

11/07/24

Genetische Beratung an der Grenze von Hochtechnisierung und persönlicher Entscheidungsfindung

Prof. Dr. med. Christian Schaaf
Universität Heidelberg

Inhalt

- I. Kapitel | Herausforderungen
- II. Kapitel | Das „GenKI“ Projekt
- III. Kapitel | Videos und Evaluation
- IV. Kapitel | Schlussfolgerungen & Ausblick



Herausforderungen der genetischen Beratung / Einwilligung zur Genomsequenzierung



Bild: Christin Klose / dpa



Herausforderungen für unsere Patient*innen bzw. deren gesetzliche Vertreter

- Komplexe Krankheitsbilder
- Große persönliche und emotionale Herausforderungen
- GenDG erfordert eine Aufklärung und Einwilligung
- Was wird gemacht?
- Welche Ergebnisse können erwartet werden?
- Was sind Zufallsbefunde/Zusatzbefunde?



Herausforderungen für uns als medizinische Dienstleister

- Zunehmende Fallzahlen
- Weniger Zeit pro Patient/Patientin
- Komplexe Zusammenhänge, komplexe Technologien
- Anforderungen des GenDG
- Einfache Sprache – Verständlichkeit schaffen!
- Konsistenz der guten Beratungsleistung
- Begrenzte Workforce

GenKI Projekt

Genetische Beratung zwischen KI und
persönlicher Entscheidungsfindung
(gefördert durch das BMG)



Forschungsfragen des GenKI Projekts

- Wie beeinflussen der Einsatz KI-gestützter Diagnostik und die digitale Vorinformation der Patientinnen und Patienten die Risikokommunikation in der genetischen Beratung, das Entscheidungsverhalten der Patientinnen und Patienten und die Kompetenz- und Kontrollwahrnehmung der behandelnden Ärztin/des behandelnden Arztes?
- Inwieweit können videobasierte Informationssequenzen die genetische Beratung ergänzen bzw. konkret zur Vorbereitung oder Begleitung einer face-to-face Interaktion genutzt werden, um die Kommunikation zu verbessern und den kompetenten Umgang mit genetischen Daten zu steigern?



Fokusgruppen Befragungen



Bild: Patient experience agency



Ergebnisse Fokusgruppen

- **Festlegung der relevantesten Themen für Aufklärungsvideos**
 - Thema 1: Ablauf einer genetischen Sprechstunde
 - Thema 2: Aufklärung, Datenschutz, Verwendung der Daten
 - Thema 3: Brustkrebs
 - Thema 4: Exom-/Genom-Analyse
 - Thema 5: KI-basierte Diagnostikinstrumente (z.B. Face2Gene)
- **Diskussion der Skripte**
 - Wortwahl
 - Verständlichkeit
 - Realistische Darstellung der Möglichkeiten und Limitationen
 - Möglichkeit des Widerrufs der Einwilligung
 - Transparenter Umgang mit sensiblen Daten

Videos

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



GenKI

Videos | Glossar | Über das GenKI-Projekt | Team | Publikationen | 🔍

GenKI / Videos

VERFÜGBARE ERKLÄRVIDEOS

Die hier aufgeführten Videos sollen Informationen zu ausgewählten, relevanten Themen im Rahmen einer humangenetischen Sprechstunde bieten. Bitte beachten Sie, dass möglicherweise nicht alle Videos für Sie relevant sind.

Weitere Informationen für Patient*innen und Ärzt*innen finden Sie hier:

- INFOS FÜR PATIENT*INNEN +
- INFOS FÜR ÄRZT*INNEN +
- HINWEIS ZUR VERBREITUNG +



1 GENETISCHE SPRECHSTUNDE

ZUM VIDEO →

↓ DOWNLOAD QR-CODE



2 EINWILLIGUNG

ZUM VIDEO →

↓ DOWNLOAD QR-CODE



3 FAMILIÄRER BRUSTKREBS I

ZUM VIDEO →

↓ DOWNLOAD QR-CODE



4 FAMILIÄRER BRUSTKREBS II

ZUM VIDEO →

↓ DOWNLOAD QR-CODE



5 GENOMANALYSE I

ZUM VIDEO →

↓ DOWNLOAD QR-CODE



6 GENOMANALYSE II

ZUM VIDEO →

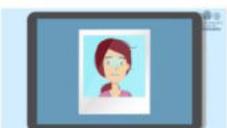
↓ DOWNLOAD QR-CODE



7 PRÄIMPLANTATIONS DIAGNOSTIK

ZUM VIDEO →

↓ DOWNLOAD QR-CODE



8 AUTOMATISIERTE BILDAUSWERTUNG

ZUM VIDEO →

↓ DOWNLOAD QR-CODE

[ZURÜCK ZU GENKI](#)

GenKI

Videos | Glossar | Über das GenKI-Projekt | Team | Publikationen | 🔍

GenKI / Glossar

ATM	Ein Gen, das für die Reparatur von DNA-Schäden verantwortlich ist und dessen Veränderung mit einem erhöhten Risiko für bestimmte Krebskrankungen in Verbindung gebracht werden.
Basen	Die Bausteine der DNA, die aus Adenin (A), Thymin (T), Cytosin (C) und Guanin (G) bestehen.
BRCA1/BRCA2	Gene, die für die Reparatur von DNA-Schäden verantwortlich sind und deren Veränderung das Risiko für Brust- und Eierstockkrebs erhöhen.
Chromosom	Eine Struktur im Zellkern, die Erbinformationen enthält.
Chromosom Veränderung	Eine Abweichung in der Struktur oder Anzahl der Chromosomen, die zu genetischen Störungen führen kann.
Darmspiegelung	Ein medizinisches Verfahren zur Untersuchung des Darms auf Anomalien oder Krankheiten mithilfe eines Endoskops (auch Koloskop, eine Art Kamera).
DNA	Die Abkürzung für Desoxyribonukleinsäure, Träger der Erbinformationen in den Zellen.
DNA-Analyse	Die Untersuchung von DNA-Proben, um genetische Informationen zu gewinnen.
Einzelgenkrankung	Eine Krankheit, die durch Mutationen (Veränderung der Erbinformation) in einem einzelnen Gen verursacht wird.
Embryo	Ein Lebewesen im frühen Stadium einer Schwangerschaft, während der ersten acht Wochen nach der Befruchtung.
Ethikkommission	Eine Expertengruppe, die ethische Fragen in der Forschung oder medizinischen Praxis überprüft und berät.
Exon	Die Gesamtheit aller Exons eines Organismus.
Exomanalyse	Die Analyse von Exon-Abschnitten zur Identifizierung genetischer Varianten.
Exon	Die Abschnitte in einem Gen, die in die messenger RNA übertragen werden. Es handelt sich dabei um die Abschnitte eines Gens, die für seine Funktion wichtig sind.
Familiär	Eine Eigenschaft, die innerhalb einer Familie oder Verwandtschaftslinie weitergegeben wird.
Folgeswertung	Eine Wiederholung einer Analyse von genetischen Daten, um neu gewonnene Daten mit einzubeziehen.
Gen	Ein Abschnitt der DNA, der die Erbinformation für ein bestimmtes Merkmal oder eine bestimmte Eigenschaft eines Lebewesens enthält.
Genetik	Wissenschaft, die sich mit der Vererbung und genetischen Variationen befasst.
Genetischer Befund	Die schriftlichen Ergebnisse einer genetischen Untersuchung, die auf genetische Varianten oder Anomalien hinweisen.
Genetische Sprechstunde	Eine medizinische Beratung, die sich auf genetische Risiken, Testergebnisse oder die Familiengeschichte konzentriert.
Genetische Untersuchung	Untersuchungen, die genetische Veränderungen identifizieren.
Genetischer Code	Die Abfolge von Basen in der DNA, die die genetische Information festlegt.
Genomanalyse	Die Untersuchung des gesamten Genoms auf genetische Veränderungen. Bedeutet das Gleiche wie Genomsequenzierung.
Genom	Die gesamte DNA-Sequenz bzw. Gesamtheit aller Gene eines Organismus.
Genomsequenzierung	Die Untersuchung des gesamten Genoms auf genetische Veränderungen. Bedeutet das Gleiche wie Genomanalyse.
Intron	Abschnitte in einem Gen, die herausgeschritten werden, um eine messenger RNA (mRNA) zu bilden. Introns sind deshalb das Gegenteil der Exons.
Künstliche Intelligenz (KI)	Die Simulation menschlicher Intelligenz in Maschinen, die fähig sind, Aufgaben zu erfüllen, indem sie Informationen aus Eingabedaten erkennen und strukturieren. Diese Fähigkeiten können entweder auf vordefinierten Algorithmen basieren oder durch maschinelles Lernen erlangt werden.
Magenspiegelung	Ein medizinisches Verfahren zur Untersuchung des Magens auf Anomalien oder Krankheiten mithilfe eines Endoskops (einer Art Kamera).
MRT	Die Abkürzung für Magnetresonanztomographie (MRT) bezeichnet ein Verfahren, das es erlaubt, detaillierte Bilder bestimmter Organe anzufertigen.
Pathogene Variante	Eine genetische Veränderung, die mit der Entwicklung einer Krankheit in Verbindung gebracht wird.
Präimplantation	Eine Phase der embryonalen Entwicklung vor der Implantation, das heißt, bevor ein Embryo sich in die Gebärmutter einnistet.

Videos und Evaluation

04/07/2024

Beispielfilm „Genomsequenzierung“



UNIVERSITÄTS
KLINIKUM
HEIDELBERG

Evaluation der Videos im klinischen Alltag

- **Beteiligte Zentren:**

Universitätsklinikum Heidelberg (UKHD), Medizinische Hochschule Hannover (MHH)

- **Indikationsbereiche:**

Familiärer Brust- und Eierstockkrebs (HBOC), syndromale Erkrankungen (SYN)

	Fam. Brust- und Eierstockkrebs	Syndromale Erkrankungen	Gesamt
UKHD	177	45	222
MHH	134	17	151
Gesamt	311	62	363

Bewertung der Videos durch die Patient*innen

	Verständlichkeit	Nützlichkeit
Video 1 (Sprechstunde)	98,0 (SD 11,4)	91,7 (SD 19,4)
Video 2 (Aufklärung)	98,9 (SD 8,1)	95,8 (SD 14,7)
Video 3 (Brustkrebs)	97,8 (SD 7,6)	94,9 (SD 14,0)
Video 4 (Exom/Genom)	93,8 (SD 13,5)	79,2 (SD 33,5)
Video 5 (KI, Face2Gene)	95,2 (SD 12,4)	81,1 (SD 34,4)



Evaluation der Videos im klinischen Alltag

- **Standardisierbare Situationen (z.B. familiärer Brust- und Eierstockkrebs)**
 - Videos sorgen für eine hohe Zufriedenheit bzgl. Information und Aufklärung
 - Hohe Zufriedenheit mit der getroffenen Entscheidung
 - Zeitersparnis auf Seiten des ärztlichen Teams
- **Komplexe klinische Situtationen (z.B. syndromale Erkrankungen)**
 - Im Vergleich zur Brustkrebsgruppe signifikant niedrigere Zufriedenheit mit Information und Aufklärung (wenn auch auf hohem Niveau)
 - Im Vergleich zur Brustkrebsgruppe signifikant niedrigere Zufriedenheit mit der getroffenen Entscheidung (wenn auch auf hohem Niveau)
 - Keine Zeitersparnis auf Seiten des ärztlichen Teams durch vorab zur Verfügung gestellte Videos

04/07/2024

Beispielfilm „Einwilligung“



Schlussfolgerungen und Ausblick



Schlussfolgerungen und Ausblick

- Es besteht ein erheblicher Informations- und Aufklärungsbedarf rund um hochkomplexe genetische Diagnostik
- Standardisierte Aufklärungsvideos können diesen Bedarf unterstützen. Sie werden mit großer Zufriedenheit von den Patient*innen angenommen.
- In weniger komplexen medizinischen Situationen werden die Videos besser angenommen und sorgen für eine größere Entlastung des ärztlichen Personals.
- Allerdings können (und sollen) die Videos das persönliche Gespräch mit der verantwortlichen ärztlichen Person nicht ersetzen.
- Im Zeitalter genomischer Medizin bedarf es einer Vergrößerung der „humangenetischen Workforce“. Die Etablierung des Berufsbilds „genetischer Fachberater“ ist nicht nur sinnvoll, sondern dringend notwendig.

**Die von uns erstellten Videos
können einen wertvollen Beitrag zur
informationellen Selbstbestimmung unserer
Patientinnen und Patienten leisten.
Einen Ersatz für das persönliche Gespräch
stellen sie aber nicht dar.**



Herzlichen Dank für Ihre Aufmerksamkeit!



Prof. Beate Ditzen



Dr. Sebastian Sailer



Dr. Julia Mahal



Carlotta Mayer



Dr. H. Wallaschek



Dr. J. Tecklenburg

CHRISTIAN SCHAAF

Universität Heidelberg

Telefon +49 (6221) 565151

christian.schaaf@med.uni-heidelberg.de

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



Bundesministerium
für Gesundheit

