

# **Sachbericht**

## **Genetische Beratung in Deutschland – Struktur und Inanspruchnahme - GenBln 2**

**Im Auftrag des Bundesministeriums für Gesundheit vertreten durch das  
Robert Koch-Institut**

**Projektleitung:** Dr. Holger Tönnies (RKI), Univ.-Prof. Dr. Irmgard Nippert

**Kontaktdaten:**

Robert Koch-Institut, Geschäftsstelle Gendiagnostik-Kommission, Nordufer 20, 13353 Berlin;  
toenniesh@rki.de; Tel: 030-187542828  
nippert@uni-muenster.de

**Förderkennzeichen:** ZMVi1-2515-FSB-791

**Laufzeit:** 01.12.2015 – 31.03.2018

Fördersumme: 178.833 Euro

**Berlin, 26. Juni 2018**

## 2 Inhaltsverzeichnis

2 Inhaltsverzeichnis .....	2
3 Zusammenfassung.....	4
4 Einleitung.....	5
4.1 Die GenBln2-Erhebung .....	5
4.2 Die Machbarkeitsstudie.....	5
5 Erhebungs- und Auswertungsmethodik.....	6
5.1 Die GenBln2-Erhebung .....	6
5.1.2 Datenschutz.....	7
5.1.3 Rekrutierung der genetischen Beratungseinrichtungen .....	7
5.2 Datenerhebung zu den Strukturmerkmalen der teilnehmenden Beratungseinrichtungen .....	7
5.3 Die Einbeziehung fachwissenschaftlicher Experten zur Erstellung der Datenerhebungsinstrumente .....	8
5.4 Die GenBln2-Machbarkeitsstudie .....	8
5.4 Datenauswertung.....	9
6 Durchführung, Arbeits- und Zeitplan .....	10
7 Ergebnisse.....	10
7.1 Ergebnisse der GenBln2-Erhebung zur Inanspruchnahme und zur Beratungspraxis der genetischen Beratungseinrichtungen .....	10
7.1.1 Teilnehmende Beratungseinrichtungen.....	10
7.1.2 Erhobene genetische Beratungsfälle.....	11
7.1.3 Die wichtigsten Ergebnisse der GenBin2-Erhebung im Vergleich zur Inanspruchnahme der genetischen Beratung in 2011 im Überblick: .....	12
7.1.4 Ergebnisse der erstmals in GenBln2 erhobenen Daten (2016/2017) im Überblick. ....	13
7.2 Ergebnisse der Erhebung der Strukturmerkmale.....	15
7.2.1 Verteilung der soziodemographischen Merkmale der Leiterinnen und Leiter .....	15
7.2.2 Gemeindegrößen der genetischen Beratungseinrichtungen.....	15
7.2.3 Die Größe der teilnehmenden Einrichtung .....	16
7.2.4 Beratungspraxis.....	17
7.2.5 Auswirkungen der EBM-Abwertung humangenetischer Laborleistungen auf die Beratungen/ Quartal .....	17
7.2.6 Auswirkungen der EBM Aufwertung der humangenetischen Beratungsleistungen auf die Beratungen/ Quartal .....	18
7.2.7 Auswirkungen der Umsetzung der GEKO-Richtlinie zur genetischen Beratung .....	18

7.2.8 Beteiligung der Einrichtung an der Fortbildung zur fachgebundenen genetischen Beratung .....	18
7.3 Ergebnisse der Machbarkeitsstudie .....	18
7.3.1 Erreichbarkeit einer Studienpopulation .....	18
7.3.2 Forschungsrelevante Fragestellungen auf der Basis der vertraulichen Befragung von Fachärztinnen und Fachärzten für Frauenheilkunde und Geburtshilfe .....	19
8 Diskussion der Ergebnisse .....	20
8.1 Die GenBln2 Daten zur Inanspruchnahme der genetischen Beratung in 2016/2017 .....	20
8.2 Die Machbarkeitsstudie.....	21
9 Gender Mainstreaming Aspekte .....	21
9.1 GenBln2-Studie.....	21
9.2 Erhebung der Strukturmerkmale der beteiligten Einrichtungen .....	21
9.3 Machbarkeitsstudie .....	22
10 Verbreitung und Öffentlichkeitsarbeit der Projektergebnisse.....	22
11 Verwertung der Projektergebnisse (Nachhaltigkeit / Transferpotential) .....	22
12 Publikationsverzeichnis .....	22

### 3 Zusammenfassung

Die GenBIn2-Studie untersucht die Nutzung und Inanspruchnahme der genetischen Beratung in Deutschland und besteht aus zwei Studienarmen: (i) Der empirischen Dokumentation der genetischen Beratungspraxis in Deutschland in 2016/2017 und deren Vergleich mit den in 2013 im Rahmen der GenBIn1-Studie erhobenen „baseline“ Daten zur genetischen Beratungspraxis in 2011, d.h. vor der Umsetzung der Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) zur genetischen Beratung. Damit verbunden ist eine Erhebung von Daten zu den Strukturmerkmalen der teilnehmenden genetischen Beratungseinrichtungen in 2016. (ii) Einer Machbarkeitsstudie zu den empirischen Erfassungsmöglichkeiten der Umsetzung der fachgebundenen genetischen Beratung durch entsprechend qualifizierte Ärztinnen und Ärzte in der ärztlichen Versorgung.

An der GenBIn2-Erhebung zur humangenetischen Beratungspraxis in 2016/2017 nahmen insgesamt 34 Beratungseinrichtungen teil. 85% der GenBIn1-Einrichtungen sind in der GenBIn2-Studie vertreten. Insgesamt werden 3165 genetische Beratungsfälle in der GenBIn2-Studie dokumentiert. Addiert mit den Daten der GenBIn1-Studie befinden sich nun 5256 genetische Beratungsfälle in der GenBIn-Datenbank. Der Vergleich der genetischen Beratungspraxis 2016/2017 mit der von 2011 zeigt: Die Wartezeiten sind 2016/2017 gestiegen, der zeitliche Beratungsaufwand hat sich erhöht ebenso der Anteil von Beratungen mit notwendigem Dolmetschereinsatz. Die Anteile der Zuweiser zur genetischen Beratung haben sich geändert, insbesondere in den Einrichtungen in der Niederlassung. Hier sind die Anteile der Zuweisungen durch Fachärztinnen und Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe 2016/2017 um 20% gefallen, die Überweisungen durch andere Fachärztinnen und Fachärzte sowie die Selbstüberweisungen haben sich mehr als verdoppelt. Die Primäranlässe zur genetischen Beratung sind in den universitären/ALK Einrichtungen 2016/2017 gleichbleibend, in den Einrichtungen in der Niederlassung haben sich die Anteile der vorgeburtlichen Beratungen erheblich verringert. Insgesamt zu beobachten ist die zunehmende Konzentration auf Beratungen zur Abklärung eines erhöhten genetischen Risikos außerhalb einer bestehenden Schwangerschaft, im Rahmen einer diagnostischen genetischen Untersuchung und im Rahmen einer prädiktiven genetischen Untersuchung eines/r nicht manifest erkrankten Ratsuchenden. Der Anteil der Beratungen, die zur Indikation einer humangenetischen Untersuchung führen, ist 2016/2017 gestiegen.

Die Umsetzung der fachgebundenen genetischen Beratung durch entsprechend qualifizierte Ärztinnen und Ärzte ist empirisch weitgehend unerschlossen. Daher wurde eine Machbarkeitsstudie als explorative Vorstudie methodisch konzipiert. Studiendesign und Datengenerierung erfolgten schrittweise und wurden interdisziplinär von fachwissenschaftlichen Experten unterstützt. Zunächst wurden die Realisierungsmöglichkeiten einer empirischen Untersuchung zur Umsetzung der fachgebundenen genetischen Beratung im Alltag der medizinischen Versorgung überprüft. Danach wurde ein Fragenkatalog zur Umsetzung der genetischen Beratung entworfen und mittels einer vertraulichen Befragung von Fachärztinnen und Fachärzten für Frauenheilkunde und Geburtshilfe pilotiert. Als Ergebnis liefert die Machbarkeitsstudie einen umfangreichen explorativen Datensatz und beschreibt mögliche Analyseansätze (SWOT) anhand derer sich ein Studiendesign zur Untersuchung der Umsetzung der fachgebundenen genetischen Beratung in der ärztlichen Praxis entwickeln lässt. Die Vorstudie liefert belastbare Daten für die Wahl einer bestmöglichen Studienpopulation (Fachärztinnen und Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe).

## 4 Einleitung

Die GenBln2-Studie besteht aus zwei Studienarmen: (i) der GenBln2-Erhebung und (ii) der Überprüfung der Durchführbarkeit einer empirischen Untersuchung (Machbarkeitsstudie) zur Umsetzung der fachgebundenen genetischen Beratung in der medizinischen Versorgung.

### 4.1 Die GenBln2-Erhebung

In 2013 wurden mit der GenBln1-Studie, der Vorläuferstudie von GenBln2, erstmals in Deutschland empirische Daten zur Inanspruchnahme und zur Beratungspraxis der genetischen Beratungseinrichtungen erhoben. Diese Daten dienen als „baseline“ für ein systematisches Monitoring der Entwicklung der Beratungspraxis nach dem Inkrafttreten des Gendiagnostikgesetzes (GenDG) und der Umsetzung der Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) über die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung gemäß § 23 Abs. 2 Nr. 2a und § 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG. Für die Beschreibung des Status quo ante (vor dem Inkrafttreten der Richtlinie der GEKO zur genetischen Beratung) lieferten 13 universitäre Beratungseinrichtungen, 1 Akademisches Lehrkrankenhaus (ALK) und 13 Beratungseinrichtungen in der Niederlassung Daten zur Inanspruchnahme der genetischen Beratung in 2011. Insgesamt konnten für 2011 2091 Beratungsfälle dokumentiert und in die GenBln-Datenbank aufgenommen werden. Mit der GenBln2-Studie wird nun, für 2016/2017, die Beschreibung und Überprüfung der Entwicklung der genetischen Beratungspraxis seit Inkrafttreten des GenDG und der Umsetzung der GEKO-Richtlinie zur genetischen Beratung ermöglicht. Mit Hilfe des Vergleichs der Daten der GenBln2-Studie zur genetischen Beratung mit den vorliegenden „baseline“ Daten kann eine, auf Daten gestützte, Bewertung der Entwicklung der Inanspruchnahme von genetischen Beratungsleistungen seit der Umsetzung der Richtlinie vorgenommen werden.

Zusammen mit der Dokumentation der Inanspruchnahme der genetischen Beratung in Deutschland 2016/17 erfolgte eine erneute standardisierte Befragung der Leiterinnen und Leiter und der Direktorinnen und Direktoren der humangenetischen Einrichtungen, die an der GenBln1-Studie teilgenommen hatten. Erfragt wurden die Strukturmerkmale der teilnehmenden Einrichtungen in 2016.

### 4.2 Die Machbarkeitsstudie

Parallel zur Dokumentation der Struktur und Inanspruchnahme der genetischen Beratung in Deutschland 2016/17 erfolgte im Rahmen einer Machbarkeitsstudie, auch als Vorstudie oder „Feasibility-Study“ bezeichnet, eine Überprüfung der Durchführbarkeit einer empirischen Untersuchung zur Umsetzung der fachgebundenen genetischen Beratung in der medizinischen Versorgung.

Nach dem GenDG dürfen Ärztinnen und Ärzte anderer ärztlicher Fachgebiete (andere als Fachärztin oder Facharzt für Humangenetik oder Ärztin oder Arzt mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik) ab dem 1. Februar 2012 eine genetische Beratung nur noch durchführen, wenn sie über die in der Richtlinie der GEKO geforderte Qualifikation verfügen.

Bis Mitte 2016 konnte die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung von bestimmten Facharztgruppen im Rahmen einer 5 Jahre gültigen Übergangsregelung in Form einer Wissenskontrolle nachgewiesen werden. Fachärztinnen und Fachärzte müssen bei bestandener Wissenskontrolle nicht die in der GEKO-Richtlinie geforderten 72 Fortbildungseinheiten entsprechende Qualifikationsmaßnahme absolvieren. Die Ärztekammern der Länder wurden

beauftragt, die Qualifizierung unter Beachtung der Vorgaben der GEKO-Richtlinie durchzuführen und haben hierzu Regelungen verfasst.

Es ist nicht bekannt, wie viele Ärztinnen und Ärzte und welche Facharztgruppen bis Mitte 2016 die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung in Deutschland erlangt bzw. nachgewiesen haben. Dies bedeutet, dass Größe und Merkmale (z.B. Fachgebiete) der Grundgesamtheit derjenigen, die die Qualifikation erworben haben, schwer einschätzbar sind und daher für eine repräsentative Stichprobenziehung und Befragung kaum identifizierbar und erreichbar sind.

Ziel der GenBln2-Machbarkeitsstudie ist, die Durchführbarkeit einer empirischen Untersuchung zur Umsetzung der fachgebundenen Beratung im Alltag der medizinischen Versorgung zu bewerten. Zur Umsetzung gibt es bisher keine belastbaren wissenschaftlichen empirischen Daten. Die zurzeit bestehende Datenlage ist eher als anekdotisch zu bezeichnen.

## 5 Erhebungs- und Auswertungsmethodik

### 5.1 Die GenBln2-Erhebung

Die Daten zur genetischen Beratung wurden mittels einer elektronischen Falldokumentation erhoben. In den GenBln2-Dokumentationsbogen wurden die für die GenBln1-Studie entwickelten Fragen eingearbeitet. Diese umfassen: die Praxisart der teilnehmenden Einrichtung; den Versicherungsstatus der Ratsuchenden; den Zuweisungsweg zur Beratung; den Anmeldetermin zur Beratung; den initialen Beratungstermin; den Primäranlass der Beratung; die Anzahl der Beratungssitzungen; die Qualifikation des Beraters; die Dauer des direkten Patientenkontaktes; die Dauer der Hintergrundarbeit; das Datum des Abschlussberichtes; Beratungen, die zur Indikation einer Laborleistung führten; Beratungen mit Dolmetschereinsatz. Verkürzte Postleitzahlen der Beratungsstellen und der Ratsuchenden wurden für die Dauer der Feldarbeit geführt.

Zusätzlich wurden einzelne Fragen zur genetischen Beratung in dem GenBln2-Fragebogen differenzierter gestellt, als in der retrospektiven Dokumentation der Fälle in 2011 möglich war. Dies umfasst sowohl die Beratungsanlässe als auch den Umfang der thematisierten Beratungsaspekte. Zusätzlich in den Dokumentationsbogen aufgenommen wurden Beratungsanlässe, die die Weiterentwicklung des Angebotes genetischer Testverfahren berücksichtigen, wie z.B. die genetische Beratung nach Durchführung von DTC (Direct-to-Consumer) genetischen Untersuchungsverfahren, Beratung vor und nach der Untersuchung fetaler DNA Sequenzen aus mütterlichem Blut (NIPT; Non-Invasive Prenatal Testing) und Beratung nach pharmakogenetischer Testung.

Der GenBln2-Erhebungsbogen gliedert sich insgesamt in folgende sieben Schwerpunkte:

1. Praxistyp der Beratungseinrichtung
2. Angaben zu den Ratsuchenden
3. Zuweiser zur genetischen Beratung
4. Beratungsmerkmale und Zeitaufwand
5. Welche Beratungsaspekte wurden thematisiert?
6. Die Beratung führte zu (anschließende Maßnahmen)
7. Die Beratung wurde ausgeführt von (Qualifikation der Beraterin/ des Beraters)

### 5.1.2 Datenschutz

Die Datenerhebung der genetischen Beratungsfälle erfolgte gemäß § 3 Abs. 6 BDSG (Bundesdatenschutzgesetz) anonymisiert. Die Erhebung der Studiendaten erfolgte derart, dass die Einzelangaben über persönliche oder sachliche Verhältnisse nicht mehr oder nur mit einem unverhältnismäßig großen Aufwand an Zeit, Kosten und Arbeitskraft einer bestimmten oder bestimmbar natürlichen Person zugeordnet werden können.

### 5.1.3 Rekrutierung der genetischen Beratungseinrichtungen

Die genetischen Beratungseinrichtungen, die bereits an der GenBln1-Studie teilgenommen hatten, wurden gebeten, auch an der GenBln2-Studie teilzunehmen. Ebenfalls wurden die Einrichtungen, die ursprünglich ihre Teilnahme an der GenBln1-Studie zugesagt hatten, aber aufgrund der zeitlichen Belastung nicht teilnehmen konnten, gebeten, an der GenBln2-Studie teilzunehmen.

Zur Kontrolle des Bestands an genetischen Beratungsstellen und zur Identifizierung eventuell in 2016 nicht mehr bestehender Beratungsstellen wurden die in 2016 in Deutschland bestehenden Beratungsstellen neu erfasst. Zwei Einrichtungen, die an der GenBln1-Studie teilgenommen hatten, bestanden in 2016 nicht mehr. Dafür wurden vergleichbare Einrichtungen am selben Ort rekrutiert und um Teilnahme gebeten. Aufgrund der potentiellen nachträglichen Zurücknahme der Einwilligung zur Teilnahme während der laufenden Feldarbeit wurden zusätzlich Beratungseinrichtungen vor Beginn der Feldarbeit aus der Liste der bestehenden Beratungseinrichtungen in 2016 gezogen und um Teilnahme gebeten. Insgesamt wurden 38 Einrichtungen um eine Teilnahme an der GenBln2-Studie gebeten. Dieses Rekrutierungsvorgehen führte dazu, dass sich die Zahl der teilnehmenden Beratungseinrichtungen und somit auch die Zahl der in der GenBln2-Studie dokumentierten Beratungsfälle im Vergleich zu GenBln1 erhöhte.

## 5.2 Datenerhebung zu den Strukturmerkmalen der teilnehmenden Beratungseinrichtungen

Die Datenerhebung basiert auf dem bereits in der GenBln1-Studie verwendeten Fragebogen zur Erhebung der Strukturmerkmale. Dieser Fragebogen enthält folgende Variablen: die PLZ der Einrichtung; sozio-demographische Angaben und berufliche Qualifikations- und Tätigkeitsmerkmale der Leiterinnen und Leiter; Praxisart; Gemeindegröße des Ortes der Einrichtung; Beschäftigte in der Einrichtung in Vollzeitäquivalenten; Anzahl der beschäftigten Fachärztinnen und Fachärzte für Humangenetik; Anzahl der beschäftigten Fachhumangenetikerinnen und Fachhumangenetiker; Anzahl sonstiger beschäftigter Ärztinnen und Ärzte und deren Qualifikation; Anzahl der Ärztinnen und Ärzte mit unmittelbarem Patientenkontakt; Anzahl der Fachhumangenetikerinnen und Fachhumangenetiker mit unmittelbarem Patientenkontakt; Anzahl der Beratungen pro Quartal in 2011; Dokumentationsart beratungsrelevanter Unterlagen; Schwerpunktausrichtung und Öffentlichkeitsarbeit der Einrichtung.

Der Erhebungsbogen wurde überarbeitet und ergänzt durch zusätzliche Fragen zu:

- a. Der Bewertung der Auswirkungen der Beschlüsse des Bewertungsausschusses der Kassenärztlichen Vereinigung zum Einheitlichen Bewertungsmaßstab hier: Änderungen im Kapitel 11 Humangenetik zum 1. Oktober 2013 und zum 1. Oktober 2015 auf die

Beratungspraxis.<sup>1</sup>

- b. Der Bewertung, ob - und wenn ja in wie weit - sich bisher die Umsetzung der Richtlinie der GEKO zur genetischen Beratung auf die teilnehmende Einrichtung (z.B. Zu- oder Abnahme von Überweisungen zur genetischen Beratung, Umfang der erbrachten Leistungen) ausgewirkt hat.

### 5.3 Die Einbeziehung fachwissenschaftlicher Experten zur Erstellung der Datenerhebungsinstrumente

Zur Weiterentwicklung/Ergänzung der bereits bestehenden Erhebungsinstrumente der GenBln1-Studie (Beratungsfalldokumentation und Dokumentation der Strukturmerkmale) wurden fachwissenschaftliche Experten herangezogen. Diese Experten wurden aus dem Beratergremium für die GenBln1-Studie rekrutiert und waren mehrheitlich bereits an der Entwicklung der in GenBln1-Studie verwendeten Erhebungsinstrumente beteiligt.

### 5.4 Die GenBln2-Machbarkeitsstudie

Da dieser Untersuchungsbereich weitgehend unerschlossen ist, ist die GenBln2-Machbarkeitsstudie von ihrem methodischen Ansatz her eine explorative Studie, eine Vorstudie. Die Datengenerierung innerhalb der Vorstudie erfolgte schrittweise und Experten-geleitet. Zunächst wurden Datengrundlagen gesichtet und für die Studie aufbereitet. Danach fand die Entwicklung möglicher zentraler Fragestellungen zur Untersuchung der Umsetzung der fachgebunden genetischen Beratung statt. Die Möglichkeiten methodischer Verfahren zur Evaluation der Fragen und deren Bearbeitungsmöglichkeiten im Rahmen einer Vorstudie wurden gemeinsam mit den beratenden Experten bewertet. Inhaltlich konzentriert sich die GenBln2-Vorstudie auf den Rahmen, der durch die Richtlinie der GEKO zur genetischen Beratung für die Erbringung der fachgebundenen genetischen Beratung gesetzt wurde, auf die Handhabung der Beratungsanforderung im Praxisalltag der medizinischen Versorgung und auf die Auswirkungen auf Leistungserbringer.

Das gestufte Vorgehen umfasste folgende Schritte:

Zunächst wurden mit der Studienleitung und den die GenBln2-Studie beratenden fachwissenschaftlichen Experten die Realisierungsmöglichkeiten einer empirischen Untersuchung zur Umsetzung der fachgebundenen genetischen Beratung im Alltag der medizinischen Versorgung überprüft. Hierbei wurden insbesondere die Erreichbarkeit einer Studienpopulation, die vorhandene Datenlage zum Erwerb der Qualifikation der fachgebundenen genetischen Beratung, bereits bestehende Erkenntnisse, mögliche Fragestellungen, technischer Aufwand und mögliche Hindernisse geprüft.

Basierend auf dem Ergebnis dieser Prüfung wurde ein Fragenkatalog zur Machbarkeit einer empirischen Erhebung und zu möglichen relevanten Frageinhalten entwickelt.

Dieser Fragekatalog diente als Leitfaden für eine Konsultation mit ausgewählten Schlüsselpersonen. Schlüsselpersonen werden hier verstanden als Personen, die aufgrund ihrer beruflichen/fachwissenschaftlichen Expertise und Kompetenzen, ihrer Stellung in Berufsverbänden

---

<sup>1</sup>[http://www.kbv.de/media/sp/EBM\\_2015\\_10\\_01\\_BA\\_347\\_BeeG\\_EBM\\_Neubewertung\\_humangenetische\\_Beratungsleistungen\\_Beurteilungsleistungen.pdf](http://www.kbv.de/media/sp/EBM_2015_10_01_BA_347_BeeG_EBM_Neubewertung_humangenetische_Beratungsleistungen_Beurteilungsleistungen.pdf); <http://www.kvhessen.de/fuer-unsere-mitglieder/abrechnung-und-honorar/alles-fuer-ihre-abrechnung/ebm-aenderungen-und-beschluesse-01102015/>



und Mitgliedschaften in Kommissionen besonderen Zugang und Informationen zur Gestaltung der Qualifikation der fachgebundenen genetischen Beratung und deren Umsetzung in der ärztlichen Praxis haben. Die Rekrutierung und die Erstellung des Protokolls der Rekrutierung (Auswahlkriterien) der zu befragenden Schlüsselpersonen erfolgten mit Unterstützung der fachwissenschaftlichen Experten.

Auf einem Workshop wurden gemeinsam mit den fachwissenschaftlichen Experten und den Schlüsselpersonen der Katalog möglicher inhaltlicher Schwerpunkte und Fragestellungen und die technischen Durchführungsmöglichkeiten beraten. Anhand des Ergebnisprotokolls der Beratungen wurde anschließend ein auf den empfohlenen Frageinhalten basierender Fragebogen entworfen und mittels einer Befragung von Fachärztinnen und Fachärzten für Frauenheilkunde und Geburtshilfe.

Der Fragebogen enthielt offene und geschlossenen Fragen zu: demographischen Merkmalen, Tätigkeitsmerkmalen und Qualifikationen, zum Erwerb der Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung, zum Management der Behandlungsfälle, die nach Inkrafttreten der Richtlinie der GEKO zur genetischen Beratung eine genetische Beratung erfordern, einschließlich der Handhabung der genetischen Beratung und zu Veränderungen im Management von Behandlungsfällen. Weiter enthalten waren Fragen zur Erbringung der fachgebundenen genetischen Beratung. Diese Fragen bezogen den eigenen Beratungsumfang und den Umfang der Überweisungen zur genetischen Beratung ein sowie spezifische Anlässe (Szenarien), bei denen eine fachgebundene genetische Beratung erbracht oder bei denen eine humangenetische Beratung veranlasst wird. Ferner enthielt der Fragebogen Fragen zur Dokumentation der Beratung und zum Mehraufwand durch das Erfordernis der genetischen Beratung. Abschließend wurden Fragen gestellt zur Bewertung der Realisierung der Leitideen der GEKO-Richtlinie zur genetischen Beratung durch die fachgebundene genetische Beratung, zur Bewertung der (fachgebundenen) genetischen Beratungskompetenz, zur Rechtsicherheit durch die GEKO-Richtlinie zur genetischen Beratung und zur Akzeptanz der GEKO Richtlinie.

Der Fragebogen wurde so gestaltet, dass er eine einfache SWOT-Analyse zur Handhabung der Erfordernisse des GenDG und der Richtlinie der GEKO zur genetischen Beratung erlaubt.

Die Rekrutierung der Teilnehmer/innen an der Vorstudie erfolgte opportunistisch mit Unterstützung der beratenden Experten und Schlüsselpersonen im gesamten Bundesgebiet. Den Hauptanteil bilden Teilnehmer/innen von vier amedex Fortbildungsveranstaltungen in Nord-, Ost-, Süd- und Westdeutschland.

Anschließend wurden auf einem zweiten Workshop, unter Hinzuziehung der Ergebnisse der Pilotierung und der vorläufigen Ergebnisse der GenBIn2-Studie, gemeinsam Empfehlungen zur empirischen Evaluation der Umsetzung der fachgebundenen genetischen Beratung in der medizinischen Versorgung erarbeitet.

## 5.5 Datenauswertung

Die elektronisch erhobenen anonymisierten Datensätze der Beratungsfälle wurden von den teilnehmenden Einrichtungen auf einen, nur für die GenBIn2-Untersuchung eingesetzten, Server hochgeladen. Danach wurden die Datensätze in eine SPSS-Datenbank eingegeben, die „off-line“ verwaltet wurde. Die Auswertung der GenBIn2-Datensätze erfolgte mittels SPSS 25. Die GenBIn2-Erhebung erfolgte gemäß den Datenschutzbestimmungen des Robert Koch-Institutes.

## 6 Durchführung, Arbeits- und Zeitplan

Der Arbeits- und Zeitplan des Projektes wurde von Beginn an in Meilensteine untergliedert. Der Zeitplan konnte in Bezug auf die meisten Meilensteine eingehalten werden.

Verzögerungen in Bezug auf die Anzahl der abgeschlossenen Fälle pro Quartal und Einrichtung entstanden, da bei einigen teilnehmenden Beratungseinrichtungen eine substantielle Anzahl von Beratungsfällen nicht, wie geplant, innerhalb eines Abrechnungsquartals abgeschlossen werden konnte, sondern über mehrere Quartale, beginnend vom Datum der ersten Beratungssitzung bis hin zum Datum des Abschlussberichtes der Beratung andauerten. Infolgedessen verlängerte sich der Erhebungszeitraum und verzögerte sich sowohl die abschließende Datenauswertung als auch die Abfassung des Schlussberichtes. Die Verzögerungen erforderten eine kostenneutrale Verlängerung des Projekts um drei Monate.

Aufgrund einer sich verzögernden Vertragsgestaltung mit einer teilnehmenden Beratungseinrichtung ging ein vollständiger Satz von 100 Erhebungsbogen erst in der letzten Januarwoche 2018 ein. Damit wurde die Erhebung im Januar 2018 endgültig abgeschlossen. Eine Institution, die trotz fortlaufender Zusage bis dahin (Ende Januar 2018) keinen Erhebungsbogen abgeben hatte, wurde ausgeschlossen.

Zum 31.1.2018 waren 3165 Beratungsfälle in der Datei dokumentiert. Insgesamt enthält die Datei Fälle von 34 Beratungseinrichtungen. Damit sind von den ursprünglich 36 Beratungseinrichtungen, an die Erhebungsbogen gegangen sind, 34 (94%) Einrichtungen in der Studie verblieben. Nicht alle Einrichtungen sahen sich in der Lage, komplett 100 Erhebungsbogen abzugeben. Dafür waren unterschiedliche Gründe maßgebend: weniger als 100 Beratungsfälle im Quartal in der Einrichtung; Engpässe bei vorhandenem Personal/Ausfall von Personal für die Dokumentation der Beratungsfälle.

Der Rahmen der Machbarkeitsstudie wurde kostenneutral erweitert. Die Evaluation der Daten zum Umfang des Qualifikationserwerbs der fachgebundenen genetischen Beratung ergab, dass mit hoher Plausibilität die Mehrheit der in Deutschland praktizierenden Fachärztinnen und Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe in 2017 bereits die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung, vorzugsweise bei den LÄK, erworben hatten. Die Anzahl der Teilnehmerinnen und Teilnehmer an den Kursen der Akademie für Humangenetik (72 Stunden Kurs) war demgegenüber ausgesprochen gering und aufgrund der Dauer des Kurses wahrscheinlich hochselektiv. Es wurde deshalb beschlossen, die Rekrutierung der Teilnehmerinnen und Teilnehmer an der Vorstudie nicht auf die Akademie Humangenetik zu beschränken, sondern die Rekrutierung zu erweitern. Zusätzlich wurden Teilnehmerinnen und Teilnehmer aus vier amedes Fortbildungskursen in Nord-, Süd-, West- und Ostdeutschland rekrutiert sowie Perinatalmedizinerinnen und Pränatalmediziner über die beratenden Schlüsselpersonen (siehe oben).

## 7 Ergebnisse

### 7.1 Ergebnisse der GenBIn2-Erhebung zur Inanspruchnahme und zur Beratungspraxis der genetischen Beratungseinrichtungen

#### 7.1.1 Teilnehmende Beratungseinrichtungen

An der GenBIn2-Erhebung zur humangenetischen Beratungspraxis in 2016/2017 nahmen insgesamt 34 Beratungseinrichtungen teil. Davon stammen 13 Beratungseinrichtungen aus Niederlassungen. 19

Beratungsstellen sind universitäre Einrichtungen und 2 sind Beratungseinrichtungen an Akademischen Lehrkrankenhäusern (ALK).

11 (85%) der 13 Einrichtungen in der Niederlassung hatten bereits an der GenBln1-Erhebung teilgenommen. Die zwei anderen Einrichtungen wurden zwischenzeitlich geschlossen. Dafür wurden zwei neue Beratungseinrichtungen in der Niederlassung aufgenommen. Von diesen neu hinzugekommenen Einrichtungen befindet sich eine Einrichtung an demselben Ort wie eine der geschlossenen Einrichtungen aus der GenBln1-Erhebung. Damit haben insgesamt 12 der 13 Einrichtungen aus der Niederlassung, die an der GenBln2-Erhebung teilnahmen, denselben regionalen/örtlichen Einzugsbereich wie die GenBln1-Einrichtungen in der Niederlassung. Von den 19 universitären Beratungseinrichtungen, die an der GenBln2-Studie teilgenommen haben, haben 11 von ehemals 13 (85%) auch an der GenBln1-Studie teilgenommen. Zwei haben nicht mehr teilgenommen.

Neu hinzugekommen sind 7 universitäre Einrichtungen und eine Einrichtung an einem ALK. Die zweite Beratungseinrichtung eines ALK in der GenBln2-Studie hatte bereits an der GenBln1-Studie teilgenommen. Insgesamt sind von den 27 Einrichtungen, die an der GenBln1-Erhebung teilgenommen haben, 23 Einrichtungen (85%) in der GenBln2-Studie vertreten.

Insgesamt um Teilnahme an der GenBln2-Erhebung gebeten wurden 38 Einrichtungen: 14 Einrichtungen aus der Niederlassung, 22 universitäre Einrichtungen und zwei ALK. Davon haben insgesamt 34 Einrichtungen (89.5%) an GenBln2 teilgenommen.

### **7.1.2 Erhobene genetische Beratungsfälle**

Insgesamt wurden 3165 Beratungsfälle in der GenBln2-Studie erhoben. Wie schon bei der GenBln1-Studie – aber in weitaus geringerem Umfang – hat in der GenBln2-Erhebung nicht jede Beratungseinrichtung den maximalen Umfang von 100 Beratungsfällen übermittelt. Insgesamt wurden von 34 Einrichtungen mit 3165 Beratungsfällen 93% der maximal erreichbaren Gesamtzahl von 3400 Fällen übermittelt. Als Hauptgrund für die geringere Übermittlung wurden personelle Engpässe genannt. Im Vergleich dazu wurden in GenBln1 von 27 Einrichtungen 2091 Beratungsfälle (77 % der maximal erreichbaren Gesamtzahl) übermittelt.

Besondere Anerkennung verdient das gezeigte Engagement der teilnehmenden Einrichtungen, für die GenBln2-Studie Daten zu liefern und den dafür notwendigen zeitlichen Einsatz zu leisten. Einsatz und Engagement sind ein Indikator dafür, dass ein nicht unerhebliches Interesse daran besteht, dass diese Daten zur Verfügung stehen.

Durch die weitere Hinzunahme von universitären/ALK Beratungseinrichtungen in die GenBln2-Erhebung hat sich der Anteil der genetischen Beratungsfälle, die an einer Universität/einem Akademischen Lehrkrankenhaus beraten wurden, in der GenBln2-Studie nochmals im Vergleich zur GenBln1-Studie erhöht. In der GenBln2-Datenbank stammen 2054 Beratungsfälle (65%) der insgesamt 3165 erhobenen Fälle aus universitären/ALK Einrichtungen. In GenBln1 sind es 1268 Fälle (61%) von insgesamt 2091 Fällen.

Insgesamt befinden sich mit Abschluss der GenBln2-Studie in der GenBln-Datenbank 5256 genetische Beratungsfälle.

Die in GenBln1 (2011) und in GenBln2 (2016/2017) erhobenen Daten sind für ein Monitoring der

Entwicklung der Beratungspraxis nach dem Inkrafttreten des GenDG und der Umsetzung der Richtlinie der GEKO zur genetischen Beratung gedacht. Die Beurteilung der Entwicklung der Beratungspraxis sollte aber auch in Kenntnis der Entwicklung des jährlichen Umfangs der genetischen Beratungen seit der Umsetzung der Richtlinie der GEKO zur genetischen Beratung erfolgen. Dazu gehört selbstverständlich auch die Kenntnis der Entwicklung vor 2011.

Zu Beginn der GenBIn2-Studie lagen allerdings nur Daten zur Anzahl der genetischen Beratungen aus den Jahren 1996 bis 2004 vor. Diese dokumentierten für diesen Zeitraum konstant jährlich rund 47000 genetische Beratungen, die von der gesetzlichen Krankenversicherung vergütet wurden.<sup>2</sup> Die Daten zeigen eine Stagnation der Inanspruchnahme der genetischen Beratung in einem Zeitraum, in dem die Zahl der diagnostischen genetischen Untersuchungen erheblich anstieg.

Da aktuellere Daten zu der Entwicklung der genetischen Beratungszahlen fehlten, wurde auf Initiative der beratenden fachwissenschaftlichen Experten hin eine neue Datenerhebung begleitend zur GenBIn2-Studie durchgeführt. Die Daten dieser Erhebung, die außerhalb des Förderrahmens der GenBIn2-Studie liegt, werden bei der Diskussion der Ergebnisse berücksichtigt (Kapitel 8 unten).

### **7.1.3 Die wichtigsten Ergebnisse der GenBIn2-Erhebung im Vergleich zur Inanspruchnahme der genetischen Beratung in 2011 im Überblick:**

#### ***Die Wartezeiten sind 2016/2017 gestiegen***

Die Wartezeiten zwischen der Anmeldung zur Beratung und dem Tag der ersten Beratung haben sich in 2016/2017 erhöht. Der Median der Wartezeit ist um 6 Tage gestiegen. Die Zeit zwischen dem Datum der ersten Beratungssitzung und dem Datum des Abschlussberichtes hat sich ebenfalls deutlich verlängert.

#### ***Der Beratungsaufwand hat sich 2016/2017 erhöht***

Die Anzahl der Beratungssitzungen pro Beratungsfall ist in den Einrichtungen in der Niederlassung deutlich gestiegen. Die Dauer des Patientenkontaktes hat sich insgesamt in den Beratungseinrichtungen erhöht. Dies trifft für universitäre Einrichtungen und für Einrichtungen in der Niederlassung zu. Die Dauer der Hintergrundarbeit pro Beratungsfall hat sich in den Einrichtungen insgesamt erhöht, insbesondere aber in den Einrichtungen in der Niederlassung.

Obwohl mit einem vergleichsweise geringen Anteil insgesamt vertreten, hat sich der Anteil von Beratungen mit notwendigem Dolmetschereinsatz deutlich erhöht.

#### ***Die Anteile der Zuweiser zur genetischen Beratung haben sich 2016/2017 geändert***

Dies trifft besonders auf die Beratungseinrichtungen in der Niederlassung zu. Hier sind die relativen Anteile der Zuweisungen durch Fachärztinnen und Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe um 20 Prozentpunkte gefallen. Der Anteil der Überweisungen durch andere Fachärztinnen und Fachärzte und der Anteil von Selbstüberweisungen haben sich in diesen Einrichtungen mehr als verdoppelt.

---

<sup>2</sup> Pabst B, Schmidtke J: Inanspruchnahme humangenetischer Leistungen in Deutschland. In: Schmidtke, Jörg; et al. (Hrsg.): Gendiagnostik in Deutschland. Status quo und Problemerkundung. Supplement zum Gentechnologiebericht. Limburg, 2007; Schmidtke J, Pabst B, Nippert I: DNA-based Genetic Testing is Rising Steeply in a National Health Care System with Open Access to Services: A Survey of Genetic Test Use in Germany, 1996-2002. Genet Testing 9, 80-84 (2005)

**Die Primäranlässe zur genetischen Beratung sind in den universitären/ALK Einrichtungen 2016/2017 gleichbleibend, in den Einrichtungen in der Niederlassung haben dagegen erhebliche Veränderungen stattgefunden**

In den Beratungseinrichtungen in der Niederlassung haben sich die Anteile der Primäranlässe der Beratungen, die die Gruppe Abklärung eines erhöhten genetischen Risikos, diagnostische genetische Untersuchung und prädiktive genetische Untersuchung eines/r nicht manifest erkrankten Ratsuchenden zusammenfasst, mit einem Anstieg von 27 auf 53 Prozentpunkte fast verdoppelt. Erheblich verringert haben sich dagegen die Anteile an Beratungen mit den Primäranlässen: „erhöhtes genetisches Risiko bei direkten Nachkommen bei bestehender Schwangerschaft“/„Vorgeburtliche genetische Untersuchungsmöglichkeiten“, „unerfüllter Kinderwunsch“, „auffälliger Ultraschall beim Feten außerhalb der vorgeburtlichen Risikoabklärung“.

In den universitären/ALK Beratungseinrichtungen hat die Konzentration der Primäranlässe der Beratungen auf: „Abklärung eines erhöhten genetischen Risikos“, „Diagnostische genetische Untersuchung“ und auf „Prädiktive genetische Untersuchung eines/r nicht manifest erkrankten Ratsuchenden“, die schon 2011 bestand (80%), mit einem Anteil von 82% nochmals leicht zugenommen. Diese Primäranlässe dominieren in den humangenetischen Beratungseinrichtungen.

**Der Anteil der Beratungen, die zur Indikation einer humangenetischen Untersuchung führen, ist 2016/2017 gestiegen**

Der Anteil ist um fünf Prozentpunkte auf 78% gestiegen.

**Der Anteil von Weiterbildungsassistentinnen/-assistenten in der humangenetischen Beratung ist in den Beratungseinrichtungen der Niederlassung 2016/2017 stark gesunken**

Der Anteil beratender Weiterbildungsassistentinnen und Weiterbildungsassistenten ist in der Niederlassung, von 29% in 2011 auf 5% in 2016/2017, zurückgegangen. Der Anteil der allein beratenden Fachärztinnen und Fachärzte für Humangenetik ist mit 23 Prozentpunkten in der Niederlassung entsprechend gestiegen. Er beträgt in 2016/2017 94% im Vergleich zu 71% in 2011.

**7.1.4 Ergebnisse der erstmals in GenBln2 erhobenen Daten (2016/2017) im Überblick.**

**Für wen findet die Beratung statt?**

Die humangenetische Beratung ist in 2016/2017 mehrheitlich eine Paar- bzw. Familienberatung.

**In welchem Kontext findet die Beratung statt?**

Die Mehrheit der Ratsuchenden erhält eine humangenetische Beratung im Rahmen einer genetischen Untersuchung.

Die humangenetische Beratung findet am häufigsten vor einer genetischen Untersuchung statt. Der Anteil von Beratungen zu den Befundergebnissen ist deutlich geringer. Dieser Unterschied ist konstant bei Beratungen zu diagnostischen genetischen Untersuchungen, zu prädiktiven genetischen Untersuchung eines/r nicht manifest erkrankten Ratsuchenden und zu vorgeburtlichen Untersuchungen.

Humangenetische Beratung im Kontext vorgeburtlicher genetischer Untersuchungsmöglichkeiten findet vor allem in der Niederlassung statt. Beratungen vor NIPT werden fast ausschließlich in den Beratungseinrichtungen der Niederlassungen erbracht. Insgesamt sind die Beratungsanteile vor NIPT sowohl in der Niederlassung (8,5%) als auch in den universitären/ALK Beratungseinrichtungen (<2%)

eher gering.

Humangenetische Beratungen nach einer DTC-Untersuchung oder einer pharmakogenetischen Untersuchung kommen kaum vor. Sie sind mit einem Anteil von <0,1% sehr selten.

### ***Beratungsaspekte, die am häufigsten in der Beratung thematisiert werden***

In den humangenetischen Beratungen wird die Abklärung eines erhöhten genetischen Risikos für eine familiäre Erkrankung (keine bestehende Schwangerschaft) am häufigsten thematisiert.

### ***Primäranlässe der humangenetischen Beratung***

Am häufigsten wird eine humangenetische Beratung mit dem Primäranlass einer diagnostischen genetischen Untersuchung durchgeführt. Diese Beratungen finden überwiegend bei manifester Erkrankung des/der Ratsuchenden statt.

Die Risikoabklärung für eine familiäre Krebserkrankung hat bei humangenetischen Beratungen mit dem Primäranlass „Abklärung eines erhöhten genetischen Risikos (keine bestehende Schwangerschaft)“ den höchsten Anteil.

Bei humangenetischen Beratungen zu prädiktiven genetischen Untersuchungen als Primäranlass haben ebenfalls Beratungen zu onkogenetischen Untersuchungen den höchsten Anteil.

### ***Humangenetische Beratungen unter Hinzuziehung einer Fachhumangenetikerin oder eines Fachhumangenetiklers***

Die Hinzuziehung einer Fachhumangenetikerin oder eines Fachhumangenetiklers zur genetischen Beratung findet mit einem Anteil <2 Prozent selten statt. Sie erfolgt nur an wenigen, vor allem an universitären Einrichtungen.

### ***Maßnahmen nach der humangenetischen Beratung***

Fachärzte/Fachärztinnen für Frauenheilkunde und Geburtshilfe sind die Hauptadressaten für Konsultationen oder Überweisungen nach einer humangenetischen Beratung.

Empfehlungen einer gemeinsamen Beratung mit der Partnerin oder dem Partner kommen mit einem Anteil von 2 Prozent eher selten vor.

Die Empfehlung zur Beratung weiterer Familienangehöriger wird in den universitären Einrichtungen häufiger gegeben als in den Einrichtungen in der Niederlassung. Dies könnte mit dem höheren Anteil an Beratungen zur Abklärung eines erhöhten genetischen Risikos (keine bestehende Schwangerschaft), vor einer diagnostischen Untersuchung und vor einer prädiktiven Untersuchung eines/r nicht manifest erkrankten Ratsuchenden in den universitären Einrichtungen erklärt werden.

Das Angebot psychosozialer/psychotherapeutischer Unterstützungsmöglichkeiten erhalten etwas mehr als ein Fünftel aller GenBIn2-Beratungsfälle.

Von weniger als 20 Prozent der Fälle ist bekannt, dass das Angebot angenommen wurde. Von der Mehrheit dieser Beratungsfälle, zusammengefasst (> 80%), ist entweder nicht bekannt, ob die angebotenen Unterstützungsmöglichkeiten angenommen wurden oder es ist bekannt, dass sie nicht angenommen wurden.

## 7.2 Ergebnisse der Erhebung der Strukturmerkmale

Bei der Befragung der Leiterinnen und Leiter zu den Strukturmerkmalen ihrer genetischen Beratungseinrichtung wurde berücksichtigt, dass teilnehmende Unternehmen in der Niederlassung mit bundesweiten/regional verschiedenen Praxisorten in der GenBln2-Erhebung vertreten sind. Dies trifft für drei Unternehmen zu, die für verschiedene Standorte Daten ihrer Beratungsfälle übermittelt haben. Hier wurden die Strukturmerkmale gebündelt von den Leiterinnen und Leitern erhoben.

Ein Leiter wechselte beruflich zu einer anderen Beratungseinrichtung mit einer anderen Trägerschaft und übermittelte Daten aus beiden Einrichtungen. Die Angaben zur Person sind zwei Mal, einmal je Einrichtung, vertreten.

Von den 34 teilnehmenden Einrichtungen lagen zum Stichtag der Abgabe Angaben von 27 (79%) Einrichtungen vor. Nicht alle Fragen wurden immer vollständig beantwortet. Von den übrigen sieben Einrichtungen liegen nur unvollständige Angaben vor.

### 7.2.1 Verteilung der soziodemographischen Merkmale der Leiterinnen/Leiter

Von den insgesamt 34 an der GenBln2-Studie teilnehmenden Einrichtungen werden 44% von Frauen geleitet.

Die Altersvariable für die Leiterinnen und Leiter zum in der Erhebung festgelegten Stichtag (31.12.2016) zeigte eine Verteilung, deren Spannweite 23 Jahre beträgt. Das Minimum liegt bei 41 Jahren, das Maximum bei 64 Jahren. Der Mittelwert dieser Verteilung liegt bei 53,8 Jahren, der Median bei 54 Jahren.

#### ***Dauer der Berufstätigkeit***

Die Verteilung der Dauer der Berufstätigkeit reicht von 1983 bis 2010. Der Mittelwert der Jahre der Berufstätigkeit liegt bei 17,43 Jahren. Der Median bei 18 Jahren. Der Modus ist 21 Jahre.

#### ***Berufliche Qualifikation***

25 Leiterinnen oder Leiter übermittelten hierzu Angaben. Davon sind 17 (68%) ausschließlich Fachärztinnen oder Fachärzte für Humangenetik. Andere Leiterinnen und Leiter geben als Qualifikation an: Fachärztin oder Facharzt für Humangenetik mit Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik“ (n=2), Fachärztin oder Facharzt mit Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik“ mit zusätzlicher Angabe eines anderen Fachgebietes und zusätzlicher naturwissenschaftliche Qualifikation (n=2). Einmal erfolgt die Angabe eines anderen Fachgebietes “ zusammen mit der Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik“. Zwei Leiterinnen oder Leiter geben nur die Zusatzbezeichnung „Medizinische Genetik“ an.

### 7.2.2 Gemeindegrößen der genetischen Beratungseinrichtungen

Die Hälfte (50%) der Beratungseinrichtungen (von insgesamt=34) hat ihren Sitz in großen Großstädten (ab 500.000 und mehr Einwohnern), 38% haben ihren Sitz in kleineren Großstädten mit weniger als 500.000 Einwohnern. 12% befinden sich in sogenannten Mittelstädten mit 20.000 bis unter 100.000 Einwohnern. Die Mehrheit der GenBln2-Beratungseinrichtungen befindet sich in Großstädten (88%).

### 7.2.3 Die Größe der teilnehmenden Einrichtung

#### **Anzahl der Beschäftigten in Vollzeitäquivalenten (VZÄ)**

Die Beschäftigtenanzahl in den teilnehmenden Einrichtungen weist deutliche Unterschiede auf. Es besteht eine Verteilung, die von 1,00 VZÄ bis zu 78,00 VZÄ reicht. Der Mittelwert der gesamten Verteilung beträgt 20,59 VZÄ, der Median liegt bei 15,00 VZÄ und der Modus beträgt 13,00 VZ.

#### **Anzahl der Fachärztinnen/-ärzte für Humangenetik**

Der Mittelwert der Verteilung für fachärztlich-humangenetische VZÄ beträgt pro Praxis 4,11. Der Median beträgt 3,50 VZÄ und der Modus liegt bei 2,0. Die Spannweite dieser Verteilung zeigt die Werte von 1,0 bis 11.

#### **Anzahl der Fachhumangenetiker/-innen**

Acht Einrichtungen beschäftigen keine/n Fachhumangenetikerin/Fachhumangenetiker. Die übrigen Einrichtungen beschäftigen zusammen in VZÄ 33,5 Fachhumangenetikerinnen oder Fachhumangenetiker. Davon findet sich die Mehrzahl der Stellen an universitären Einrichtungen 21,5 (VZÄ). Der Mittelwert ist 1,34, der Median ist 1,00, der Modus ist 0. Die Spannweite der Verteilung der VZÄ beträgt 5 und reicht von 0,5 bis 5,0.

#### **Anzahl der Ärztinnen/Ärzte anderer Fachgebiete**

Die Mehrheit der Einrichtungen (14 /52%) beschäftigt keine Ärztinnen/Ärzte anderer Fachrichtungen. Die Verteilung von Ärztinnen und Ärzten anderer Fachgebiete bezogen auf alle Einrichtungen beträgt 44 VZÄ. Sie sind in 10 Einrichtungen beschäftigt.

Die Verteilung weist eine Spannweite von 0 – 8 Ärztinnen und Ärzten aus. Der Mittelwert ist 1,69 VZÄ. Der Median der Verteilung beträgt 0,00 VZÄ und der Modus liegt ebenfalls bei 0.

#### **Anzahl der ärztlich/wissenschaftlichen Mitarbeiter mit direktem Patientenkontakt**

Die Verteilung der ärztlich/wissenschaftlichen Mitarbeiter mit direktem Patientenkontakt weist einen Mittelwert pro Praxis von 5,63 auf. Der Median dieser Verteilung beträgt 5,00 und der Modus ist 3,00. Die Spreizung der Verteilung beträgt 11 mit einem Minimum von 0 und einem Maximum von 11.

#### **Anzahl der Fachärztinnen oder Fachärzte für Humangenetik mit direktem Patientenkontakt**

Die Anzahl der Fachärztinnen oder Fachärzte für Humangenetik weist einen Mittelwert pro Einrichtung von 4,04 auf. Der Median liegt bei 3,00 und der Modus ist 2,00. Die Spreizung der Verteilung reicht von 0 bis 10.

#### **Anzahl der Fachärztinnen für Humangenetik**

Die Anzahl der Fachärztinnen und Fachärzte für Humangenetik wurde gesondert nach dem Anteil der Fachärztinnen erhoben. Der Mittelwert pro Praxis für Fachärztinnen beträgt 2,41, der Median beträgt 2,00, hingegen liegt der Modus bei 0. 7 (25,9%) Einrichtungen weisen keine weiblichen Fachärzte aus.

#### **Anzahl der Ärztinnen und Ärzte mit Zusatzbezeichnung, die keine Fachärztinnen und Fachärzte für Humangenetik sind**

Der Mittelwert für die Anzahl dieser Ärzte beträgt 0,19 pro Praxis. Median und Modus liegen bei 0, die Spreizung der Verteilung beträgt 0-1.



### **Anzahl anderer Fachärztinnen und Fachärzte**

In 10 der antwortenden Einrichtungen sind andere Fachärztinnen oder Fachärzte beschäftigt. Der Mittelwert liegt bei 1,19. Median und Modus sind 0, die Spreizung der Verteilung beträgt 0.

### **Anzahl der Fachhumangenetikerinnen und Fachhumangenetiker und direkter Patientenkontakt**

Die Verteilung der Fachhumangenetikerinnen und Fachhumangenetiker pro Einrichtung zeigt einen Mittelwert von 1,04. Der Median dieser Verteilung ist 1,0, der Modus beträgt 0. Die Spreizung der Verteilung reicht von 0-4. Die größte Anzahl von Fachhumangenetikerinnen und Fachhumangenetikern wird von universitären Einrichtungen genannt. Sie beträgt insgesamt 18 Stellen. Davon werden in drei universitären Einrichtungen Fachhumangenetikerinnen regelmäßig an der Beratung beteiligt. Dem gegenüber werden von den Einrichtungen in der Niederlassung 8 Stellen mitgeteilt. Davon wurde in einer Beratungsstelle die Teilnahme an der Beratung ausgesetzt.

### **Anzahl der Ärztinnen und Ärzte in Weiterbildung zum Facharzt für Humangenetik**

In 14 Einrichtungen sind keine Weiterbildungsassistentinnen/-assistenten beschäftigt. Die Zahl der Weiterbildungsassistentinnen und Weiterbildungsassistenten pro Einrichtung beträgt im Mittel 1,77. Median und Modus dieser Verteilung sind 0. Allerdings liegt eine beträchtliche Spreizung von 0-9 vor, die auf die unterschiedliche Größe der teilnehmenden Einrichtungen verweist.

## **7.2.4 Beratungspraxis**

### **Durchschnittliche Anzahl an Beratungen/ Quartal**

Die durchschnittlichen Beratungszahlen pro Quartal und Praxis im Jahr 2016 wurden klassiert zur Beantwortung vorgegeben. Diese ergab eine Verteilung, deren Mittelwert bei 167 Beratungen pro Quartal liegt. Der Median der Verteilung ist 3,00 (Klasse 3:101-200 humangenetische Beratungen pro Quartal). Der Modus der Verteilung ist ebenfalls diese Klasse. Die Spannweite der Verteilung beträgt 6 Klassen und reicht von 1 (Klasse 1: <50 Beratungen) – 6 (Klasse 6: 501 bis 1000 Beratungen).

### **Anforderung externer Befunde und beratungsrelevanter Unterlagen**

Die überwiegende Zahl der GenBln2-Beratungseinrichtungen macht von der Regelung Gebrauch, externe Befunde und relevante Unterlagen vorab, nach Festlegung des Beratungstermins, anzufordern: 17 (71%). Sonderregelungen haben für von Brust- und Darmkrebs-Zentren überwiesene Patienten, die ihre Unterlagen direkt zur Beratung mitbringen.

### **Schwerpunktbildung**

Von den 24 Einrichtungen, die hierzu Angaben machen, geben 22 an, dass sich im Verlaufe der Zeit Beratungsschwerpunkte zu genetischen Störungen herausgebildet haben. Davon geben 14 (58%) Krebserkrankungen als einen Schwerpunkt an. Von 2 Einrichtungen wird eine Schwerpunktbildung verneint.

## **7.2.5 Auswirkungen der EBM (Einheitlicher Bewertungsmaßstab)-Abwertung humangenetischer Laborleistungen auf die Beratungen/ Quartal**

Die Mehrzahl (16/84,2%) der Leiterinnen und Leiter der teilnehmenden Einrichtungen, die sich hierzu äußern (insgesamt 19), gibt an, dass die EBM-Abwertung humangenetischer Laborleistungen keine Auswirkungen auf die Beratungen pro Quartal gehabt habe. 3 Leiterinnen und Leiter (15,8%) geben negative Auswirkungen an.

### **7.2.6 Auswirkungen der EBM-Aufwertung der humangenetischen Beratungsleistungen auf die Beratungen/Quartal**

Die Aufwertung der humangenetischen Beratungsleistungen im EBM wird von der Mehrheit (92%) der Leiterinnen und Leiter, die hier geantwortet haben (n=24), mit „ohne Auswirkungen“ für die Beratungen im Quartal bewertet.

### **7.2.7 Auswirkungen der Umsetzung der GEKO-Richtlinie zur genetischen Beratung**

Die Mehrheit (n=18/75%) der Leiterinnen und Leiter gibt an, dass die Umsetzung der GEKO-Richtlinie zur genetischen Beratung auf die eigene Einrichtung keine Auswirkungen gehabt hat. 6 geben Auswirkungen an. 10 der Leiterinnen und Leiter berichten von Zunahmen der Überweisungen an ihre Praxis. Genannt werden hierzu Überweisungen von Fachärztinnen und Fachärzten für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, Innere Medizin, Kinder- und Jugendmedizin und -für Neurologie sowie von Brust- und Darmkrebszentren. 4 der Leiterinnen und Leiter der teilnehmenden Einrichtungen berichten über die Abnahme der Überweisungen von FÄ für Frauenheilkunde und Geburtshilfe.

11 der Leiterinnen und Leiter geben an, dass in ihrer Einrichtung eine Zunahme der Beratungsleistungen erfolgt sei. Leiterinnen/Leiter von vier Beratungseinrichtungen berichten, dass es als Auswirkung der GEKO-Richtlinie zu einer Abnahme erbrachter Beratungsleistungen gekommen sei.

### **7.2.8 Beteiligung der Einrichtung an der Fortbildung zur fachgebundenen genetischen Beratung**

Die Beteiligung an der Fortbildung zur fachgebundenen genetischen Beratung bejahen 79% der Leiterinnen und Leiter. Hierbei handelt es sich ausschließlich um Fortbildungsangebote der Ärztekammern.

## **7.3 Ergebnisse der Machbarkeitsstudie**

### **7.3.1 Erreichbarkeit einer Studienpopulation**

Die Machbarkeitsstudie zeigt, dass eine repräsentative empirische Untersuchung zur Umsetzung der GEKO-Richtlinie zur genetischen Beratung in der alltäglichen ärztlichen Versorgung möglich ist. Es wird empfohlen, dass sich eine empirische Untersuchung auf die Zielgruppe der Fachärztinnen und Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe beschränkt. Nur bei dieser Zielgruppe kann davon ausgegangen werden, dass ein hoher Anteil (>50%) über die Qualifikation zur (fachgebundenen) genetischen Beratung verfügt.

Diese Empfehlung erfolgt auf der Basis der zur Verfügung gestellten Daten von Landesärztekammern zu in deren Zuständigkeitsbereich angebotenen Qualifikationsnachweisen zur fachgebundenen genetischen Beratung mittels Wissenskontrolle basierend auf der GEKO-Richtlinie zur genetischen Beratung. Anhand der Daten stellt das Fachgebiet der Fachärztinnen und Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe die größte teilnehmende Gruppe.

Zudem repräsentieren Fachärztinnen und Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe die mit Abstand größte Gruppe der Zuweiser zur humangenetischen Beratung. Die GenBln2 Daten zu interdisziplinären Kooperationen zeigen, dass in 2016/2017 Fachärztinnen und Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe mit 34% an den universitären/ALK Beratungseinrichtungen den höchsten Anteil von Zuweisungen haben. Für die Beratungsstellen in der Niederlassung lag der Anteil bei 63% (Anteil insgesamt: 44%, GenBln2-Datenbank). Für humangenetische Beratungsstellen sind

Fachärztinnen und Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe mit einem Anteil von 56% die Hauptadressaten für Konsultationen oder Überweisungen bezogen auf die Gruppe aller Fachärztinnen und Fachärzte, die konsultiert oder an die Ratsuchende überwiesen werden (GenBln2-Datenbank).

### **7.3.2 Forschungsrelevante Fragestellungen auf der Basis der vertraulichen Befragung von Fachärztinnen und Fachärzten für Frauenheilkunde und Geburtshilfe**

Vor allem Fragen zur Qualitätssicherung der Beratung und Fragen des Einflusses struktureller Bedingungen unter denen die Umsetzung der Richtlinie der GEKO zur genetischen Beratung in der ärztlichen Praxis erfolgt, werden als forschungsrelevant angesehen. Diese Empfehlung erfolgt auf der Basis der Daten der Vorstudie.

Für die vertrauliche GenBln2-Befragung konnten 150 Fachärztinnen und Fachärzten für Frauenheilkunde und Geburtshilfe gewonnen werden. Die Befragung fand im gesamten Bundesgebiet statt.

#### ***Ergebnisse der vertraulichen Befragung***

80% der Befragten verfügen über die Qualifikation zur (fachgebundenen) genetischen Beratung. 51% der an der Vorstudie teilnehmenden Fachärztinnen und Fachärzte sind in einer örtlichen Niederlassung in einer Einzelpraxis tätig. 34% der Befragten in der Niederlassung kooperieren mit genetischen Beratungseinrichtungen. Der Anteil von Tätigen an Akademischen Lehrkrankenhäusern und Universitäten beträgt 9%.

Das Aufkommen von Behandlungsfällen im Quartal, die eine genetische Beratung erfordern, wird von den Befragten im Mittel auf 302,7 Fälle (Median 45; Modus 50) angegeben (geschätzt). Der relative Anteil an allen Behandlungsfällen wird auf im Mittel 11,13% geschätzt (Median: 3%; Modus: 3%; Spannweite: 0.1% bis 100%).

Die befragten Fachärztinnen und Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe, die selbst genetisch beraten, geben im Mittel für die geschätzte (absolute) Anzahl von Behandlungsfällen, die sie im Quartal beraten 125,82 Fälle an (Median: 27,5).

Die Anzahl der Fälle bei denen eine genetische Beratung durch eine Fachärztin oder einen Facharzt für Humangenetik oder eine Fachärztin oder einen Facharzt mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik veranlasst wird, ist niedriger. Der Mittelwert liegt hier bei 13,03 Fällen (Median 5,0). Die Spannweite reicht von 0 bis zu 150 Fällen.

Die Befragung gibt eindeutige Hinweise auf Probleme/Unsicherheiten bei der Umsetzung der Richtlinie. Akzeptanzprobleme und Verständnisprobleme der Richtlinie, ungünstige Strukturbedingungen, die die Umsetzung erschweren, werden aufgezeigt. Gleichzeitig liefert die Befragung Hinweise, wie die Umsetzung der Richtlinie im täglichen Alltag gehandhabt wird, bei welchen Anlässen selbst beraten wird und bei welchen Anlässen zu einer humangenetischen Beratung überwiesen wird. Sie gibt Hinweise auf Qualitätsprobleme und anhaltende Rechtsunsicherheit bei der Umsetzung der Richtlinie. Die meisten (>50%) der an der Vorstudie teilnehmenden Fachärztinnen und Fachärzte für Frauenheilkunde sind skeptisch, dass sich in der Praxis die Leitideen des GenDG, denen die Ausgestaltung der Richtlinie der GEKO zur genetischen Beratung folgt, umsetzen lassen.

Die aufgezeigten Probleme sollten bei der Entwicklung von Forschungsfragestellungen Berücksichtigung finden.

## 8 Diskussion der Ergebnisse

### 8.1 Die GenBln2-Daten zur Inanspruchnahme der genetischen Beratung in 2016/2017

Die GenBln2-Erhebung liefert einen umfassenden aktuellen Überblick zur Inanspruchnahme der genetischen Beratung. Die Daten ermöglichen:

- (1) den Vergleich mit den GenBln1-Daten zum „Status quo ante“ in 2011 (vor der Einführung der fachgebundenen genetischen Beratung) und
- (2) einen differenzierten Einblick in aktuelle Entwicklungen der genetischen Beratung aufgrund erweiterter Erhebungskategorien der GenBln2-Studie.
- (3) ein Monitoring zukünftiger Entwicklungen der Inanspruchnahme genetischer Beratungsleistungen in Deutschland.

Mit der GenBln-Datenbank steht jetzt ein Datensatz von mehr als 5000 humangenetischen Beratungsfällen zu Verfügung, der nicht nur einen Vergleich der Entwicklung seit 2011 erlaubt, sondern auch die Möglichkeit eröffnet, auf der Basis der Daten von 2016/2017 eine informierte Abschätzung zu möglichen zukünftigen Entwicklungen vorzunehmen. Hier ist insbesondere die Entwicklung möglicher Kapazitätsengpässe in der humangenetischen Beratung zu nennen.

Aus den GenBln2-Daten wird nicht deutlich, dass die Einführung der fachgebundenen genetischen Beratung zu Einbrüchen bei den humangenetischen Beratungsleistungen geführt hat, wie es von niedergelassenen Fachärztinnen und Fachärzten in der GenBln1-Studie noch befürchtet wurde. Es ist eher davon auszugehen, dass der Bedarf an genetischer Beratung zukünftig weiter steigen wird.

Die Zunahme von Selbstüberweisungen kann als Indikator dafür gewertet werden, dass es mehr vorinformierte Personen gibt, die Zugang zu mehr genetischen Informationen mit Hilfe der genetischen Beratung haben möchten. Zum Beispiel für die Abklärung von Risiken für familiäre Krebserkrankungen.

Die Daten der GenBln2-Studie erlauben auch interessierten „Außenstehenden“ Informationen über die Inanspruchnahme der genetischen Beratung und der Beratungsanlässe. Die Daten tragen damit auch zu einer informierten gesellschaftlichen Diskussion der Entwicklung der Inanspruchnahme genetischer Beratungsanlässe bei.

Die Daten zu den geringen Anteilen von DTC-Beratungen sind ein Indikator dafür, dass sich hier bisher nicht viele Beratungsanlässe ergeben haben.

2011 (GenBln1) wurden 46 761 Beratungen, die von Fachärztinnen und Fachärzten für Humangenetik/ oder von anderen Fachärztinnen und Fachärzten mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik erbracht wurden, von der GKV vergütet. 2016 (GenBln2) waren es 67.672<sup>3</sup>. Diese Zahlen verdeutlichen nicht nur die starke Zunahme an Beratungsleistungen, die in diesem

---

<sup>3</sup> Schmidtke J, Epplen JT, Gasiorek-Wiens A, Glaubitz R, Grimm T, Kagan KO, Nippert, RP, Tönnies H, Zerres K, Nippert I, Genetic counselling services in Germany 1996 to 2016, still rising steeply

Zeitraum erfolgte, sie stehen auch für einen kontinuierlichen Anstieg, der bereits vor 2011 begann und anhält. Die für diesen Anstieg verantwortlichen Gründe sind daher nicht allein auf das GenDG und die Richtlinie der GEKO zur genetischen Beratung zurückzuführen, sondern sind auch in der Entwicklung und Erweiterung genetischer Untersuchungsmöglichkeiten und dem Anstieg der Nachfrage durch informierte Ratsuchende zu finden.

Es ist sehr wahrscheinlich, dass diese verschiedenen Faktoren auch die Nutzung und Inanspruchnahme der genetischen Beratung, wie sie sich in 2016/2017 in den Ergebnissen der GenBIn2-Erhebung darstellen, beeinflusst haben. Dies sollte bei der Bewertung der Veränderungen, die in 2016/2017 im Vergleich zu 2011 sichtbar werden, mitbedacht werden.

Abschließend sei angeführt, dass die Daten der GenBIn2-Datenbank nicht „repräsentativ“ sind. Aber die Datenbank ist die beste Datenquelle („best possible data“), die jetzt erstmalig zur Verfügung steht. Der Umfang der erhobenen Daten und die Beteiligung an der Erhebung, insbesondere der universitären Beratungseinrichtungen, geben den Daten Gewicht. Dass diese Daten zur Verfügung stehen, beruht auf der gemeinschaftlichen Anstrengung vieler Beteiligter.

## 8.2 Die Machbarkeitsstudie

Die Machbarkeitsstudie liefert einen umfangreichen explorativen Datensatz und beschreibt mögliche Analyseansätze (SWOT) anhand derer sich ein Studiendesign zur Untersuchung der Umsetzung der fachgebundenen genetischen Beratung in der ärztlichen Praxis entwickeln lässt. Die Vorstudie liefert belastbare Daten für die Wahl einer bestmöglichen Studienpopulation (Fachärztinnen und Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe) für eine derartige Untersuchung.

## 9 Gender Mainstreaming Aspekte

### 9.1 GenBIn2-Studie

Eine Einzel-Differenzierung der genetischen Beratung nach Geschlecht der Ratsuchenden erfolgte nach eingehender Beratung mit den fachwissenschaftlichen Experten und nach dem Vorliegen der Ergebnisse der Pilotierung des Erhebungsinstrumentes nicht.

Begründung

Die genetische Beratung ist überwiegend eine Paar- bzw. Familienberatung. In GenBIn2 wurden 2016/2017 ein Anteil der Paar- und Familienberatungen von insgesamt 56% dokumentiert.

Geschlechtsspezifische Beratungsanlässe sind in der GenBIn2-Datenbank über folgende Beratungsanlässe dokumentierbar:

- (1) Beratung bei bestehender Schwangerschaft/vorgeburtliche Beratungsanlässe insgesamt
- (2) Beratung bei wiederholtem Abort und unerfülltem Kinderwunsch
- (3) Beratung zur PID

Ferner liegen bei Überweisungen von Einzelpersonen, Paaren und Familien durch eine Fachärztin oder einen Facharzt für Frauenheilkunde und Geburtshilfe geschlechtsspezifische Beratungsanlässe vor. In GenBIn2 wurden von Fachärztinnen oder Fachärzten für Frauenheilkunde und Geburtshilfe insgesamt 1402 Beratungsfälle überwiesen (Anteil an allen erhobenen Beratungsfällen: 44%).

### 9.2 Erhebung der Strukturmerkmale der beteiligten Einrichtungen

Berücksichtigt wurden Gender-Aspekte in der GenBIn2-Studie durch die Erhebung geschlechtsspezifischer Merkmale bei den Strukturdaten der genetischen Beratungseinrichtungen.

Dies erfolgte nach der Pilotierung für die Leitungsfunktionen, die beruflichen Qualifikations- und Tätigkeitsmerkmale der Leiterinnen und Leiter und für die Erhebung der Anzahl der Fachärztinnen/Fachärzte für Humangenetik mit unmittelbarem Patientenkontakt in den Einrichtungen.

### **9.3 Machbarkeitsstudie**

In der Pilotstudie wurde das Geschlecht der Befragten erhoben.

## **10 Verbreitung und Öffentlichkeitsarbeit der Projektergebnisse**

Teilergebnisse wurden auf zwei Kongressen der Gesellschaft für Humangenetik (2017 Bochum; 2018 Münster) sowie auf dem Kongress der European Society of Human Genetics (2018 Mailand) vorgestellt (siehe 12 Publikationsverzeichnis).

## **11 Verwertung der Projektergebnisse (Nachhaltigkeit/Transferpotential)**

Die GenBIn2-Erhebung liefert einen umfassenden aktuellen Überblick zur Inanspruchnahme der genetischen Beratung. Die Daten ermöglichen:

- (1) den Vergleich mit den GenBIn1-Daten zum „Status quo ante“ in 2011 (vor der Einführung der fachgebundenen genetischen Beratung) und
- (2) einen differenzierten Einblick in aktuelle Entwicklungen der genetischen Beratung aufgrund erweiterter Erhebungskategorien der GenBIn2-Studie.
- (3) ein Monitoring zukünftiger Entwicklungen der Inanspruchnahme genetischer Beratungsleistungen in Deutschland.

Mit der GenBIn-Datenbank steht jetzt ein Datensatz von mehr als 5000 humangenetischen Beratungsfällen zu Verfügung, der nicht nur einen Vergleich der Entwicklung seit 2011 erlaubt, sondern auch die Möglichkeit eröffnet, auf der Basis der Daten von 2016/2017 eine informierte Abschätzung zu möglichen zukünftigen Entwicklungen vorzunehmen. Hier ist insbesondere die Entwicklung möglicher Kapazitätsengpässe in der humangenetischen Beratung zu nennen.

Die GenBIn-Datenbank ist die beste Datenquelle („best possible data“), die erstmalig zur Verfügung steht. Der Umfang der erhobenen Daten und die Beteiligung an der Erhebung, insbesondere der universitären Beratungseinrichtungen, geben den Daten Gewicht.

Die Machbarkeitsstudie liefert ebenfalls einen umfangreichen explorativen Datensatz und beschreibt mögliche Analyseansätze (SWOT), anhand derer sich ein Studiendesign zur Untersuchung der Umsetzung der fachgebundenen genetischen Beratung in der ärztlichen Praxis entwickeln lässt. Die Vorstudie liefert belastbare Daten für die Wahl der bestmöglichen Studienpopulation (Fachärztinnen und Fachärzte für Frauenheilkunde und Geburtshilfe). Die bisher aufgezeigten Probleme dieser Facharztgruppe sollten bei der Entwicklung von Forschungsfragestellungen Berücksichtigung finden.

## **12 Publikationsverzeichnis**

Im Rahmen des Projektes entstandene Publikationen in Form von Postervorstellungen auf Kongressen:

1. Nippert I, Epplen JT, Glaubitz R, Grimm T, Nippert PR, Tönnies H, Zerres K, Schmidtke J (2018) Translating the GEKO guideline for the requirements of the qualifications and the contents of genetic

counseling into OB/GYN specialists' practice – Results from the GenBln2 project. Med Genet 30(1):139.

2. Nippert I, Epplen JT, Glaubitz R, Grimm T, Nippert PR, Tönnies H, Zerres K, Schmidtke J (2018) Translating the German Commission on Genetic Testing (GEKO) guideline for the requirements of the qualifications and the contents of genetic counseling into OB/GYN specialist practice - Results from the GenBln2 project". (<http://www.abstractsonline.com/pp8/#!/4652/presentation/3970>, zugegriffen am 26.06.2018)
3. Schmidtke J, Epplen JT, Glaubitz R, Grimm T, Nippert PR, Tönnies H, Zerres K, Nippert I (2017) Genetic counselling services are rising steeply in Germany. Med Genet 29(1):152.
4. Schmidtke J, Epplen JT, Glaubitz R, Grimm T, Nippert PR, Tönnies H, Zerres K, Nippert I (2018) Genetic counselling services in Germany 1996 to 2016, still rising steeply. Med Genet 30(1):174.