung im Humangenetischen Zentrum allgemein empfunden?	
	12) Haben Sie Ideen, wie die Beratung zum Tumorrisikosyndrom verbessert werden könnte?	Falls ja: Welche?
	13) Angenommen, es hätte die Möglichkeit einer Videosprechstunde für die humangenetische Beratung gegeben. Dann hätten Sie nicht für die Beratung ins Zentrum anreisen müssen. Hätten Sie Interesse an einer Beratung per Videosprechstunde gehabt? Wie stellen Sie sich eine Videosprechstunde allgemein vor? *(z. B. in Hinblick auf die Umsetzung)*	Welche Faktoren würden bei Ihrer Entscheidung eine Rolle spielen? Glauben Sie, dass eine Videosprechstunde genauso informativ sein könnte wie ein persönliches Gespräch im humangenetischen Zentrum?
	14) Wenn Sie über die humangenetische Beratung nachdenken: Würde die Option einer Videosprechstunde die Beratung erleichtern oder erschweren?	
Abschluss	*Gibt es abschließend noch etwas, dass Sie mir mitteilen möchten? Haben Sie noch eine Frage an mich oder habe ich einen wichtigen Punkt vergessen?* *Vielen Dank, dass Sie sich die Zeit für das Interview genommen haben!*	

8. Fokusgruppenleitfaden

Schulungsinhalte: Grundlagen der Tumorrisikosyndrome, Erhebung einer erweiterten Familienanamnese, Möglichkeiten und Limitationen genetischer Diagnostik.

Zusätzlich werden Checklisten bzw. Standard Operating Procedures (SOPs), Informationsmaterialien zur Weitergabe an Patientinnen und Patienten mit dem V.a. ein TRS sowie alle notwendigen Formulare zum Einschluss in die NVF und zur Übermittlung relevanter eigen- und familienanamnestischer Angaben bereitgestellt.

Drei zu beleuchtende Themenbereiche der Schulung:

- *Unterstützung der Entscheidungsfindung über die Verdachtsdiagnose*
- *Vorbereitung auf die persönliche Beratung und den folgenden Prozess*

Verbesserung des Umgangs mit der Verdachtsklärung, auch hinsichtlich der Kommunikation mit Familienangehörigen

Erzählaufforderung	Konkrete Fragen	Nachfragen
Thema: Organisatorische Aspekte der Schulung	1) Wie zufrieden waren Sie mit den Rahmenbedingungen der Schulung?	War der zeitliche Umfang der Schulung angemessen?
		Haben Sie das Arbeitstempo bei der Schulung als angemessen empfunden?
		Ist die Veranstaltung auf die Bedürfnisse der Zielgruppe abgestimmt?
Thema: Inhaltliche Aspekte der Schulung	2) Waren die Inhalte der Schulung für Sie verständlich und nachvollziehbar?	Sie die Inhalte der Schulung gut nachvollziehbar?
		Haben Sie die Schulung als verständlich empfunden?
	3) War die Schulung Ihrer Meinung nach sinnvoll aufgebaut?	Ist die Schulung nachvollziehbar gegliedert?
		War ein roter Faden erkennbar?
		Sind die Lernziele der Schulung klar erkennbar?
		Wie schätzen Sie Ihren Lerngewinn ein?
Thema: Schulungsmaterialien	4) Sind Sie mit den Ihnen bereitgestellten Schulungsmaterialien zufrieden	Empfinden Sie die bereitgestellten Dokumente als hilfreich? (Checklisten bzw. Standard Operating Procedures (SOPs), Informationsmaterialien für

		Patientinnen und Patienten mit V.a. TRS, Formulare zum Einschluss in die NVF und zur Übermittlung relevanter eigen- und familienanamnestischer Angaben)
Thema: Abschlussbewertung und Fazit		Unterstützt die Veranstaltung Sie in sinnvoller Art und Weise bei der Durchführung Ihrer Arbeit?
		Fühlen Sie sich hinsichtlich einer Verdachtsdiagnose bei der Entscheidungsfindung unterstützt?
		Fühlen Sie sich besser vorbereitet auf die Kommunikation und den Umgang mit Patientinnen und Patienten und deren Familienangehörigen bei einer Verdachtsklärung?
		Wie zufrieden waren Sie mit der Schulung?
		Würden Sie die Schulung weiterempfehlen?

Anlage 4: Entscheidungshilfe: Selbsttest zum Tumorrisikosyndrom

SELBST TEST Tumor-risiko-syndrom

Sehr geehrte Damen und Herren,

heute weiß man, dass Krebs viele Ursachen haben kann wie Aspekte des Lebensstils (z.B. Alkohol- und Tabakkonsum, Ernährung, Bewegung) oder Umweltfaktoren (z. B. Strahlungen oder Schadstoffe in der Luft). **Aber auch eine erbliche Veranlagung kann Krebs auslösen.**

Wenn dies der Fall ist, kann eine ärztliche Beratung und Untersuchung dabei helfen zu klären, ob ein erhöhtes Risiko für (weitere) Krebserkrankungen bei Patientinnen und Patienten sowie ihren Nachkommen besteht und wie Krebserkrankungen sich durch geeignete Vorsorgeuntersuchungen frühzeitig behandeln oder sogar verhindern lassen. Ein gesundheitliches Risiko ist mit einer etwaigen genetischen Untersuchung nicht verbunden.

Wenn Sie herausfinden möchten, ob es auch bei Ihnen Anhaltspunkte auf eine erbliche Veranlagung für Krebserkrankungen gibt, nehmen Sie sich bitte einen Moment Zeit und beurteilen, ob eine der folgenden Aussagen auf Sie zutrifft:



- ○ Ich bin **vor dem 50. Lebensjahr** an Krebs erkrankt.
- ○ Ein **erstgradig Verwandter** von mir (Eltern, Geschwister, Kinder) oder mehrere Verwandte sind **vor dem 50. Lebensjahr** an Krebs erkrankt.
- ○ Die **gleiche Krebserkrankung** ist bei mir und einem erstgradig Verwandten oder mehreren Verwandten aufgetreten.
- ○ Bei mir oder einer bzw. einem Verwandten sind **mehrere unterschiedliche Krebserkrankungen** aufgetreten (Metastasen einer Grunderkrankung zählen nicht dazu).
- ○ Mir wurde gesagt, dass es bei mir aus medizinischer Sicht Anzeichen gibt, die auf eine erbliche Veranlagung hindeuten (z. B. vermehrte Polypen, Hautauffälligkeiten oder Fehlbildungen).

Trifft einer der oben genannten Punkte zu, wird eine Humangenetische Beratung empfohlen.

Gerne können Sie auch mit uns direkt Kontakt aufnehmen!

Medizinische Hochschule Hannover
Institut für Humangenetik
Tel.: +49 (0)511 532- 80832

Anlage 5: Effektevaluation zu den Subskalen des MICRA-Fragebogens

In Tabelle 1 finden sich die deskriptiven Statistiken zum psychologischen Distress in den Subskalen des MICRA-Fragebogens.

Tabelle 1. Deskriptive Statistiken zum psychologischen Distress in den Subskalen des MICRA

Subskala	Gruppe	Zeit-punkt	Min	Q1	Median	Mittel	SD	Q3	Max	*n*	Fehlende Werte*
Belastung	IG	t1	0,00	0,00	2,00	3,73	4,08	6,00	16,00	151	3
Positive Erfahrung	IG	t1	2,00	9,00	10,00	10,33	2,75	12,00	17,00	153	1
Unsicherheit	IG	t1	0,00	8,00	12,00	12,76	6,29	16,00	45,00	153	1
Belastung	IG	t2	0,00	0,25	3,00	4,51	5,32	7,00	24,00	82	0
Positive Erfahrung	IG	t2	2,00	9,00	10,00	10,15	2,93	12,00	18,00	82	0
Unsicherheit	IG	t2	3,00	10,00	14,00	14,60	6,31	18,75	38,00	82	0
Belastung	KG	t1	0,00	0,00	1,00	3,09	4,63	5,00	21,00	93	1
Positive Erfahrung	KG	t1	5,00	9,00	11,00	11,70	3,27	14,00	20,00	93	1
Unsicherheit	KG	t1	0,00	8,00	12,00	12,66	6,21	16,00	28,12	93	1
Belastung	KG	t2	0,00	1,00	2,00	4,49	4,69	7,00	16,00	41	2
Positive Erfahrung	KG	t2	5,00	9,00	11,00	10,93	2,98	13,00	19,00	41	2
Unsicherheit	KG	t2	3,00	8,00	12,00	13,19	6,39	18,00	26,00	41	2

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, Min = minimaler Wert; Max = maximaler Wert, Q1 = 1. Quartil, Q3 = 3. Quartil, SD = Standardabweichung, *n* = Fallzahl. *Fehlende Werte stellen unvollständige Fragebögen dar, die nicht in die Auswertung mit einbezogen werden konnte.

Subskala Belastung:

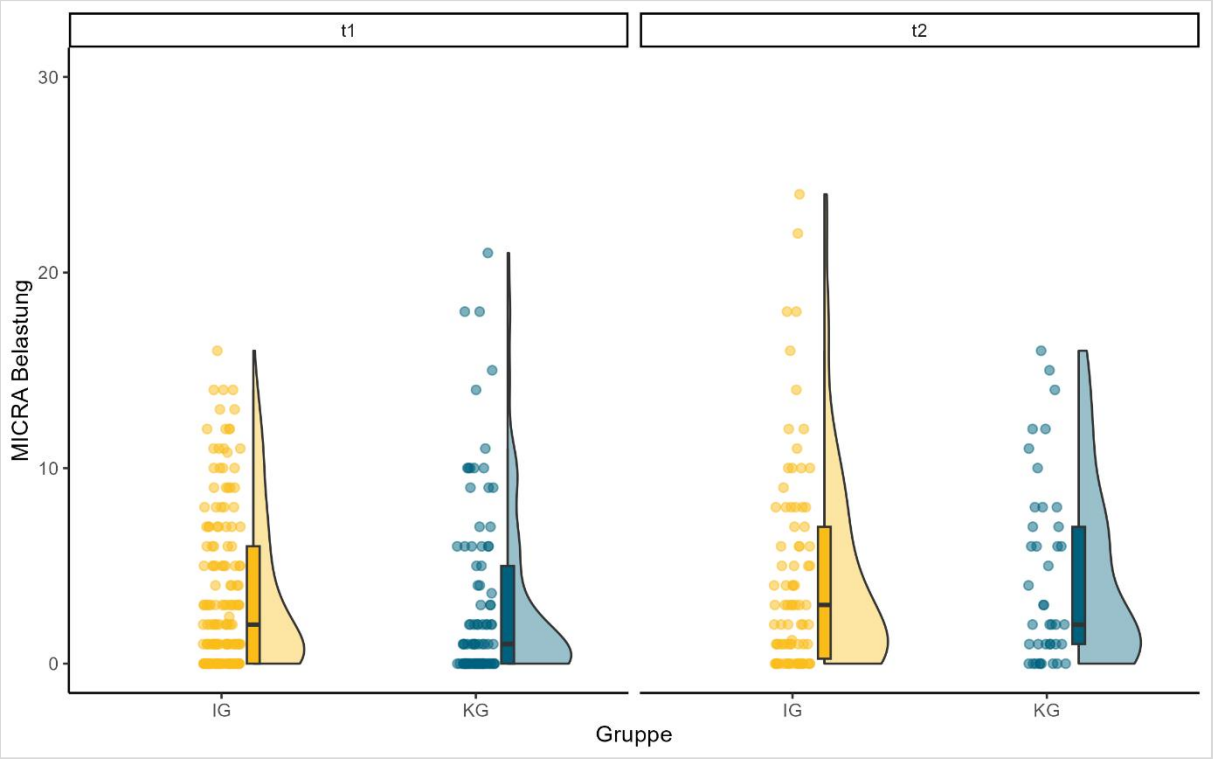


Abbildung 1. Verteilung des psychologischen Distress im MICRA in der Subskala Belastung.
Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, t1 = nach der humangenetischen Beratung, t2 = nach der Befundmitteilung.

Für die Subskala Belastung ergab sich für t1 ein $\delta = 0{,}155$ und für t2 ein $\delta = 0{,}224$. Für die Subskala Belastung wurde zu t1 der Nichtunterlegenheitstest nicht signifikant ($W = 7035$, $p = 0{,}510$). Es konnte sogar eine signifikant geringere Belastung nach der humangenetischen Beratung in der KG im Vergleich zur IG nachgewiesen werden (Überlegenheitstest, $W = 8172$, $p = 0{,}028$). Die Hypothese zur Subskala Belastung wurde daher zu t1 eindeutig widerlegt. Zu berücksichtigen ist, dass die Werte auf der Subskala Belastung in beiden Gruppen im unteren Bereich lagen und daher von einer insgesamt geringen wahrgenommenen Belastung nach der humangenetischen Beratung zu sprechen ist. Zu t2 war der Nichtunterlegenheitstest nicht signifikant ($W = 1446$, $p = 0{,}103$). Gleichzeitig konnte auch kein signifikanter Unterschied zwischen IG und KG nachgewiesen werden (Überlegenheitstest, $W = 1638$, $p = 0{,}818$). Zusammenfassend bedeutet dies, dass die Hypothese zur Subskala Belastung zu t2 weder eindeutig bestätigt noch eindeutig widerlegt werden könnte.

Subskala positive Erfahrung:

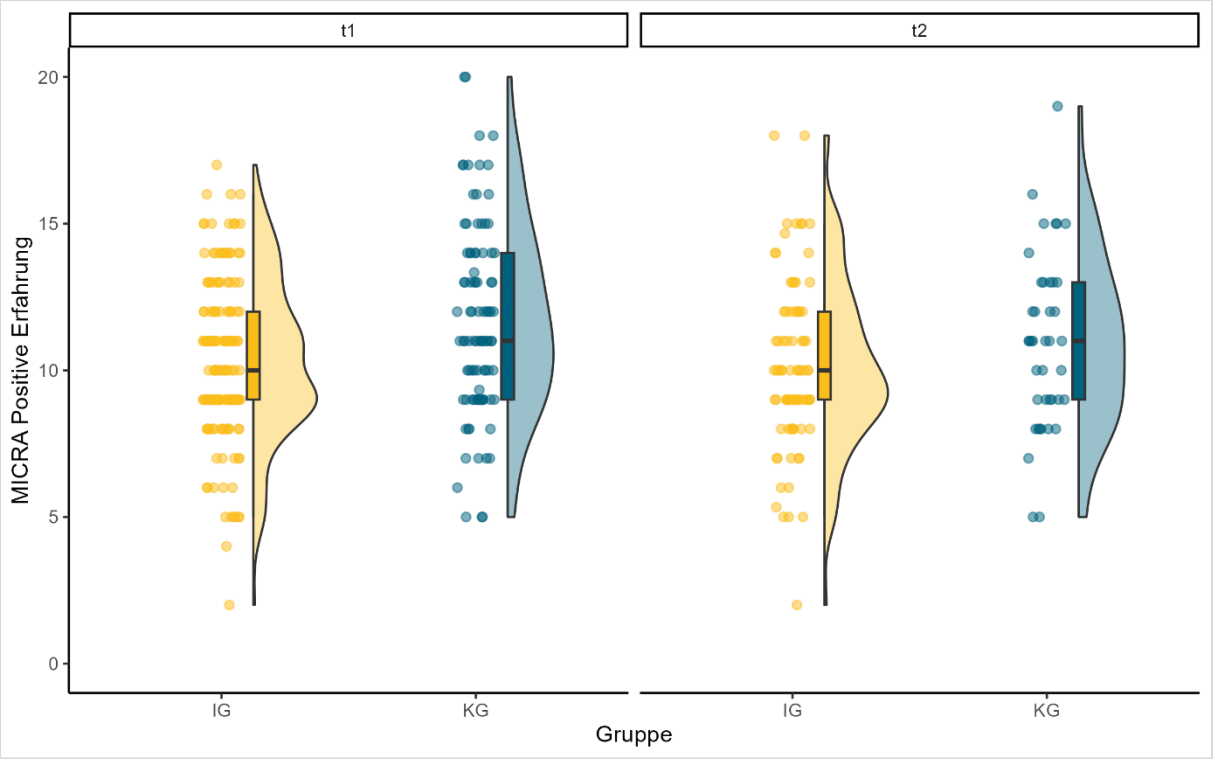


Abbildung 2. Verteilung des psychologischen Distress im MICRA in der Subskala positive Erfahrung.

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, t1 = nach der humangenetischen Beratung, t2 = nach der Befundmitteilung.

Für die Subskala positive Erfahrung ergab sich für t1 ein $\delta = 0{,}585$ und für t2 ein $\delta = 0{,}546$. Für die Subskala positive Erfahrung wurde zu t1 der Nichtunterlegenheitstest signifikant ($W = 4737$, $p < 0{,}001$). Es konnte sogar eine signifikant positivere Erfahrung nach der humangenetischen Beratung in der IG im Vergleich zur KG nachgewiesen werden (Überlegenheitstest, $W = 5430$, $p = 0{,}002$). Die Hypothese konnte daher für die Subskala positive Erfahrung zu t1 bestätigt werden. Zu t2 war der Nichtunterlegenheitstest ebenfalls signifikant ($W = 1261$, $p = 0{,}012$). Eine Überlegenheit der IG im Vergleich zur KG konnte jedoch nicht nachgewiesen werden (Überlegenheitstest, $W = 1432$, $p = 0{,}180$). Die Hypothese konnte daher für die Subskala positive Erfahrung zu t2 ebenfalls bestätigt werden.

Subskala Unsicherheit:

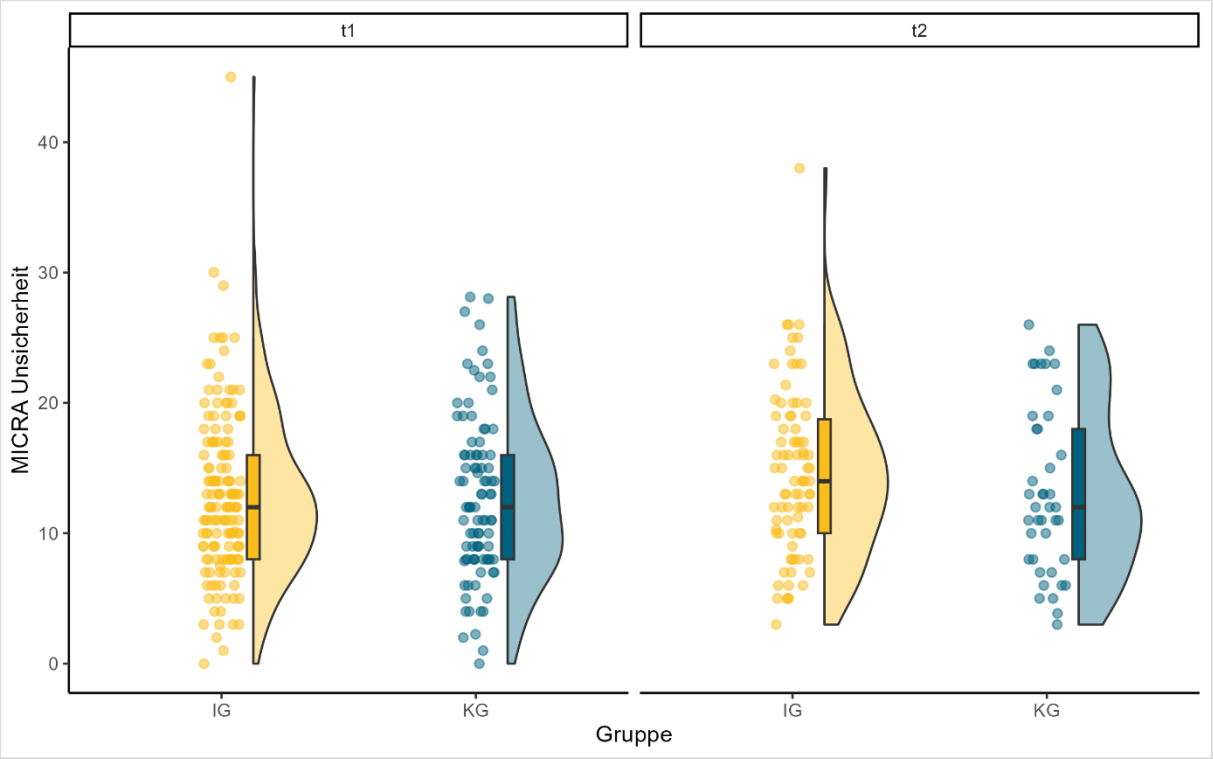


Abbildung 3. Verteilung des psychologischen Distress im MICRA in der Subskala Unsicherheit.
Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, t1 = nach der humangenetischen Beratung, t2 = nach der Befundmitteilung.

Für die Subskala Unsicherheit ergab sich für t1 ein $\delta = 0{,}633$ und für t2 ein $\delta = 0{,}660$. Für die Subskala Unsicherheit wurde zu t1 der Nichtunterlegenheitstest nicht signifikant ($W = 6770$, $p = 0{,}262$). Gleichzeitig konnte auch kein signifikanter Unterschied zwischen IG und KG nachgewiesen werden (Überlegenheitstest, $W = 7126$, $p = 0{,}984$). Zusammenfassend bedeutet dies, dass die Hypothese für die Subskala Unsicherheit zu t1 weder eindeutig bestätigt noch eindeutig widerlegt werden könnte. Zu t2 war der Nichtunterlegenheitstest nicht signifikant ($W = 1833$, $p = 0{,}793$). Gleichzeitig konnte auch kein signifikanter Unterschied zwischen IG und KG nachgewiesen werden (Überlegenheitstest, $W = 1918$, $p = 0{,}204$). Zusammenfassend bedeutet dies, dass die Hypothese für die Subskala Unsicherheit auch zu t2 weder eindeutig bestätigt noch eindeutig widerlegt werden könnte.

Anlage 6: Auswertung des Kostenfragebogens in der Kontrollgruppe

Zur Erfassung der Kosten für die An- und Abreise wurde ein selbstentwickelter Fragebogen verwendet. Dieser Fragebogen wurde ausschließlich von der KG zum Erhebungszeitpunkt t1 ausgefüllt, da in der IG aufgrund der telemedizinischen Beratungsform keine Anreisekosten entstanden. Insgesamt füllten lediglich 94 Personen (von 160 Personen, die die Face-to-Face-Beratung in Anspruch genommen hatten, 58,75 %) den Fragebogen aus. Es wurden die gefahrenen Kilometer zum CCC, das verwendete Verkehrsmittel, mögliche Begleitpersonen und die gesamte Reisedauer erfasst. Aufgrund des geringen Rücklaufs wurden die Angaben nicht für die Gesundheitsökonomie verwendet und sind hier nur der Vollständigkeit halber dargestellt (Tabelle 2). Für die Berechnung der An- und Abreisekosten wurde stattdessen die Distanz zum CCC auf Basis der Postleitzahl des Wohnortes verwendet.

Tabelle 2. Deskriptive Statistiken zur An- und Abreise auf Basis des Kostenfragebogens in der KG.

Variable	***n***	**KG (*n* = 94)**
Verkehrsmittel	80	
Bus		0 (0 %)
Bahn		11 (13,92 %)
Eigenes Auto		53 (65,82 %)
Ich wurde im Auto gefahren		16 (20,25 %)
Keine Angabe		14 (14,89 %)
Kilometer	80	
Mittelwert (SD)		105,31 (90,32)
Keine Angabe		14 (14,89 %)
Begleitperson	80	
Ja		37 (46,84 %)
Nein		43 (53,16 %)
Keine Angabe		14 (14,89 %)
Reisedauer	78	
Mittelwert (SD)		258,85 (134,23)
Keine Angabe		16 (17,02 %)

Anmerkung. KG = Kontrollgruppe, *n* = Fallzahl, SD = Standardabweichung.

Die meisten Befragten gaben an, mit dem eigenen Auto angereist zu sein (65,82 %), während einige Personen mit dem Auto gefahren wurden (20,25 %) oder mit der Bahn zum CCC reisten (13,92 %). Im Durchschnitt wurden 105 Kilometer (SD = 90 Kilometer) zurückgelegt. Zudem gab rund jede zweite Person an, mit einer Begleitperson gereist zu sein (46,84 %), während 53,16 % allein zur humangenetischen Beratung im CCC anreisten. Die durchschnittliche gesamte Reisedauer (Hin- und Rückreise) betrug 258 Minuten (SD = 135 Minuten).

Anlage 7: Sensitivitätsanalyse der Kosten der Leistungserbringenden

Tabelle 16 zeigt die deskriptiven Statistiken zum durchschnittlichen geschätzten Zeitaufwand der Leistungserbringenden in der IG und KG für die Per-Protocol-Analyse, bei der fehlende Werte nicht imputiert wurden. Die Humangenetikerinnen und Humangenetiker dokumentierten insgesamt 32 Fälle, davon 12 Fälle in der IG und 20 Fälle in der KG. Zudem wurden 78 Fälle von Fallmanagerinnen und Fallmanagern dokumentiert. Die Vorbereitungszeit, Beratungszeit und Nachbereitungszeit wurden in Form von angefallener Arbeitszeit berechnet.

Tabelle 3. Deskriptive Statistiken zum geschätzten durchschnittlichen Zeiteinsatz der Leistungserbringenden (Sensitivitätsanalyse).

	Leistungserbringende					
	Humangenetikerinnen und Humangenetiker			**Fall-management**		**Ambulanz (MFA)**
Variable	***N***	**IG** (*n* = 12)	**KG** (*n* = 20)	***N***	**IG**	**KG**
Vorbereitungszeit	32			78		
Mittelwert (SD)		32,08 (17,51)	45,00 (14,69)		71,36 (16,12)	62,28 (16,38)
Anteil in %		20 %	25 %		81 %	84 %
Beratungszeit	32			-	-	-
Mittelwert (SD)		49,42 (10,76)	47,25 (11,64)			
Anteil in %		31 %	27 %			
Nachbereitungszeit	32			78		
Mittelwert (SD)		78,08 (39,87)	83,75 (34,86)		16,83 (16,38)	11,92 (16,38)
Anteil in %		49 %	48 %		19 %	16 %
Gesamtzeit	32			78		
Mittelwert (SD)		159,59 (57,67)	176,00 (52,23)		88,19 (20,25)	74,21 (18,39)

Anmerkung. IG = Interventionsgruppe, KG = Kontrollgruppe, MFA = Medizinische Fachangestellte, *N* = Anzahl der dokumentierten Fälle, SD = Standardabweichung. Eine inferenzstatistische Prüfung erfolgte nicht aufgrund der geringen Anzahl dokumentierter Fälle pro Gruppe (n < 30).

Bei den Humangenetikerinnen und Humangenetikern betrug die durchschnittliche Gesamtzeit in der IG 159,59 Minuten (SD = 57,67) und in der KG 176,00 Minuten (SD = 52,23). Das Fallmanagement (IG-Fälle) wendete durchschnittlich eine Gesamtzeit von 88,19 Minuten pro Fall auf (SD = 20,25). Die Zeiten pro Fall in der Ambulanz (KG-Fälle) wurden auf 74,21 Minuten (SD = 18,39) geschätzt.

Durch die Aggregation der dokumentierten Gesamtzeiten ergab sich für die IG (Humangenetik-Zeit und Fallmanagement-Zeit) eine durchschnittliche Gesamtzeit pro Beratung von 248 Minuten (SD = 61,1) und für die KG (Humangenetik-Zeit und Ambulanz-Zeit) von 250 Minuten (SD = 55,4).