

ERFAHRUNGEN UND BERÜHRUNGSPUNKTE
MIT VERERBBAREN ERKRANKUNGEN IN DER
ALLGEMEINMEDIZIN

– EINE QUERSCHNITTSTUDIE ZUR
ENTWICKLUNG VON SEMINARINHALTEN –

Inauguraldissertation
zur Erlangung der medizinischen Doktorwürde
der Universität zu Lübeck
– aus der Sektion Medizin –

vorgelegt von
Freya Sophia Reusch, geb. Ingendae
aus Willich
Lübeck 2021

1. Berichtstatter: Prof. Dr. med. Jost Steinhäuser

2. Berichtstatter: Prof. Dr. med. Oliver Schwandner

Tag der mündlichen Prüfung: 02.09.2022

Zum Druck genehmigt. Lübeck, den 02.09.2022

- Promotionskommission der Sektion Medizin -

DER MEDIZIN UND DEM MENSCHEN.

Inhaltsverzeichnis

Abkürzungsverzeichnis	VI
Abbildungsverzeichnis.....	VIII
Tabellenverzeichnis.....	IX
1 Einleitung und Fragestellung.....	1
1.1 Hintergrund	1
1.2 Internationale Fort- und Weiterbildungskonzepte.....	3
1.3 Stellenwert der Genetik in der deutschen Weiterbildungskultur	4
1.4 Fragestellung und Zielsetzung.....	7
2 Material und Methoden	8
2.1 Literaturrecherche	8
2.2 Forschungsdesign	8
2.2.1 Fragebogenentwicklung	9
2.2.2 Fragebogeninhalte	10
2.3 Datenerhebung.....	12
2.3.1 Stichprobenumfang.....	12
2.3.2 Rekrutierung	12
2.4 Soziodemografische Daten.....	14
2.5 Auswertung der Statistik	15
2.5.1 Deskriptive Analysen	15
2.5.2 Zusammenhangsanalysen	15
2.5.3 Subgruppenanalysen	16
2.6 Auswertung der Freitexte.....	18
2.7 Ethische Grundsätze und Stellungnahme der Ethikkommission	18
3 Ergebnisse.....	19
3.1 Stichprobenbeschreibung	19
3.2 Deskriptive Auswertung und weiterführende Analysen	20
3.2.1 Erhebung der Familienanamnese	20

3.2.2	Umgang mit Familienstammbäumen.....	21
3.2.3	Letzter Input zu genetischen Themengebieten	23
3.2.4	Bewertung zu praxisbezogenen genetischen Themen- komplexen	25
3.2.5	Bewertung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten	26
3.3	Freitextauswertung.....	31
4	Diskussion	35
4.1	Diskussion der Fragestellung	35
4.2	Diskussion von Material und Methoden	36
4.2.1	Limitationen der Forschungsarbeit	39
4.3	Diskussion der Ergebnisse	41
4.3.1	Erhebung der Familienanamnese	41
4.3.2	Umgang mit Familienstammbäumen.....	43
4.3.3	Letzter Input zu genetischen Themengebieten	49
4.3.4	Bewertung von praxisbezogenen genetischen Themen- komplexen in Bezug zur Bewertung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten.....	52
4.3.5	Subgruppenanalysen zur Bewertung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten.....	58
4.3.6	Diskussion der Freitextauswertung	60
4.4	Schlussfolgerung.....	61
4.4.1	Weitere Ziele des Projektes	61
5	Zusammenfassung	63
6	Literaturverzeichnis.....	64
	Anhang	81
	Danksagung.....	103
	Lebenslauf	104
	Eigene Veröffentlichungen	105

Abkürzungsverzeichnis

AAFP	American Academy of Family Physicians
ÄApprO	Approbationsordnung für Ärzt:innen
BÄK	Bundesärztekammer
BBSR	Bundesinstitut für Bau-, Stadt- und Raumforschung
BRD	Bundesrepublik Deutschland
CME	Continuing Medical Education
DEGAM	Deutsche Gesellschaft für Allgemeinmedizin
df	Freiheitsgrad (Number of Degrees of Freedom)
ELSI	Ethical, Legal and Social Implications
EU	Europäische Union
EURORDIS	European Organisation for Rare Diseases
HMU	Health and Medical University
H-Test	Kruskal-Wallis-H-Test
ICD	International Coding of Diseases
KI	Konfidenzintervall
KV	Kassenärztliche Vereinigung
KVB	Kassenärztliche Vereinigung Bayern
KVBB	Kassenärztliche Vereinigung Brandenburg
KVBW	Kassenärztliche Vereinigung Baden-Württemberg
KVHB	Kassenärztliche Vereinigung Bremen
KVNO	Kassenärztliche Vereinigung Nordrhein
KVSH	Kassenärztliche Vereinigung Schleswig-Holstein
KVT	Kassenärztliche Vereinigung Thüringen
KVWL	Kassenärztliche Vereinigung Westfalen-Lippe
<i>M</i>	Mittelwert

Max	Maximum
Min	Minimum
MFA	Medizinische(r) Fachangestellte(r)
MFT	Medizinischer Fakultätentag
MVZ	Medizinisches Versorgungszentrum
N	Gesamtanzahl der Grundgesamtheit
n	Größe der Stichprobe
NHGRI	National Human Genome Research Institute
NGS	Next Generation Sequencing
ÖÄK	Österreichische Ärztekammer
p	Signifikanzwert
r	Korrelationskoeffizient nach Pearson
r_{roh}	Korrelationskoeffizient nach Spearman rho
SD	Standardabweichung
TAB	Büro für Technikfolgen-Abschätzung beim Deutschen Bundestag
UK	United Kingdom
RACGP	The Royal Australian College of General Practitioners
RCGP	Royal College of General Practitioners
UKSH	Universitätsklinikum Schleswig-Holstein
USA	Vereinigte Staaten von Amerika (United States of America)
vs.	versus
WHO	Weltgesundheitsorganisation (World Health Organization)
WONCA	The World Organization of Family Doctors
z	Standardteststatistik

Abbildungsverzeichnis

Abbildung 1:	Prozess der Fragebogenentwicklung	9
Abbildung 2:	Anzahl der ausgewählten Ärzt:innen in Städten und Land- gemeinden je Bundesland	13
Abbildung 3:	Relative Häufigkeiten zu Angaben der Teilnehmenden zum letzten Input zu genetischen Themengebieten	24
Abbildung 4:	Relative Häufigkeiten zum letzten Input zu genetischen Themengebieten alphabetisch sortiert nach Bundesland	25

Tabellenverzeichnis

Tabelle 1: Auswahl Gebietsbezeichnungen bei der Arztsuche der KV der Bundesländer	13
Tabelle 2: Soziodemographische Datenerhebung im Fragebogen.....	14
Tabelle 3: Stichprobenbeschreibung der Studienteilnehmenden (N = 292).....	19
Tabelle 4: Sicherheitsgefühl bei der Interpretation von Familienstammbäumen der Ärzt:innen, die in den letzten zwölf Monaten einen Familienstammbaum erstellt hatten (N = 25)	22
Tabelle 5: Häufigkeitsverteilung der Erstellung von Familienstammbäumen in den verschiedenen Bundesländern (N = 25).....	23
Tabelle 6: Häufigkeitsverteilung der Erstellung von Familienstammbäumen in der Stadt und auf dem Land (N = 25)	23
Tabelle 7: Bewertung der Teilnehmenden zu praxisbezogenen genetischen Themenkomplexen.....	26
Tabelle 8: Bewertung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten.....	27

1 Einleitung und Fragestellung

1.1 Hintergrund

In den letzten Jahrzehnten, insbesondere seit der vollständigen Sequenzierung des menschlichen Genoms 2003 im Rahmen des Human Genome Projects, gewinnt das Themenfeld der Genetik und der Genomik¹ zunehmend an Bedeutung und hat einen wachsenden Einfluss auf die klinische Medizin (National Human Genome Research Institute [NHGRI] 2018).

Genetische Erkrankungen gehören zu den sog. *Seltenen Erkrankungen* (engl. *Rare Diseases*). Sie können ein oder mehrere Gene sowie chromosomale Veränderungen betreffen oder auch kombiniert durch Umwelteinflüsse und genetische Faktoren (multifaktoriell) bedingt sein (European Organisation for Rare Diseases [EURORDIS] 2005; MedlinePlus 2021). *Seltene Erkrankungen* können zudem nicht genetisch assoziiert sein, wie z.B. infektiöser oder teratotoxischer Genese. In vielen Fällen sind sie noch Gegenstand aktueller ätiologischer Forschung (EURORDIS 2005).

Aufgrund der national variierenden Definition einer *Seltenen Erkrankung* divergieren die Prävalenz-Angaben je nach Land zwischen fünf und 80 pro 100.000 Einwohnern. Ausgehend von der Europäischen Prävalenz-Definition (European Parliament 2000) mit fünf pro 100.000 Einwohnern, ist davon auszugehen, dass 263-446 Millionen Menschen weltweit von einer *Seltenen Erkrankung* betroffen sind (Nguengang Wakap et al. 2020). Dies entspricht in Europa (mit Großbritannien) etwa 30 Millionen Menschen und damit ca. 6-8% der Bevölkerung (EURORDIS 2005; Nguengang Wakap et al. 2020). In den USA leben ebenfalls etwa 30 Millionen Menschen (ca. 10% der Bevölkerung) mit einer *Seltenen Erkrankung* (Global Genes 2021).

72-80% der *Seltenen Erkrankungen* haben einen genetischen Ursprung (EURORDIS 2005; Nguengang Wakap et al. 2020). Daher ist davon auszugehen, dass im Patientenkollektiv einer primärärztlichen Praxis in etwa einer von 20

¹ Der Begriff der Genetik bezieht sich auf die Erforschung der einzelnen Gene und deren Rolle bei der Vererbung an nachfolgende Generationen. Der Bereich der Genomik befasst sich mit der Interaktion aller Gene eines Organismus (des Genoms) miteinander sowie der Umwelt des Individuums (NHGRI 2018).

Menschen von einer Erkrankung mit genetischem Hintergrund betroffen ist. Für Deutschland ergibt dies ein Patientenkollektiv von etwa 3,5 Millionen Menschen (EURORDIS 2005; Nguengang Wakap et al. 2020).

Der Funktionsbereich des Allgemeinmediziners wird von der Weltgesundheitsorganisation (WHO) Europa beschrieben als „[...] die einzige Person im Gesundheitssystem, die auf neun Versorgungsebenen operiert: Prävention, präsymptomatische Erkennung von Erkrankungen, frühzeitige Diagnosestellung, Diagnostik bestehender Erkrankungen, Umgang mit Krankheiten und Krankheitskomplikationen, Rehabilitation, Palliativversorgung und Beratung.“ (Atun 2004).

Auch in der „Fachdefinition Allgemeinmedizin“ der Deutschen Gesellschaft für Allgemeinmedizin und Familienmedizin (DEGAM) finden sich diese Bereiche wieder (DEGAM 2002). Es zeigen sich bedeutende Überschneidungen mit Schwerpunkten aus dem Bereich der klinischen Genetik², wie z.B. auch der vererbaren Krebserkrankungen (Carroll et al. 2003). Im Rahmen der Versorgungsebenen, aber auch im Zuge der zunehmenden Personalisierung der Medizin sowie dem Handling assoziierter Beratungsanlässe wird die gesamtgesellschaftliche Relevanz genetischer Inhalte für den hausärztlichen Bereich deutlich.

Allgemeinmediziner:innen befinden sich durch den Erstkontakt im Versorgungssystem, aber auch durch die generationenübergreifende und langjährige Betreuung von Patient:innen, in einer Schlüsselposition zur Erkennung möglicher familiärer Komponenten und zur Diagnostik genetischer Erkrankungen, wie es in keiner anderen Fachrichtung möglich ist (Atun 2004; Greendale und Pyeritz 2001; Rost 2004).

Eine der Kernkompetenzen der Allgemeinmedizin ist es, abwendbar gefährliche Krankheitsverläufe zu erkennen. Hierzu gehört auch das, idealerweise präsymptomatische, Erkennen möglicher genetischer Komponenten durch die Erhebung der (Familien-)Anamnese sowie die körperliche Untersuchung. Frühzeitig Hinweise für genetische Komponenten festzustellen, ist Voraussetzung

² Teilbereich der medizinischen Genetik in dem humangenetische Erkenntnisse bei der Diagnostik, Therapie und Betreuung von Patienten praktisch angewendet werden

für die Einleitung von Präventionsmaßnahmen wie beispielsweise im Rahmen von familiär gehäuft auftretenden Krebserkrankungen. Aufgrund der erlebten Anamnese im familiären Kontext haben Hausärzt:innen spezifische Möglichkeiten gezielter Primär- und Sekundärprävention (Himmel und Klein 2017, S 608). Weiterhin ist die Erhebung von verschiedenen Risiko-Scores, wie beispielsweise bei der Hypercholesterinämie mit entsprechend adäquater Vermittlung der Ergebnisse an Patient:innen sowie die gezielte Zuweisung zu Spezialist:innen, häufig erst nach Einordnung in einen genetischen Kontext möglich. Unabdingbar ist hierbei die Betrachtung von Patient:innen in Bezug zu ihrer Familie. So können beispielsweise Pretest-Wahrscheinlichkeiten bei prädiktiven Tests mit einbezogen werden, sodass sich Ärzt:innen und Patient:innen nicht mit hohen falsch positiven Testergebnissen konfrontiert sehen müssen (Himmel und Klein 2017, S. 609f.). Darüber hinaus haben spät oder unentdeckte Krankheitsbilder nicht nur physische und psychische Konsequenzen für das Individuum, sondern betreffen die gesamte Familie und können starken Einfluss auf das Sozialgefüge der Patient:innen haben (Himmel und Klein 2017, S.600).

1.2 Internationale Fort- und Weiterbildungskonzepte

Im internationalen Kontext wird die besondere Bedeutung der Genetik und Genomik in der Allgemein- und Familienmedizin zunehmend erkannt und aufgenommen.

Insbesondere in Australien, den USA und Canada, aber auch Teilen der Europäischen Union (EU) entstanden Arbeiten, welche sich primär mit dem Umgang mit genetischen Fragestellungen im Praxisalltag befassen. So konnten beispielsweise Barrieren einer gelungenen Praxisintegration für den Bereich der Primärversorgung im Rahmen eines systematischen Reviews (Mikat-Stevens et al. 2015) erfasst werden.

Nach Bedarfserhebungen wie u.a. in den Niederlanden (Houwink et al. 2011, 2012), entstanden Edukationsprogramme wie z.B. das „Gen-Equip programm“ (Paneque et al. 2017), die sich an den spezifischen Anforderungen in einem hausärztlichen Setting orientieren.

Bereits 2007 wurde vom Royal Australian College of General Practitioners (RACGP) neben einer Implementierung in das „Curriculum for Australian General

Practice“ (RACGP 2016) ein umfangreiches Handbuch: “Genetics in family medicine: The Australian handbook for general practitioners“ (Barlow-Stewart et al. 2007) entworfen, um genetischen Fragestellungen in Beratungsanlässen besser gerecht werden zu können. Aufgrund der raschen Entwicklungen, insbesondere auf dem Feld der Pharmakogenomik³ und der individuellen Genanalysen (engl. personal genomic testing), entstand 2018 nach Implementierung neuester Forschungsergebnisse eine überarbeitete Version: “Genomics in general practice“ (RACGP 2018). Ziel dieser Bemühungen war die Bereitstellung aktueller Informationen als Entscheidungshilfe zur Erkennung und Diagnose von genetischen Erkrankungen, der Anwendung genetischer Tests und zum Umgang mit bestehenden Technologien in der Allgemeinmedizin. Auch die Vermittlung von Informationen genetischer Themenaspekte den Patient:innen und ihrem familiären Umfeld gegenüber sowie die Verbesserung der gezielten Zuweisung zu Spezialist:innen standen dabei im Vordergrund (RACGP 2018).

Auch in den USA und im Vereinigten Königreich entstanden (Weiterbildungs-)Curricula zur Implementierung ähnlicher Themenkomplexe in der Allgemeinmedizin (American Academy of Family Physicians [AAFP] 2019; Royal College of General Practitioners [RCGP] 2016, S. 86–96). In Österreich wurde bereits 2004 eine standardisierte Weiterbildungsmöglichkeit für Genetik in Form eines Diploms der Österreichischen Ärztekammer (ÖÄK-Diplom Genetik) entwickelt, um den rasanten Entwicklungen in der Humangenetik zu entsprechen. Sie richtet sich insbesondere an Allgemeinmediziner:innen, aber auch an Fachärzt:innen aller Sonderfächer (Österreichische Akademie der Ärzte 2021; ÖÄK 2019).

1.3 Stellenwert der Genetik in der deutschen Weiterbildungskultur

In der Musterweiterbildungsordnung (MWBO) der Bundesärztekammer (BÄK) von 2003, wie auch in der neuen MWBO, welche 2018 verabschiedet wurde (BÄK 2021), wird der Themenbereich Genetik in den Inhalten der Facharztweiterbildung Allgemeinmedizin (Abschnitt B – Gebiet Allgemeinmedizin) zwar randständig

³ Forschungszweig, der sich mit der Frage befasst, inwiefern die Gene Einfluss auf die Wirkungsweise von Arzneimitteln haben

aufgegriffen, kommt jedoch insbesondere in den Rubriken *Krankheiten und Beratungsanlässe*, *Besondere Patientengruppen* sowie *onkologische Krankheitsbilder* nicht vor.

Entgegengesetzt zu internationalen Weiterbildungskonzepten wird das Thema Genetik in Deutschland nicht in Weiterbildungscurricula, wie z.B. dem Kompetenzbasierten Curriculum Allgemeinmedizin der DEGAM (Steinhäuser et al. 2021) aufgegriffen. Es bestehen bisher keine konkreten Inhalte für die Vermittlung von Kompetenzen zum Umgang mit vererbaren Erkrankungen und assoziierter Beratungsanlässe in der fachärztlichen Weiterbildung Allgemeinmedizin.

Betrachtet man hingegen den Nationalen Kompetenzbasierten Lernzielkatalog Medizin (NKLM), finden sich zahlreiche Lernziele, die genetische Schwerpunkte thematisieren. Im Rahmen stetiger Weiterentwicklung ist der NKLM Version 2.0 entstanden, welcher im März 2021 von den Medizinischen Fakultäten verabschiedet wurde (Medizinischer Fakultätentag [MFT] 2021a). Nach Inkrafttreten der neuen Approbationsordnung für Ärzt:innen (ÄApprO) soll der neue NKLM 3.0 ab 2025 als bundesweite Grundlage des verpflichtenden Kerncurriculums im Medizinstudium dienen (Deutsches Ärzteblatt 2021a). Er definiert somit ein klares Absolvent:innen-Profil und ärztliches Bild (MFT 2021b) und soll durch eine verbesserte Scharnierfunktion zur Fort- und Weiterbildung die Grundlage für die Gestaltung der Weiterbildungscurricula bilden (Fischer und Hickel 2013, S. 2,10).

Im Rahmen des Kompetenzerwerbes werden im NKLM 2.0 genetische Themenkomplexe sowohl anhand von Wissenskompetenzen (Fakten-, Handlungs- und Begründungswissen), als auch von selbstständigen und situationsadäquaten Handlungskompetenzen aufgegriffen, die mit spezifischen Konsultationsanlässen und Erkrankungen assoziiert sind (MFT 2021a).

Damit eine umfassende Gesundheitsversorgung der Bevölkerung im Sinne des NKLM ermöglicht werden kann, ist es daher notwendig den Kompetenzerwerb im Bereich genetischer Erkrankungen und assoziierter Beratungsanlässe auch in der Weiterbildung Allgemeinmedizin zu verankern und entsprechende Vermittlungskonzepte zu entwickeln.

Für den hausärztlichen Bereich konnte in internationalen Studien gezeigt werden, dass insbesondere fehlendes Fachwissen und unzureichendes Selbstvertrauen im

Umgang mit genetischen Fragestellungen dazu beitragen, Beratungsanlässen mit genetischem Hintergrund nicht gerecht werden zu können (Chambers et al. 2015; Mikat-Stevens et al. 2015; Paneque et al. 2017).

Dieser Zusammenhang konnte für den europäischen Raum im Rahmen der GenEd study ebenfalls nachgewiesen werden. Zwischen 2002 und 2005 wurden hierzu in fünf europäischen Mitgliedsstaaten (Frankreich, Niederlande, Schweden, United Kingdom (UK) und Deutschland) u.a. Daten zum Management, der Lehr-Themen Priorisierung und dem Selbstvertrauen von Ärzt:innen der Primärversorgung (Primary Care Physicians, hier: Gynäkolog:innen und Geburtshelfer:innen, Pädiater:innen und General Practitioner/ Allgemeinärzt:innen) im Bereich genetischer Erkrankungen erhoben (Calefato et al. 2008; Challen et al. 2005, 2010; Julian-Reynier et al. 2008; Nippert et al. 2011).

Um den oben genannten Entwicklungen entgegenzuwirken und ein genaueres Bild zum aktuellen Umgang mit genetischen Themenbereichen und assoziierten Beratungsanlässen bei deutschen Hausärzt:innen aus der allgemeinmedizinischen Forschung heraus zu entwickeln, wurde diese Studie durchgeführt.

Ergebnisse der vorliegenden Arbeit können somit grundlegend dazu beitragen, das Themenfeld der Genetik, Genomik und klinischen Genetik in Seminartage der Kompetenzzentren Allgemeinmedizin für Ärzt:innen in Weiterbildung zu integrieren und perspektivisch Weiterbildungscurricula wie das Kompetenzbasierte Curriculum Allgemeinmedizin (Götz et al. 2019; Steinhäuser et al. 2021) ergänzen.

1.4 Fragestellung und Zielsetzung

Ziel des vorliegenden Dissertationsvorhabens war es, aus dem Blickwinkel der Allgemeinmedizin heraus, allgemeine Erfahrungen und Berührungspunkten mit dem Themenfeld der Genetik und genetisch (mit-)bedingter Erkrankungen sowie assoziierter Beratungsanlässe im hausärztlichen Setting der Bundesrepublik Deutschland zu erheben.

In die Zielsetzung inbegriffen war insbesondere die Erfassung der Bewertung der Relevanz verschiedener Weiterbildungsinhalte mit genetischem Bezug für den Facharzt Allgemeinmedizin durch derzeit praktizierende Hausärzt:innen unter Berücksichtigung soziodemographischer Faktoren wie unter anderem Geschlecht, Praxisstandort und Fortbildungsstand.

Ein besonderes Augenmerk sollte zudem auf die Erhebung des Umgangs mit Familienstammbäumen im Praxisalltag und die persönliche Sicherheit bei deren Interpretation gelegt werden.

2 Material und Methoden

2.1 Literaturrecherche

Im Rahmen einer selektiven Literaturrecherche wurden Veröffentlichungen zwischen 2000 und 2018 einbezogen. Insbesondere sollten Entwicklungen nach der Implementierung des Next Generation Sequencing (NGS) 2003 berücksichtigt werden. Es wurde nach themenbezogener Literatur in der Datenbank Medline/PubMed, sowie zur Abdeckung des deutschsprachigen Raumes im Online-Archiv der Zeitschrift für Allgemeinmedizin und des Deutschen Ärzteblattes recherchiert.

Für die von der Doktorandin durchgeführte PubMed Suche wurde, nach initialem Mesh Term Abgleich, der Begriff „*genetic*“ über den booleschen Operator „AND“ mit den Suchbegriffen „*general practice*“ und „*primary care*“ sowie „*family practice*“ bzw. „*family medicine*“ verknüpft. Die Auswahl erfolgte nach Sichtung themenrelevanter Artikel und nachfolgender Differenzierung der wissenschaftlichen Relevanz unter Einbezug inhaltlicher und wissenschaftlich-qualitativer Maßstäbe (Bathurst und Huang 2006; Burke, S. et al. 2006, 2009; Burke, W. und Emery 2002; Carroll et al. 2009, 2011, 2016; Chambers et al. 2015; Christensen et al. 2016; Houwink et al. 2011, 2012, 2013; Laberge et al. 2009; Mainous et al. 2013; Mathers et al. 2010; Mikat-Stevens et al. 2015; Suther und Goodson 2003; Telner et al. 2008, 2017; Trinidad et al. 2008; Wilkes et al. 2017; Williams et al. 2011).

Ergänzend erfolgte eine Handsuche in Grauer Literatur. Bestehende Weiterbildungscurricula, internationale Handbücher, Online-Lehrmodule sowie eine themenassoziierte Dissertation wurden hinzugezogen (AAFP 2019; Barlow-Stewart et al. 2007; Österreichische Akademie der Ärzte 2021; Paneque et al. 2017; Rost 2004; RCGP 2016; RACGP 2016; World Organization of Family Doctors [WONCA] 2015).

2.2 Forschungsdesign

Die durchgeführte Studie basiert auf einem quantitativen Forschungsdesign. Im Rahmen einer fragebogengestützten Querschnitterhebung erfolgte eine Bedarfsanalyse von Hausärzt:innen zu Berührungspunkten, Erfahrungen und Beratungsanlässen zum Themabereich der Genetik und vererbbarer

Erkrankungen. In der Literatur vorhandene Erkenntnisse (Bathurst und Huang 2006; Burke, S. et al. 2006; Carroll et al. 2016; Chambers et al. 2015; Christensen et al. 2016; Houwink et al. 2011; Mainous et al. 2013; Mathers et al. 2010; Telner et al. 2008; Trinidad et al. 2008; Williams et al. 2011) wurden hierbei in einen Fragebogen eingearbeitet, um aktuelle Bedürfnisse von in Deutschland arbeitenden Hausärzt:innen identifizieren zu können.

2.2.1 Fragebogenentwicklung

Der Prozess der Fragebogenentwicklung ist nachstehender Abbildung zu entnehmen.

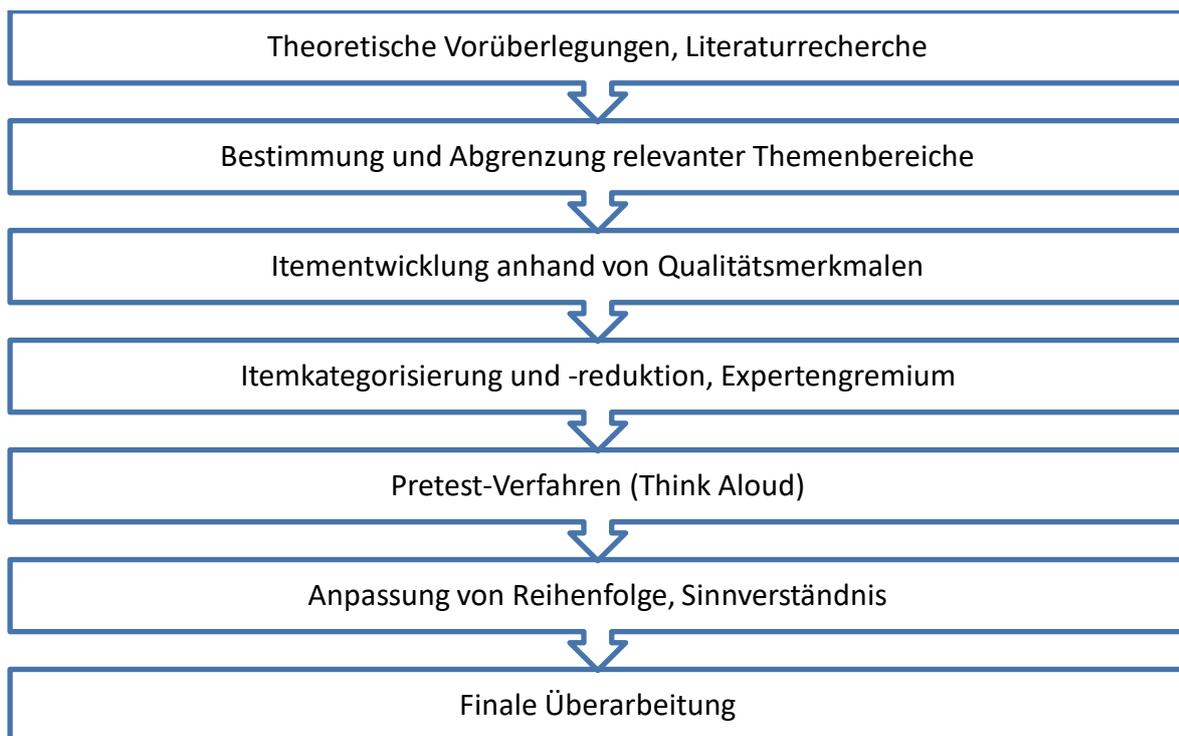


Abbildung 1: Prozess der Fragebogenentwicklung

Vor der konkreten Fragebogenentwicklung erfolgte die Begrenzung auf einen für die hausärztliche Versorgung relevanten Themenbereich. Basierend auf der Literaturrecherche wurde dabei auf bereits verwendete Items in vergleichbaren internationalen Studien aufgebaut und an das deutsche Gesundheitssystem adaptiert. Im Rahmen eines Expertengremiums wurden die entwickelten Items unter Berücksichtigung der Qualitätsmerkmale diskutiert, angepasst und reduziert. Durch die teilnehmenden Personen, hier: Mitarbeiter:innen des Instituts für Allgemeinmedizin der Universität zu Lübeck: Prof. Dr. med. Jost Steinhäuser (Facharzt für Allgemeinmedizin), Prof. Dr. phil. Katja Götz und Freya Sophia

Ingendae⁴ (Ärztin in Weiterbildung Allgemeinmedizin) wurde die Fachexpertise der Gesundheitsprofession sowie die kontextbezogene Fachexpertise im übergeordneten Versorgungskontext abgedeckt (Institut für Qualitätssicherung und Transparenz im Gesundheitswesen 2008). Zur weiteren Pilotierung des Fragebogens wurde ein kognitiver Pretest durchgeführt. Kognitive Pretests können Aufschluss darüber geben, welche kognitiven Bearbeitungsprozesse während der Beantwortung des Fragebogens bei der jeweiligen Person ablaufen. Hierbei können u.a. wertvolle Informationen über die Verständlichkeit sowie die ideale Reihenfolge der Fragen, begleitende Kontexteffekte, das Zustandekommen von Antworten, Häufigkeitsverteilungen der Antworten, Probleme mit der jeweiligen Aufgabe, Interesse und Aufmerksamkeit bei einzelnen Fragen, das Wohlbefinden der Befragten und die (approximierte) Zeitdauer der Befragung gewonnen werden (Porst 2014). Methodisch wurde die aktive Technik des lauten Denkens (Think Aloud) (Brandt, H. und Moosbrugger 2020, S. 59) mit drei Probanden (Fachärzte für Allgemeinmedizin im Kreis Lübeck) im persönlichen Kontakt angewendet. Die Befragten wurden gebeten alle Gedankengänge bei der Bearbeitung des Fragebogens laut und fortlaufend zu verbalisieren. Im Gegensatz zum *Retrospective Think Aloud*, bei dem die eigenen Gedankengänge nach der Tätigkeit rekapituliert werden, wurde hier daher auf das *Concurrent Think Aloud* zurückgegriffen, um implizites Wissen der Probanden in Einzelgesprächen abzufragen (Häder 2019). Durch konkrete Aussagen zum Verständnis der jeweiligen Items und einzelner Begriffe konnte eine weitere Fragebogenoptimierung erfolgen.

2.2.2 Fragebogeninhalte

Der finale Fragebogen ist dem Anhang zu entnehmen und wird im Folgenden näher erläutert.

Es wurde zunächst ermittelt, durch wen die Familienanamnese in der jeweiligen Praxis erhoben wird (nominalskaliert). In einer Freitextoption erhielten Teilnehmende die Möglichkeit eine individuelle Antwort zu ergänzen [Frage 1]. Nachfolgend wurde in sechs Teilaussagen die persönliche Einschätzung bezüglich

⁴ seit 2020 F. S. Reusch

genetischen Hintergrundwissens, der Kenntnis bestehender Leitlinien, des Umgangs mit psychologischen Folgen, der Online-Ressourcen-Nutzung, Beratungsanlässen im Rahmen der Personalisierten Medizin⁵ sowie der Einordnung genetischer Themenkomplexe in den ärztlichen Alltag durch eine sechsstufige Likert-Skala (intervallskaliert) erhoben. Als Antwortmöglichkeiten wurden mit Wert 1 = „Trifft voll zu“ bis Wert 6 = „Trifft gar nicht zu“ vorgegeben, sodass das Antwortphänomen der „Tendenz zur Mitte“ vermieden wurde [Fragenkomplex 2]. Ebenfalls mittels sechsstufiger Likert-Skala wurde nach Darstellung eines Beispiel-Genogramms die persönliche Einschätzung der Sicherheit bei der Interpretation von Familienstammbäumen abgefragt [Frage 3a]. In einem zweiten Schritt wurde die Häufigkeit der Erstellung eines Familienstammbaums innerhalb der letzten zwölf Monate (Werte: Freitextfeld für Zahlenwert sowie „Gar nicht“) ermittelt (diskret, verhältnisskaliert) [Frage 3b].

Nachfolgend wurde der Zeitpunkt des letzten themenbezogenen Inputs (Seminar, Veröffentlichung, Qualitätszirkel o.ä.) durch Zuordnung zu *während des Medizinstudiums, während der Weiterbildung sowie nach der Facharztqualifikation* abgefragt (nominalskaliert) [Frage 4].

Mit Hilfe einer weiteren Likert-Skala mit den Antwortmöglichkeiten 1 = „Sehr relevant“ bis 6 = „Gar nicht relevant“ wurde die persönliche Bewertung der Relevanz von zehn Weiterbildungsinhalten erfasst, welche nachfolgend aufgeführt werden: *Erkennen von besonderen phänotypischen Merkmalen, Häufige monogenetische, chromosomale und multifaktorielle Erkrankungen mit genetischer Komponente, Krebserkrankungen mit genetischem Hintergrund, Umgang mit psychologischen Folgen genetischer Testergebnisse sowie ethische, rechtliche und soziale Aspekte von Beratungsanlässen mit genetischem Hintergrund* [Fragenkomplex 5].

In einem ergänzenden Freitext-Feld erhielt der Teilnehmende zudem die Möglichkeit zu Kommentaren und der Erläuterung persönlich wichtig erscheinender, im Fragebogen bislang nicht erfasster Aspekte [Frage 6].

⁵ Bereich der Medizin, der sich an den individuellen biologischen Merkmalen der Patient:innen orientiert, um Prävention, Therapie und Prognose passgenau auf diese auszurichten. Biologische Merkmale können z.B. ererbte genetische Eigenschaften oder spezifische Merkmale erkrankten Gewebes sein, die z.B. durch diagnostische Gentests oder Biomarker im Tumorgewebe detektiert werden können.

Abschließend wurden sieben Fragen zur Soziodemographie erhoben, die in Abschnitt 2.4 näher aufgeführt sind.

2.3 Datenerhebung

Im Zeitraum von 11/2018 bis 02/2019 wurden $n = 2.012$ Hausärzt:innen in Deutschland zur Teilnahme eingeladen.

2.3.1 Stichprobenumfang

Es war angestrebt einen Stichprobenumfang von ca. 3% aller Hausärzt:innen (Gesamt: $N = 55.351$) in Deutschland anzuschreiben, was einer Stichprobengröße von ca. 1.600 Hausärzt:innen entspricht (BÄK 2018, S. 12,14). Dabei wurde ein Rücklauf von 20-30% (ca. $n = 400$) angestrebt. Nach der Durchführung des Think-Aloud sowie in Anbetracht des bisher im hausärztlichen Setting noch weitgehend unbekanntes Themas wurde von einem relativ geringeren Rücklauf als üblich ausgegangen und die Stichprobengröße auf $n = 2.000$ Hausärzt:innen erhöht.

2.3.2 Rekrutierung

Entsprechend der Erhebung der Bundesärztekammer (BÄK) vom 31.12.2018 sollte das prozentuale Verhältnis der Facharztqualifikation dem des Bundesdurchschnitts mit etwa 70% niedergelassenen Allgemeinärzt:innen (Bundesrepublik Deutschland [BRD] $N = 37.597$) und etwa 30% niedergelassenen und hausärztlich tätigen Internist:innen (BRD $N = 17.756$) entsprechen (BÄK 2018, S. 12,14). Ebenfalls gemäß den Angaben der BÄK zur Geschlechterverteilung der berufstätigen Allgemeinmediziner:innen wurde ein Anteil von weiblichen und männlichen Ärzt:innen von jeweils etwa 50% vorgesehen (BÄK 2018, S. 4,5).

Hinsichtlich der Niederlassungsbereiche sollten zur besseren Vergleichbarkeit städtische sowie ländliche Gebiete gleichermaßen berücksichtigt werden. Basierend auf den Daten des Bundesinstitutes für Bau-, Stadt-, und Raumforschung (BBSR) wurden hierzu zunächst Städte und Landgemeinden identifiziert (BBSR 2017a, 2017b). Anhand der über das BBSR aufgelisteten Einwohnerzahlen (BBSR 2017a) wurden in den Bundesländern Baden-Württemberg, Bayern, Brandenburg, Nordrhein-Westfalen, Schleswig-Holstein und Thüringen anschließend verschiedene Städte und Landgemeinden in etwa gleichen Teilen ausgewählt.

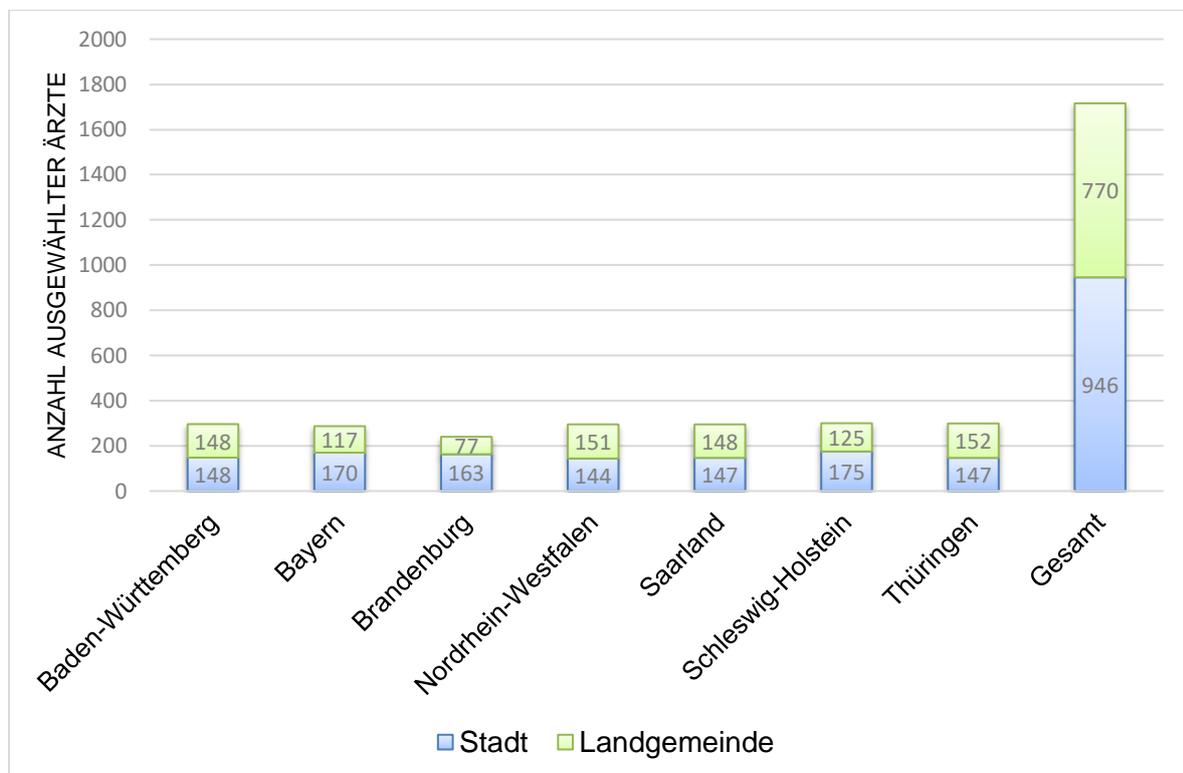


Abbildung 2: Anzahl der ausgewählten Ärzt:innen in Städten und Landgemeinden je Bundesland

Die postalische Zusendung des Fragebogens erfolgte mittels zufälliger Stichprobe im November 2018. Die Adressdaten wurden dabei über die Verzeichnisse der Kassenärztliche Vereinigung (KV) des jeweiligen Bundeslandes bezogen.

Aufgrund der unterschiedlichen Eingabemasken hinsichtlich der Gebietsbezeichnung bei der KV-Suche konnte diese nicht einheitlich erfolgen. Es wurden folgende Bezeichnungen ausgewählt:

Tabelle 1: Auswahl Gebietsbezeichnungen bei der Arztsuche der KV der Bundesländer

KV des Bundeslandes	Ausgewählte Gebietsbezeichnung
Baden-Württemberg (KVBW)	Allgemeinmedizin; Innere Medizin (hausärztlich); Arztgruppe: Hausarzt
Bayern (KVB)	Allgemeinmedizin; Praktische Ärzte; Arzt (Gruppe Hausarzt)
Brandenburg (KVBB)	Allgemeinmedizin/Praktischer Arzt/Arzt; Hausarzt; Innere Medizin
Bremen (KVHB)	Allgemeinmediziner und Internisten zur hausärztlichen Versorgung

KV des Bundeslandes	Ausgewählte Gebietsbezeichnung
Nordrhein (KVNO)	Allgemeinmedizin/Praktische Medizin; Hausarztsuche: Innere Medizin
Westfalen-Lippe (KVWL)	Hausärzte: Allgemeinmedizin, Innere Medizin
Schleswig-Holstein (KVSH)	Allgemeinmedizin; Hausarzt oder hausärztlich (Allgemeinmedizin, Arzt, Innere Medizin, Innere und Allgemeinmedizin, Praktischer Arzt)
Thüringen (KVT)	Arzt, Facharzt Allgemeinmedizin, Facharzt Innere Medizin, Praktischer Arzt

Die Teilnahme erfolgte anonym und freiwillig durch portofreie postalische Rücksendung des ausgefüllten Fragebogens an die Studienzentrale, hier: Institut für Allgemeinmedizin des Universitätsklinikum Schleswig-Holstein (UKSH) Lübeck.

2.4 Soziodemografische Daten

Neben den inhaltlichen Aussagen wurden ebenso soziodemografische Daten der Studienteilnehmer:innen erfasst, um die personenspezifischen Merkmale mit den inhaltlichen Einstellungen zum Zeitpunkt der Erhebung in Zusammenhang bringen und Ergebnisse von Personen mit verschiedenen Merkmalen miteinander vergleichen zu können (Mochmann 2014). Die Analyse erfolgt vorwiegend deskriptiv. Eine Auflistung der abgefragten Items ist nachfolgend ersichtlich.

Tabelle 2: Soziodemographische Datenerhebung im Fragebogen

Item	Kategorie	Ausprägung, Skalenniveau
Geschlecht	Weiblich	dichotom, nominalskaliert
	Männlich	
Geburtsjahr	(Freitext, Jahreszahl)	intervallskaliert
Gebietsbezeichnung	Fachärztin/Facharzt für Allgemeinmedizin	nominalskaliert
	Hausärztlich tätige	
	Internistin/tätiger Internist	
	Sonstiges: (Freitext, Textzeile)	

Item	Kategorie	Ausprägung, Skalenniveau
Praxisstandort	In der Stadt Auf dem Land	dichotom, nominalskaliert
Bundesland	(Freitext, Textzeile)	nominalskaliert
Anzahl der Patientenkontakte pro Woche	(Freitext: bis dreistellige Zahl)	kardinal, verhältnisskaliert
Praxiserfahrung in Jahren	(Freitext, Zahl)	kardinal, verhältnisskaliert

2.5 Auswertung der Statistik

Alle statistischen Analysen wurden mit dem Statistikprogramm SPSS Version 27.0 (IBM) durchgeführt. Die Daten wurden zuvor auf Plausibilität und Gültigkeit geprüft. Ein alpha-Level von $p \leq ,05$ wurde als Signifikanzniveau verwendet.

2.5.1 Deskriptive Analysen

Im Rahmen der deskriptiven Auswertung wurden die zentralen Tendenzen der Variablen aufgezeigt. Hierbei wurden entsprechend der jeweiligen Daten Mittelwerte (M) mit 95%-Konfidenzintervall (95%-KI) [Untergrenze- Obergrenze] und Standardabweichung (SD) oder absolute (n) sowie relative (%) Häufigkeiten, sowohl gesamt als auch im Rahmen der Subgruppenanalysen berechnet. Ein Anteil fehlender Werte von 10% wurde bei der Datenanalyse als vernachlässigbar angesehen.

2.5.2 Zusammenhangsanalysen

2.5.2.1 Zusammenhang zwischen Sicherheit bei der Interpretation von Familienstammbäumen und Alter sowie Praxisjahren

Bei der Frage nach einem Zusammenhang zwischen den Variablen „Sicherheit bei der Interpretation von Familienstammbäumen“ (intervallskaliert) und „Alter“ sowie „Praxisjahren“ (verhältnisskaliert) wurde die Korrelation nach Pearson bzw. Spearman rho in Abhängigkeit der Verteilung berechnet (Bühl 2016, S. 425). Mittels Streudiagramm ließ sich eine (lineare) Beziehung zwischen den Variablen darstellen, wobei x die Anzahl des Alters bzw. der Praxisjahre beschrieb und y die

Sicherheit bei der Interpretation mit dem Wert 1 = „Trifft voll zu“ und 6 = „Trifft gar nicht zu“.

Als Maß für die Stärke des Zusammenhangs wurde der Korrelationskoeffizient r nach Pearson bzw. r_{roh} nach Spearman rho berechnet. Bei $r/r_{roh} = 0$ besteht kein Zusammenhang zwischen den Variablen. $r/r_{roh} > 0$ entspricht einem positiven (linearen) Zusammenhang, $r/r_{roh} < 0$ einem negativen (linearen) Zusammenhang (Bühl 2016, S. 426; Universität Zürich 2020a).

Da ein ungerichteter Zusammenhang angenommen wird, wurde „zweiseitig“ auf Signifikanz (Signifikanzniveau von $\alpha = 0,05$) getestet.

2.5.2.2 Zusammenhang zwischen Zeitpunkt des letzten Input zu genetischen Themengebieten und Bundesland

Ob ein Zusammenhang zwischen der kategorialen Variable „Letzter Input zu genetischen Themengebieten“ mit den Ausprägungen: *während des Studiums, während der Weiterbildung oder nach der Facharztqualifikation* und der Variable „Bundesland (BW = Baden-Württemberg, BY = Bayern, BB = Brandenburg, NW = Nordrhein-Westfalen, SL = Saarland, SH = Schleswig-Holstein, TH = Thüringen)“ bestand, wurde mittels Kreuztabelle geprüft (Bühl 2016, S. 287). Unter Angabe relativer und absoluter Häufigkeiten wurde ersichtlich, wie oft die Kombination der jeweiligen Merkmale auftrat. Aufgrund des geringen Rücklaufs aus den einzelnen Bundesländern ($n < 5$) und der damit verbundenen geringeren Verteilung pro Zelle wurde von einer Testung auf Signifikanz mittels Chi-Quadrat Test abgesehen.

2.5.3 Subgruppenanalysen

2.5.3.1 Bewertung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten im Gruppenvergleich

Die Variablen wurden zunächst mittels Kolmogorov-Smirnov-Anpassungstests auf Normalverteilung geprüft. Als nichtparametrische Verfahren zum Vergleich mehrerer unabhängiger Stichproben (hier: letzter Input zu genetischen Themengebieten Gruppen 1-3) wurde der Kruskal-Wallis-H-Test (H-Test) angewandt (Pagano 2009, S. 475; Universität Zürich 2020b), zum Vergleich zweier unabhängiger Stichproben (hier: männlich/weiblich und Stadt/Land) der Mann-Whitney-U-Test (Pagano 2009, S. 502; Universität Zürich 2020c).

Um Mittelwertunterschiede zwischen den Gruppen zu beschreiben, wurden ergänzend die jeweiligen Mittelwerte sowie Standardabweichungen ausgegeben.

Kruskal-Wallis-H-Test

Im Rahmen der H_0 -Hypothese bestand kein Unterschied zwischen den Gruppen, die Zielgröße aller Gruppen war gleich (Gaus und Muche 2017, S. 311). Nach Rangbildung anhand der Größe der einzelnen Messwerte wurden Rangsummen gebildet, die die Grundlage für den H-Test darstellen (Gaus und Muche 2017, S. 312; Universität Zürich 2020b).

Da es sich um eine Gruppenanzahl von drei handelte und jede Gruppe mehr als neun Teilnehmende umfasste, galt die Teststatistik als asymptotisch Chi-Quadrat-verteilt (Universität Zürich 2020b). Nach Abgleich der Teststatistik mit der durch die Freiheitsgrade (df) bestimmten Chi-Quadrat-Verteilung (Gaus und Muche 2017, S. 283) (entsprechend hier einem kritischen Wert von 5,99, $df = 2$; $\alpha = 0,05$) wurde bei einem höheren Betrag der Teststatistik als des kritischen Wertes davon ausgegangen, dass sich die zentralen Tendenzen der Gruppen unterscheiden ($p \leq ,05$ ist signifikant) und somit ein Gruppenunterschied vorlag (H_1 -Hypothese). Die H_0 -Hypothese wurde in diesen Fällen verworfen.

Zur Differenzierung zwischen welchen Gruppenvariablen signifikante Unterschiede bezüglich der Einschätzung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten bestanden, wurde nachfolgend ein Post-Hoc-Test mit Bonferroni-Korrektur (Mehrfachvergleich) durchgeführt (z = Standardteststatistik; Signifikanzniveau $\alpha = 0,05$) (Universität Zürich 2020b).

Mann-Whitney-U-Test

Nach Rangbildung der jeweiligen Werte der abhängigen Variablen wurden Rangsummen gebildet. Für die Berechnung der Teststatistik U wurde die größere der beiden Rangsummen verwendet und anschließend z -standardisiert. Durch Abgleich des z -Wertes der Teststatistik mit dem kritischen Wert der Standardnormalverteilung (z -Verteilung), hier $\pm 1,96$, wurde auf Signifikanz geprüft. Lag der Betrag der Teststatistik über dem kritischen Wert, war der Unterschied signifikant (asymptotische Signifikanz, $p \leq ,05$) und die zentralen Tendenzen der Gruppen unterschieden sich (H_1 -Hypothese) (Universität Zürich 2020c).

2.6 Auswertung der Freitexte

Die Frage „Gibt es aus Ihrer Perspektive noch Aspekte zum Thema Genetik in der Allgemeinmedizin, die Ihnen wichtig erscheinen und die bisher nicht gefragt wurden?“ konnte nur als Freitext beantwortet werden. In Anlehnung an die qualitative Inhaltsanalyse nach Mayring (Flick 2007, S. 409–419; Mayring 2013, S. 468–475, 2015) erfolgte die Auswertung mit dem Ziel das sprachliche Material systematisch zu bearbeiten und zusammenzufassen (Mayring 2015, S. 49). Die Strukturierung erfolgte im Sinne einer deduktiven Kategorienanwendung: „Alle Textbausteine, die durch die Kategorien angesprochen werden, werden dann aus dem Material systematisch extrahiert.“ (Mayring 2015, S. 97ff). In der vorliegenden Arbeit wurden hierzu die abgefragten Weiterbildungsinhalte verwendet. Nachfolgend wurden anhand bisher noch nicht zugeordneter Freitexte induktiv Kategorien gebildet und anschließend das vorliegende Material systematisch reduziert (Mayring 2015, S. 69–72).

Ergänzend erfolgte eine deskriptive Auswertung nach quantitativen Gesichtspunkten.

2.7 Ethische Grundsätze und Stellungnahme der Ethikkommission

Übereinstimmend mit der Deklaration von Helsinki zu ethischen Grundsätzen für die medizinische Forschung am Menschen (2013) sowie der aktuellen Berufsordnung für Ärzt:innen der Landesärztekammer Schleswig-Holstein wurde die vorliegende Untersuchung geplant und durchgeführt.

Vor Studienbeginn wurde das Studienprotokoll der Ethikkommission der Universität zu Lübeck zur Begutachtung vorgelegt. Es erfolgte mit dem Votum vom 01.09.2018 (Aktenzeichen: 18-240) die Zustimmung zur vorliegenden Studie.

3 Ergebnisse

An der Befragung nahmen insgesamt 292 von 2.012 der angeschriebenen Ärzt:innen teil. Der Rücklauf betrug entsprechend 14,6%.

3.1 Stichprobenbeschreibung

Das Alter der Teilnehmenden lag im Mittel bei 53,3 Jahren bei einer durchschnittlichen Praxiserfahrung von 16,8 Jahren. 51,7% der Teilnehmenden waren weiblich. Bei der Verteilung der Praxisstandorte wurde in 50,7% „auf dem Land“ angegeben.

Tabelle 3: Stichprobenbeschreibung der Studienteilnehmenden (N = 292)

Item	Kategorie	<i>n</i> ^{*1} (%)	<i>M</i> (<i>SD</i>)	<i>BRD n</i> ^{*2} (%)
Geschlecht	Männlich	141 (48,3)		22.404 (51,3)
	Weiblich	151 (51,7)		21.293 (48,7)
Gebietsbezeichnung	Fachärztin/Facharzt für Allgemeinmedizin	223 (76,4)		37.597 (67,9)
	Hausärztlich tätige Internistin/tätiger Internist	68 (23,3)		17.756 (32,1)
Praxisstandort	In der Stadt	141 (48,3)		
	Auf dem Land	148 (50,7)		
Bundesland	Baden-Württemberg	29 (9,9)		
	Bayern	40 (13,7)		
	Brandenburg	41 (14,0)		
	Nordrhein-Westfalen	30 (10,3)		
	Saarland	41 (14,0)		
	Schleswig-Holstein	72 (24,7)		
	Thüringen	34 (11,6)		
Alter			53,31 (9,16)	

Item	Kategorie	n^{*1} (%)	M (SD)	BRD n^{*2} (%)
Anzahl der Patientenkontakte pro Woche			214,34 (107,62)	
Praxiserfahrung in Jahren			16,82 (10,34)	

M = Mittelwert; SD = Standardabweichung, n = absolute Häufigkeit, % = relative Häufigkeit, BRD = Bundesrepublik Deutschland

*¹ n variiert aufgrund fehlender Angaben

*² Referenzzahlen entsprechend der Ärztestatistik der Bundesärztekammer zum 31. Dezember 2018

3.2 Deskriptive Auswertung und weiterführende Analysen

Es werden im Folgenden die deskriptiven Auswertungen mit weiterführenden Analysen sowie Subgruppenanalysen im Hinblick auf oben genannte Fragestellung dargestellt. Ergänzende Daten sind dem tabellarischen Anhang zu entnehmen.

3.2.1 Erhebung der Familienanamnese

In die Analyse gingen gültige Werte $n = 276$ von 292 (94,5%) ein. Fehlende Werte bestanden durch fehlerhaftes Ausfüllen mit $n = 16$ (5,5%). Mehrfachantworten waren möglich.

In 98,9% der Fälle ($n = 273$) wurde die Familienanamnese durch ärztliches Personal erhoben. Weiterhin erfolgt in 28,3% der Fälle ($n = 78$) die Erhebung der Familienanamnese durch Patient:innen-Selbstauskunft (z.B. mittels Bogen) und in geringerem Umfang mit 12,3% der Fälle ($n = 34$) durch MFAs.

In wenigen Fällen (kumuliert 1,4%, $n = 4$) wurden ergänzend „Eltern bzw. Erzieher“, „Fremdbefunde“, „Pjtler“ und „teilweise mitanwesende Angehörige“ angegeben.

3.2.2 Umgang mit Familienstammbäumen

3.2.2.1 Bewertung der Sicherheit bei der Interpretation von Familienstammbäumen

Bei der Interpretation von Familienstammbäumen fühlten sich die teilnehmenden Ärzt:innen im Mittel von 3,16 ($SD = 1,52$) eher sicher. 35 von 289 Personen (12%) fühlten sich dabei sehr sicher, fast ebenso viele, 33 von 289 Personen (11,3%), fühlten sich gar nicht sicher.

Die absoluten und relativen Häufigkeiten sowie Mittelwert und Standardabweichung sind den Tabelle 1.1 und 1.2 im tabellarischen Anhang zu entnehmen.

3.2.2.2 Zusammenhang zwischen Sicherheit bei der Interpretation von Familienstammbäumen und Alter sowie Praxisjahren

In der Korrelationsanalyse nach Spearman rho ergab sich ein positiver Zusammenhang zwischen der Zunahme an Praxisjahren und der hier: Unsicherheit bei der Interpretation von Familienstammbäumen [Wert 6 = trifft gar nicht zu] ($r_{\text{rho}} = 0,230$, $p < ,01$; $n = 288$).

Ein ebenfalls positiver Zusammenhang ergab sich bei der Korrelation nach Pearson zwischen der Unsicherheit bei der Interpretation von Familienstammbäumen sowie der Zunahme des Alters ($r = 0,215$; $p < ,001$; $n = 286$).

Sowohl mit Zunahme des Alters als auch mit zunehmender Anzahl der Praxisjahre nahm die Sicherheit bei der Interpretation von Familienstammbäumen statistisch signifikant ab. Je jünger die teilnehmenden Ärzt:innen waren und je kürzer sie in der Praxis tätig waren, desto sicherer fühlten sie sich bei der Interpretation von Familienstammbäumen.

3.2.2.3 Häufigkeit der Erstellung von Familienstammbäumen

In den letzten zwölf Monaten hatten 8,6%, entsprechend 25 von 292 Studienteilnehmer:innen, einen Familienstammbaum in ihrer Praxis erstellt. Im Mittel betrug die Anzahl der erstellten Genogramme 6 pro Jahr ($SD = 7,54$). Es zeigte sich hier entsprechend eine große Spannweite zwischen 1 und 30 erstellten

Stammbäumen in den letzten zwölf Monaten (siehe Tab. 1.3 im tabellarischen Anhang).

3.2.2.4 Erstellung von Familienstammbäumen und Sicherheit bei der Interpretation

Nach Filterung der Personen, die in den letzten zwölf Monaten einen Familienstammbaum erstellt hatten, zeigte sich, dass diese zu den Ärzt:innen gehören, die sich bei der Interpretation sicher fühlten ($n = 24$).

Tabelle 4: Sicherheitsgefühl bei der Interpretation von Familienstammbäumen der Ärzt:innen, die in den letzten zwölf Monaten einen Familienstammbaum erstellt hatten (N = 25)

Aussage	1 Trifft voll zu	2	3	fehlend
	n (%)	n (%)	n (%)	n (%)
Ich fühle mich sicher bei der Interpretation von Familienstammbäumen.	8 (32)	9 (36)	7 (28)	1 (4)

n = absolute Häufigkeit, % = relative Häufigkeit

Weiterhin fiel auf, dass sich 27 von 289 Ärzt:innen (9,3%) zwar sehr sicher (Wert 1 = trifft voll zu) bei der Interpretation von Familienstammbäumen fühlten (siehe Tab. 1.1 im tabellarischen Anhang), jedoch keinen Familienstammbaum in ihrer Praxis erstellt hatten. Unter Berücksichtigung der Werte 1, 2 und 3 fühlten sich 59,2% (171 von 289 Ärzt:innen) bei der Interpretation eher sicher bis sehr sicher ohne Genogramme in den letzten zwölf Monaten im Praxisalltag erstellt zu haben.

3.2.2.5 Erstellung von Familienstammbäumen in den verschiedenen Bundesländern

Im Vergleich der Bundesländer ergaben sich deutliche Unterschiede. Keiner der Teilnehmenden aus Brandenburg gab an, einen Familienstammbaum in den letzten zwölf Monaten in der Praxis erstellt zu haben. Von den Teilnehmenden aus Schleswig-Holstein und aus dem Saarland wurden am meisten Stammbäume erstellt. Nähere Angaben finden sich in nachfolgender Tabelle.

Tabelle 5: Häufigkeitsverteilung der Erstellung von Familienstammbäumen in den verschiedenen Bundesländern (N = 25)

	BW	BY	BB	NW	SL	SH	TH	<i>fehlend</i>
	<i>n</i>	<i>n</i>	<i>n</i>	<i>n</i>	<i>n</i>	<i>n</i>	<i>n</i>	<i>n</i>
	(%)	(%)	(%)	(%)	(%)	(%)	(%)	(%)
Erstellung von Familienstammbäumen	4 (16)	3 (12)	-	1 (4)	6 (24)	7 (28)	3 (12)	1 (4)

BW = Baden-Württemberg, BY = Bayern, BB = Brandenburg, NW = Nordrhein-Westfalen, SL = Saarland, SH = Schleswig-Holstein, TH = Thüringen, *n* = absolute Häufigkeit, % = relative Häufigkeit

3.2.2.6 Erstellung von Familienstammbäumen Stadt vs. Land

Hinsichtlich der Verteilung der Erstellung von Familienstammbäumen in der Stadt sowie auf dem Land ergaben sich mit jeweils 48% keine Unterschiede.

Tabelle 6: Häufigkeitsverteilung der Erstellung von Familienstammbäumen in der Stadt und auf dem Land (N = 25)

	In der Stadt	Auf dem Land	<i>fehlend</i>
	<i>n</i> (%)	<i>n</i> (%)	<i>n</i> (%)
Erstellung von Familienstammbäumen	12 (48)	12 (48)	1 (4)

n = absolute Häufigkeit, % = relative Häufigkeit

3.2.3 Letzter Input zu genetischen Themengebieten

Bei der Frage nach dem letzten Input zu genetischen Themengebieten (Seminar, Veröffentlichung, Qualitätszirkel o.ä.) gab die Mehrzahl (42,8%, *n* = 125) der befragten Ärzt:innen an, zuletzt nach der Facharztqualifikation in Kontakt gekommen zu sein. In die Auswertung gingen 263 gültige Werte von 292 Teilnehmenden ein (fehlend *n* = 29).

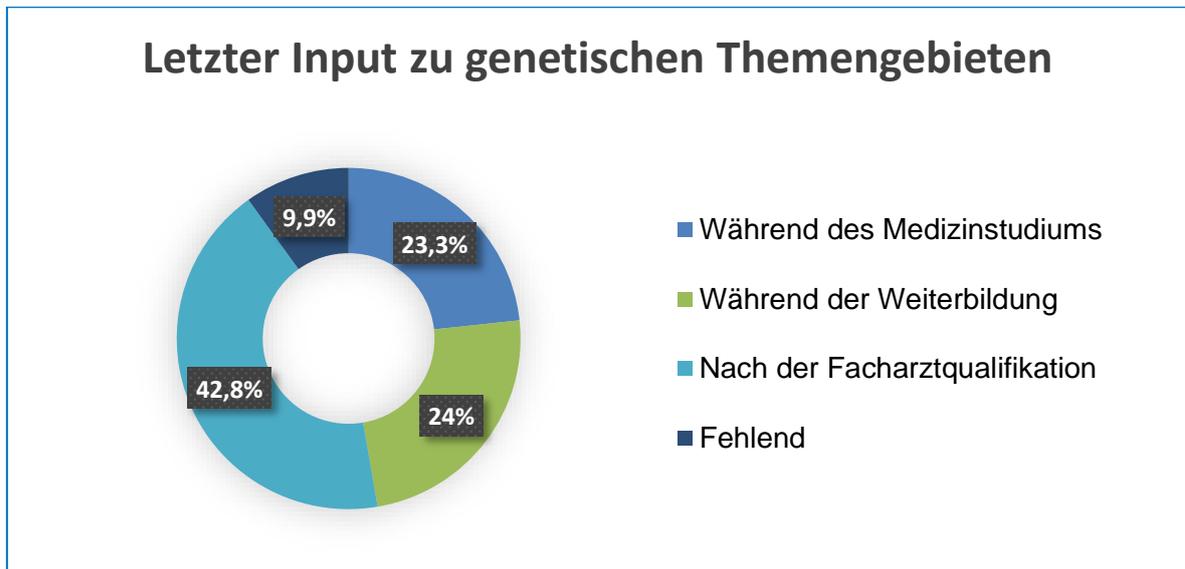


Abbildung 3: Relative Häufigkeiten zu Angaben der Teilnehmenden zum letzten Input zu genetischen Themengebieten

3.2.3.1 Zusammenhang zwischen Zeitpunkt des letzten Input zu genetischen Themengebieten und Bundesland

In den Kreuztabellen in Bezug auf den letzten Input zu genetischen Themengebieten und dem jeweiligen Bundesland des Praxisstandortes der Teilnehmenden zeigte sich, dass die Mehrheit der Ärzt:innen über alle Bundesländer hinweg am häufigsten nach der Facharztqualifikation in Kontakt kam.

In Bayern und Nordrhein-Westfalen lag die Anzahl der letzten Kontakte *während der Weiterbildung* deutlich über der Anzahl *während des Studiums*. In Baden-Württemberg sowie Brandenburg hingegen kamen die Teilnehmenden *während der Weiterbildung* im Vergleich zu *während des Studiums* nur noch in knapp der Hälfte der Fälle in Kontakt mit einem Input zu genetischen Themengebieten.

Nach der Facharztqualifikation lag v.a. Baden-Württemberg mit 62,5%, aber auch Nordrhein-Westfalen und Bayern mit 58,6% und 51,4% über dem Gesamtdurchschnitt der eingeschlossenen Bundesländer mit 47,3% hinsichtlich des letzten Inputs zu genetischen Themengebieten.

Die genauen Angaben im Vergleich der Bundesländer sind nachfolgender Abbildung zu entnehmen (siehe auch Tabelle 1.4 im tabellarischen Anhang).

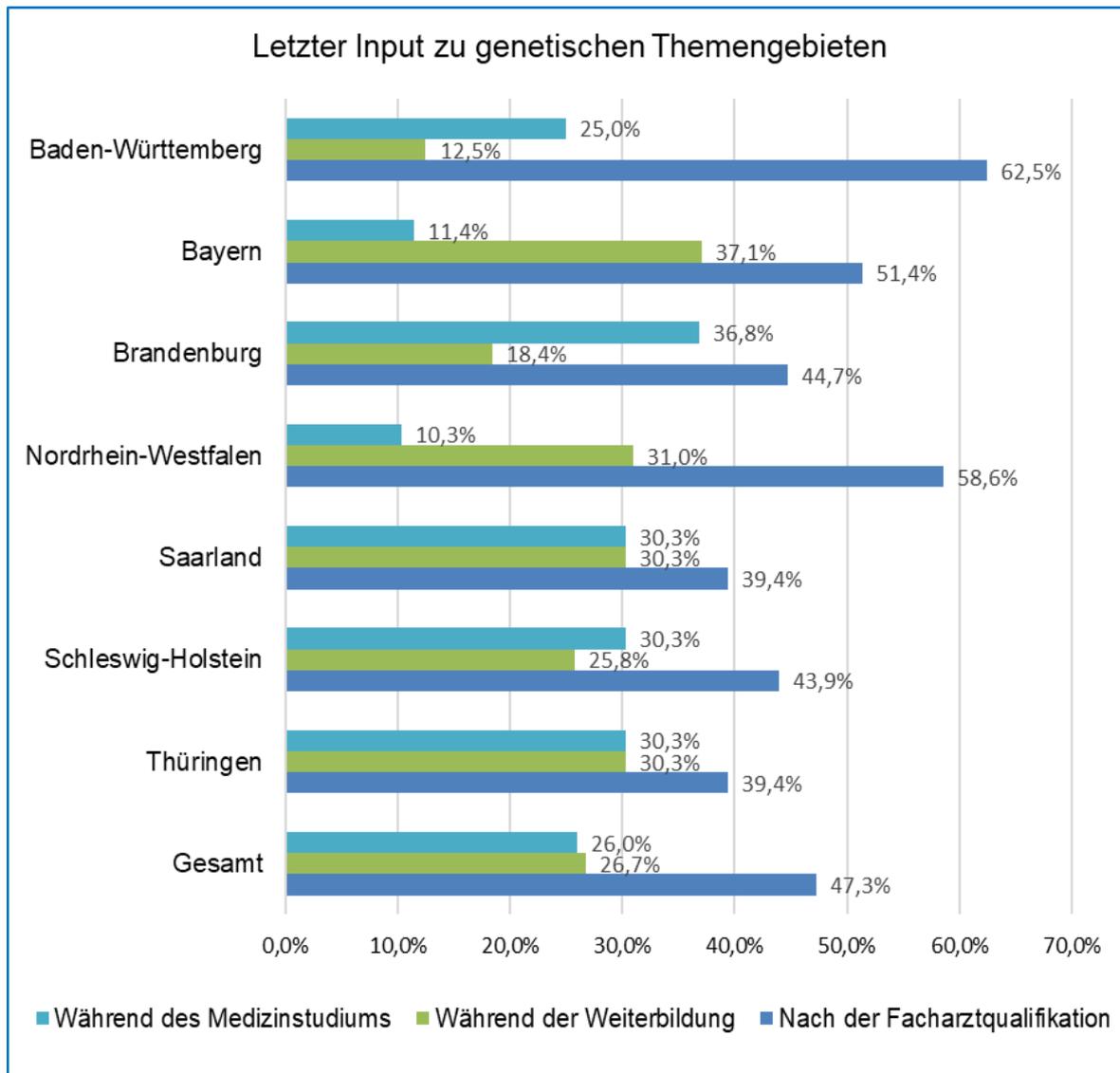


Abbildung 4: Relative Häufigkeiten zum letzten Input zu genetischen Themengebieten alphabetisch sortiert nach Bundesland

3.2.4 Bewertung zu praxisbezogenen genetischen Themenkomplexen

Am besten bekannt waren den teilnehmenden Ärzt:innen genetische Hintergründe häufiger Erkrankungen wie z.B. Diabetes mellitus, arterielle Hypertonie, Depression oder Morbus Alzheimer ($M = 1,8$; $SD = 1,01$). Bei Hintergrundfragen zu einer genetischen Thematik wurde im Mittel von 2,5 ($SD = 1,40$) angegeben, zu wissen, wo aktuelle Informationen (z.B. Online Ressourcen) zu finden sind. Ähnlich zeigten sich die Teilnehmenden im Mittel von 2,6 ($SD = 1,34$) über bestehende Leitlinien zum Umgang mit Krankheiten mit möglichem genetischem Hintergrund (z.B. Colon-, Mammakarzinom) informiert. Am wenigsten fühlten sich die befragten Ärzt:innen in der Lage mit Beratungsanlässen, welche im Rahmen

der Personalisierten Medizin auf sie zukommen, umgehen zu können ($M = 3,3$; $SD = 1,40$).

Eine Übersicht über Mittelwerte und Standardabweichungen in absteigender Reihenfolge sind der folgenden Tabelle zu entnehmen. Die Aussagen entsprechen Punkt zwei im Fragebogen (siehe Anhang). Die jeweiligen Häufigkeitsangaben sind in Tabelle 1.5 im tabellarischen Anhang dargestellt.

Tabelle 7: Bewertung der Teilnehmenden zu praxisbezogenen genetischen Themenkomplexen

Aussage	<i>M</i> (95%-KI)	<i>SD</i>
Mir sind genetische Hintergründe häufiger Erkrankungen (z.B. Diabetes mellitus, arterielle Hypertonie, Depression, Morbus Alzheimer) bekannt.	1,79 (1,67-1,90)	1,01
Ich fühle mich in der Lage, auf die möglichen psychologischen Folgen , welche aufgrund einer genetischen Thematik bei meinen Patient:innen auftreten können, angemessen eingehen zu können.	2,26 (2,13-2,38)	1,11
Sofern ich Hintergrundfragen zu einer genetischen Thematik habe, weiß ich, wo ich aktuelle Informationen finde (z.B. Online-Ressourcen).	2,50 (2,34-2,66)	1,40
Ich bin über bestehende Leitlinien zum Umgang mit Krankheiten mit möglichem genetischem Hintergrund (z.B. Colon-, Mammakarzinom) informiert.	2,55 (2,40-2,70)	1,34
Die Auseinandersetzung mit genetischen Themen sehe ich als wichtigen Bestandteil meiner Tätigkeit als Allgemeinarzt/-ärztin an.	2,86 (2,71-3,01)	1,32
Ich fühle mich dazu in der Lage, mit Beratungsanlässen, die im Rahmen der Personalisierten Medizin auf mich zukommen, umgehen zu können.	3,28 (3,12-3,45)	1,40

M = Mittelwert (Wert 1 = trifft voll zu, Wert 6 = trifft gar nicht zu), 95%-KI = 95%-Konfidenzintervall, SD = Standardabweichung

3.2.5 Bewertung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten

Von den teilnehmenden Ärzt:innen wurden Krebserkrankungen mit genetischem Hintergrund am relevantesten für die Weiterbildung zum/zur Facharzt/-ärztin für Allgemeinmedizin eingeschätzt ($M = 1,6$; $SD = 0,72$). An zweiter Position standen multifaktorielle Erkrankungen mit genetischer Komponente ($M = 1,7$; $SD = 0,90$),

gefolgt von Zugangsmöglichkeiten zu weiterführenden, bedarfsgerechten Informationen, welche regional oder online abrufbar sind ($M = 1,9$; $SD = 0,95$).

Häufige monogenetische Erkrankungen (z.B. Hämochromatose oder Hämoglobinopathien) wurden im Mittel von 1,9 ($SD = 0,84$) als relevanter angesehen als häufige chromosomale Erkrankungen (z.B. Down-Syndrom) mit im Mittel von 2,3 ($SD = 0,12$).

Das Erstellen von Familienstammbäumen wurde am wenigsten relevant von allen gelisteten Weiterbildungsinhalten mit $M = 3,6$ ($SD = 1,29$) eingeordnet.

Die nachfolgende Tabelle gibt einen Überblick über die Einschätzung der Relevanz der abgefragten Weiterbildungsinhalte in absteigender Reihenfolge. Im tabellarischen Anhang sind die Häufigkeitsangaben zu den einzelnen Weiterbildungsinhalten der Tabelle 1.6 zu entnehmen.

Tabelle 8: Bewertung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten

Weiterbildungsinhalt	<i>M</i> (95%-KI)	<i>SD</i>
Krebserkrankungen mit genetischem Hintergrund (z.B. Colon-, Mamma- Prostatacarzinom, Malignes Melanom, Multiple Endokrine Neoplasie 1 und 2)	1,58 (1,49-1,66)	0,72
Multifaktorielle Erkrankungen mit genetischer Komponente (z.B. Asthma bronchiale, Morbus Alzheimer, Koronare Herzerkrankung, Diabetes Mellitus Typ 2)	1,72 (1,61-1,82)	0,90
Zugangsmöglichkeiten zu weiterführenden, bedarfsgerechten Informationen (z.B. regionale Beratungsstellen, Online Ressourcen)	1,88 (1,77-1,99)	0,95
Häufige monogenetische Erkrankungen (z.B. Hypercholesterinämie, Polyzystische Nierenerkrankung, Hämoglobinopathien, Hämochromatose, Neurofibromatose, Cystische Fibrose, etc.)	1,91 (1,81-2,0)	0,84
Umgang mit psychologischen Folgen genetischer Testergebnisse für Patient:innen und ihr Umfeld	1,98 (1,86-2,10)	1,01
Ethische, rechtliche und soziale Aspekte, die mit genetischen Beratungsanlässen assoziiert sind (z.B. Schweigepflicht, Vaterschaftstests, Datenschutz)	2,03 (1,91-2,15)	1,05
Erkennen von besonderen phänotypischen Merkmalen (z.B. faziale Auffälligkeiten, Auffälligkeiten an Händen, Haut etc.)	2,18 (2,06-2,31)	1,05

Weiterbildungsinhalt	<i>M</i> (95%-KI)	<i>SD</i>
Limitationen von Screening-Möglichkeiten bei genetischen Fragestellungen	2,30 (2,18-2,42)	1,02
Häufige chromosomale Erkrankungen (z.B. Down-Syndrom, Turner-Syndrom)	2,34 (2,21-2,46)	1,12
Erstellen von Familienstammbäumen	3,55 (3,40-3,70)	1,29

M = Mittelwert (Wert 1 = sehr relevant, Wert 6 = gar nicht relevant), 95%-KI = 95%-Konfidenzintervall, *SD* = Standardabweichung

3.2.5.1 Vergleich der Bewertung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten mit dem Zeitpunkt des letzten Input zu genetischen Themengebieten

Die Voraussetzung für eine einfaktorielle Varianzanalyse war nicht gegeben, da die Daten nicht normalverteilt vorlagen (Kolmogorov-Smirnov-Anpassungstest).

Im Kruskal-Wallis-H-Test ($p \leq ,05$) zeigten sich bei sieben von zehn Weiterbildungsinhalten signifikante Unterschiede zwischen den drei Gruppen: Letzter Input zu genetischen Themengebieten *während des Medizinstudiums, während der Weiterbildung und nach der Facharztqualifikation*. Die größten Unterschiede ergaben sich bei den Weiterbildungsinhalten *Limitationen von Screening Möglichkeiten* ($p = ,002$), *Ethische, rechtliche und soziale Aspekte, die mit genetischen Beratungsanlässen assoziiert sind* ($p = ,004$) sowie *Umgang mit psychologischen Folgen genetischer Testergebnisse für Patient:innen und ihr Umfeld* ($p = ,009$).

Keine signifikanten Unterschiede ergaben sich hingegen bei den drei Weiterbildungsinhalten *Krebserkrankungen mit genetischem Hintergrund, Multifaktorielle Erkrankungen mit genetischer Komponente und Erkennen von phänotypischen Merkmalen*.

Die vollständigen Angaben sind Tabelle 1.7 im tabellarischen Anhang zu entnehmen.

In den Mehrfachvergleichen (Post-Hoc-Test mittels Bonferroni-Korrektur) unterschied sich bei der Einschätzung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten vor allem die Gruppe der Ärzt:innen, welche den letzten Input zu genetischen

Themengebieten nach ihrer Facharztqualifikation erhielt, von derer, welche zuletzt während des Medizinstudiums in Kontakt kam.

Mit dem letzten Input nach der Facharztqualifikation wurde die Relevanz der folgenden Weiterbildungsinhalte signifikant höher eingeschätzt als von den Teilnehmenden mit dem letzten Input während des Studiums: *Limitationen von Screening-Möglichkeiten* ($z = 3,486$, $p = ,001$), *Ethische, rechtliche und soziale Aspekte, die mit genetischen Beratungsanlässen assoziiert sind* ($z = 3,296$, $p = ,003$), *Häufige chromosomale Erkrankungen* ($z = 2,923$, $p = ,01$), *Zugangsmöglichkeiten zu weiterführenden, bedarfsgerechten Informationen* ($z = 2,750$, $p = ,018$), *Erstellen von Familienstammbäumen* ($z = 2,649$, $p = ,024$) und *Häufige monogenetische Erkrankungen* ($z = 2,498$, $p = ,037$).

Bei dem Weiterbildungsinhalt *Umgang mit psychologischen Folgen genetischer Testergebnisse für Patient:innen und ihr Umfeld* wurde die Relevanz sowohl von den Teilnehmenden mit dem letzten Input nach der Facharztqualifikation ($z = 2,935$, $p = ,01$) und als auch von den Teilnehmenden mit letztem Input während der Weiterbildung ($z = 2,427$, $p = ,046$) als signifikant höher eingeschätzt als von den ärztlichen Teilnehmer:innen mit letztem Kontakt während des Studiums.

Ein signifikanter Unterscheid zwischen den Gruppen letzter Input *nach der Facharztqualifikation* und *während der Weiterbildung* bestand nicht.

3.2.5.2 Vergleich der Bewertung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten zwischen teilnehmenden Ärzten und Ärztinnen

Es konnten bei sieben von zehn Weiterbildungsinhalten signifikante Unterschiede zwischen der Gruppe der männlichen und weiblichen Teilnehmenden festgestellt werden. Dabei wurden die Inhalte von den Ärztinnen in allen Fällen relevanter eingeschätzt als von ihren männlichen Kollegen (Mann-Whitney-U-Test). Die größten Unterschiede ließen sich bei den Weiterbildungsinhalten *Multifaktorielle Erkrankungen mit genetischer Komponente* ($p < ,001$), *Ethische, rechtliche und soziale Aspekte, die mit genetischen Beratungsanlässen assoziiert sind* ($p < ,001$), *Krebserkrankungen mit genetischem Hintergrund* ($p = ,001$) sowie *Limitationen von Screening Möglichkeiten* ($p = ,002$) feststellen.

Keine signifikanten Unterschiede ergaben sich bei den Weiterbildungsinhalten: *Erstellen von Familienstammbäumen* ($p = ,062$), *Häufige chromosomale*

Erkrankungen ($p = ,179$) sowie *Zugangsmöglichkeiten zu weiterführenden, bedarfsgerechten Informationen* ($p = ,082$).

Eine detaillierte Übersicht ist der Tabelle 1.8 im tabellarischen Anhang zu entnehmen.

3.2.5.3 Vergleich der Bewertung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten zwischen in der Stadt und auf dem Land praktizierenden Ärzt:innen

Bei keinem der aufgeführten Weiterbildungsinhalte konnte ein signifikanter Unterschied in der Bewertung der Relevanz zwischen städtisch und ländlich praktizierenden Ärzt:innen festgestellt werden (Mann-Whitney-U-Test).

Eine detaillierte Übersicht findet sich in Tabelle 1.9 im tabellarischen Anhang.

3.3 Freitextauswertung

Insgesamt nutzten $n = 51$ (17,5%) Teilnehmende die Freitextoption. In neun Fällen wurde die Antwort „Nein.“ (3,1%) ausformuliert. Weitere zwei Kommentare konnten durch unlesbare Anteile nicht sicher in einen Kontext gesetzt und somit nicht kategorisiert werden. In die Auswertung gingen daher $n = 40$ (13,7%) Kommentare ein. Davon konnten durch Aufzählungen und Teilaussagen $n = 7$ Kommentare jeweils zu zwei verschiedenen Kategorien zugeordnet werden.

Deduktive Kategorienbildung

Basierend auf bereits bestehenden Weiterbildungsinhalten konnten in Anlehnung an eine deduktive Herangehensweise insgesamt 13 Kommentare zu sieben Kategorien zugeordnet werden. Eine Übersicht ist der Tabelle 1.10 im tabellarischen Anhang zu entnehmen.

Am häufigsten gaben die Teilnehmenden Rückmeldung zu den drei Items *Zugangsmöglichkeiten zu weiterführenden, bedarfsgerechten Informationen* ($n = 4$), *Limitationen von Screening-Möglichkeiten* ($n = 3$) und *Ethische, rechtliche und soziale Aspekte* ($n = 2$).

Zugangsmöglichkeiten zu weiterführenden, bedarfsgerechten Informationen

Die meisten Kommentare konnten der Kategorie *Zugangsmöglichkeiten zu weiterführenden Informationen* zugeordnet werden. Es brauche eine bessere Bereitstellung von Informationen und Möglichkeiten, um auf dem neuesten Stand zu bleiben. Zudem müssten Kompetenzen im regionalen Ärztenetz genutzt werden und vorwiegend eine Zuweisung zu Spezialist:innen erfolgen:

„Wissen, wo das nächste kompetente Gen.-Zentrum ist! Zum Weiterleiten, da ich als Hausarzt die Welt nicht retten kann.“

Limitationen von Screening-Möglichkeiten

Von drei weiteren Teilnehmenden wurde auf *Limitationen von Screening-Möglichkeiten* Bezug genommen. Dabei wurden das Fehlen von Therapieoptionen, die Perspektiven einer Gentherapie oder auch die Einsatzmöglichkeiten der Labormedizin thematisiert:

„Wichtig sind v.a. Kenntnisse über die Möglichkeiten und Methoden der Labormedizinischen Gen-Diagnostik (PCR-Sequenzierung) und deren möglichen Einsatz.“

Ethische, rechtliche und soziale Aspekte

Kommentare von zwei Teilnehmenden konnten der Kategorie *Ethische, rechtliche und sozialen Aspekte* zugeordnet werden. Neben Folgen der Bioethik Konvention wurde auf ethische Aspekte bei genetischen Untersuchungen Bezug genommen:

„Soll (im Interesse des Patienten) alles untersucht werden, was technisch möglich ist? Macht die psychische Belastung, mit einer gewissen Wahrscheinlichkeit z.B. an Alzheimer oder Krebs zu erkranken, nicht erst recht krank?“

Induktive Kategorienbildung

Nachfolgend wurden induktiv vier Haupt-Kategorien anhand der restlichen 34 Kommentare gebildet. Die gebildeten Kategorien sowie Unterkategorien sind nachfolgend aufgeführt und nach Häufigkeit assoziierter Kommentare sortiert. Ein Überblick über alle induktiv gebildeten Kategorien mit Kommentaren findet sich in Tabelle 1.11 im tabellarischen Anhang.

Integration in den Praxisalltag

Die meisten Kommentare ($n = 14$) konnten der Hauptkategorie *Integration in den Praxisalltag* mit den Unterkategorien *Zeitmanagement* ($n = 5$), *Vergütung* ($n = 4$), *Patientenmanagement* ($n = 3$) und *Dokumentation von Familienstammbäumen* ($n = 2$) zugeordnet werden.

In den Kommentaren zum *Zeitmanagement* wurden als tragende Faktoren Zeitmangel, Zeitdruck und erhöhter Zeitaufwand aufgrund der Rahmenbedingungen gesehen:

„Solange die Abläufe und Rahmenbedingungen bei der tgl. Patientenversorgung nicht verbessert werden, wird [das] Thema Genetik immer randständig bleiben, da im täglichen Praxis-Wahnsinn keine Zeit oder Kraft für dieses Thema übrigbleibt!“

Hinsichtlich der *Vergütung* ergaben sich Kommentare zu Ausnahmeziffern bei der Labordiagnostik, der Kostenübernahme durch die Krankenkassen sowie der (In-)Fragestellung der Vergütung unter Berücksichtigung des notwendigen Zeitaufwandes.

„Kann ich das auch noch leisten für 13€ (Ziffer 1).“

In den Kommentaren zum *Patientenmanagement* ging es vorwiegend um die Frage, welche Untersuchungen sinnvoll in einem hausärztlichen Setting, gegenüber einem spezialisierten Zentrum, durchzuführen sind. Darüber hinaus sei das Erkennen von genetischen Erkrankungen und die Weiterleitung an Beratungsstellen ein primäres Ziel:

„Es gibt m.E. noch wichtigere Themen in der Allgemeinarztpraxis, daher ist das Erkennen von Möglichkeiten einer genetischen Erkrankung und ggf. Weiterleitung an kompetente Beratungsstellen das Wichtigste für einen Hausarzt.“

In der Unterkategorie *Dokumentation von Familienstammbäumen* wurde darauf hingewiesen, dass durch die Erhebung der Familienanamnese ja bereits immer ein „grober Stammbaum“ im Kopf entstehen würde, auch ohne diesen aufzumalen. Hervorgehoben wurde zudem ebenfalls die Differenzierung der Dokumentationsweisen zwischen Einzelpraxis und Gemeinschaftspraxis bzw. Medizinischem Versorgungszentrum (MVZ):

„Ich denke Kollegen, die in Einzelpraxis arbeiten, haben die Familienstammbäume nach einiger Zeit im Kopf. Bei den neuen Formen der Praxisorganisation mit mehreren oder wechselnden Kolleginnen (Gemeinschaftspraxen, MVZ) ist es notwendig, dies in abstrakter Form zu dokumentieren.“

Ergänzungen zu Fort- und Weiterbildungsinhalten

Am zweithäufigsten konnten Kommentare zur Hauptkategorie *Ergänzungen zu Fort- und Weiterbildungsinhalten* ($n = 8$) zugeordnet werden. Dabei wurden rheumatische Erkrankungen, Epigenetik und Alltagsfaktoren, Schwerhörigkeit, Taubheit, Sehvermögen und orthopädische Erkrankungen wie Hüftdysplasie und Hüft-Fehlstellungen sowie habituelle Schulter- und Patella-Luxationen und Depression genannt. Auch wurde auf Embryo- und Fetotoxikologie Bezug genommen. Zudem sei die Betrachtungsweise des Themas Genetik in den Naturheilverfahren und der Homöopathie viel ausgeprägter als in der Schulmedizin, sodass diese mehr in die allgemeinmedizinische Praxis miteinbezogen werden sollten. Von einem weiteren Teilnehmenden wurde eine Aufarbeitung relevanter Inhalte für die Allgemeinmedizin gewünscht:

„Integration und Übersicht der Möglichkeiten für Genetik in der Allgemeinmedizin wäre schön.“

Auch die Schwierigkeit der Kommunikation von genetischen Zusammenhängen an Patient:innen wurde thematisiert:

„Ich habe (trotz eigener autosomal-erbl. Erkrankung) noch Defizite genetische Erkrankungen und Vererbungsmuster Patienten nahe zu bringen, die „Übersetzung“ fällt mir schwer.“

Bewertung des bestehenden Fort- und Weiterbildungsangebotes

Weitere Teilnehmende lieferten Kommentare zur Hauptkategorie *Bewertung des bestehenden Fort- und Weiterbildungsangebotes* ($n = 7$). Mehrere Teilnehmer:innen sprachen hier von einem kaum bestehenden, fehlenden oder zu unspezifischen Angebot:

„Es gibt keine oder kaum Fortbildungen zum Thema Genetik bei Hausärzten.“

oder fühlten sich nicht ausreichend informiert:

„Man wird auch in den Printmedien kaum darüber informiert, ich fühle mich zum Thema Genetik vom aktuellen Stand abgehängt.“

Auch käme es immer mehr zu unsachlichen Diskussionen im Bereich genetischer Erkrankungen ohne dass Therapieoptionen zur Verfügung stünden. Zudem wurde die Notwendigkeit einer guten Zusammenarbeit von internistisch tätigen Hausärzt:innen und Allgemeinmediziner:innen, insbesondere bei Fortbildungsveranstaltungen, thematisiert.

Bewertung der Fragebogenthematik

Am seltensten wurde Bezug auf die Hauptkategorie *Bewertung der Fragebogenthematik* ($n = 4$) genommen. Es wurde ausgedrückt, dass das Thema insgesamt nicht wichtig oder nur eine begleitende Problematik sei und erst in den kommenden Jahren einen höheren Stellenwert erhalten würde. Ein Teilnehmender äußerte sich selbstreflexiv:

„Leider auch von mir teilweise vernachlässigtes Thema.“

4 Diskussion

4.1 Diskussion der Fragestellung

Im Rahmen dieser Forschungsarbeit sollten Berührungspunkte und Erfahrungen von deutschen Allgemeinärzt:innen im Umgang mit genetischen Erkrankungen unter besonderer Berücksichtigung der Erhebung der familienmedizinischen Anamnese und der Evaluation des Bedarfes an genetischen Weiterbildungsinhalten zum/zur Facharzt/-ärztin für Allgemeinmedizin erhoben werden. Durch die enge Verknüpfung mit der Fachdefinition der DEGAM (DEGAM 2002), der europäischen Definition der Wesensmerkmale der Allgemeinmedizinischen Disziplin (WONCA Europe 2002) und den Versorgungsebenen der WHO (Atun 2004) ist die Fragestellung prädestiniert dazu, einen wichtigen Beitrag zur Forschung innerhalb der Allgemeinmedizin zu leisten.

Im Positionspapier der DEGAM zur geplanten Förderung der Versorgungsforschung wird die Notwendigkeit der Intensivierung dieses Forschungszweiges im Bereich der Primärversorgung durch konkrete Herausforderungen wie steigende Lebenserwartung, dem sich verändernden Krankheitsspektrum und dem rasanten technischen Fortschritt deutlich (DEGAM 2014). Ergebnisse der vorliegenden Arbeit können somit dazu beisteuern, die Qualität der Versorgung im Gesundheitswesen zu verbessern.

Die thematische Berücksichtigung der klinischen Genetik im Fachbereich der Allgemeinmedizin kann dazu beitragen, die primärärztliche Gesundheitsversorgung von Patient:innen zu stärken. Die Inanspruchnahme von Fachärzt:innen, aufgrund der vielfältigen Überschneidungen genetisch (mit-)bedingter Krankheitsbilder mit diversen Fachgebieten, könnte reduziert und somit auch gesellschaftspolitische Interessen durch Vermeidung von Überversorgung und Verringerung der Kosten im Gesundheitswesen gefördert werden. Dies ist insbesondere vor dem Hintergrund zunehmender Relevanz genetischer Fragestellungen im Bereich häufiger Erkrankungen wie z.B. Diabetes mellitus, Hypercholesterinämie oder auch der Krebserkrankungen zu beachten. Weiterhin ist die limitierte Anzahl an Spezialist:innen, wie z.B. Fachärzt:innen für Humangenetik, zu berücksichtigen. Laut Ärztestatistik der Bundesärztekammer waren mit Stand vom 31.12.2020 380 Fachärzt:innen für Humangenetik in

Deutschland beruflich tätig, davon 227 im ambulanten und 118 im stationären Bereich (BÄK 2020, S. 14).

Im Rahmen dieser Arbeit wurde der hausärztliche Umgang mit genetischen Themengebieten und assoziierten Beratungsanlässen erhoben. Dabei konnten notwendige Kompetenzen aufgezeigt werden, die für die allgemeinärztliche Tätigkeit maßgeblich sind. Die Einschätzung der eigenen Fähigkeiten und die Erhebung von aktuell relevanten Weiterbildungsinhalten kann zukünftig Grundlage für die Integration genetischer Themenfelder in Weiterbildungscurricula wie beispielsweise dem kompetenzbasierten Curriculum Allgemeinmedizin der DEGAM (Steinhaeuser et al. 2013; Steinhäuser et al. 2021) bilden. Eine angemessene Gesundheitsfürsorge für Patient:innen könnte so perspektivisch gewährleistet und niedergelassenen Allgemeinärzt:innen eine Möglichkeit geboten werden, den wachsenden Anforderungen im Bereich der klinischen Genetik gerecht werden zu können.

4.2 Diskussion von Material und Methoden

Methodisch wurde im Rahmen der vorliegenden Dissertation auf ein quantitatives Forschungsdesign zurückgegriffen. Die Erhebung der Primärdaten erfolgte im Rahmen einer Querschnittstudie mittels postalisch zugesendeter Fragebögen.

Querschnittstudien entsprechen einer Momentaufnahme einer definierten Stichprobe innerhalb einer Population (hier niedergelassene Allgemeinmediziner:innen und hausärztlich tätige Internist:innen in der BRD) zum Zeitpunkt der Datenerhebung (Erhebungszeitraum von 11/2018 bis 02/2019). Sie haben dabei, durch die einfache und günstige Realisierbarkeit, eine hohe forschungsökonomische Effizienz und eignen sich insbesondere für Bedarfserfassungen. Hierbei können sozioökonomische Merkmale verglichen werden, hingegen sind Rückschlüsse auf die Existenz oder Richtung einer Kausalität nicht ohne die Verletzung von Kohorteneffekten möglich (Döring und Bortz 2016a, S. 210f.; Okasha 2007).

In der vorliegenden Studie wurden sowohl deskriptive als auch analytische Aspekte von Querschnittstudien abgebildet (Kesmodel 2018). Der deskriptive Charakter entspricht der Erhebung der Prävalenz von Einstellungen und Wissen im Bezug zu genetisch assoziierten Fragestellungen und Beratungsanlässen.

Unter analytischen Gesichtspunkten wurden Zusammenhänge untersucht und erhoben, inwiefern Parameter wie beispielsweise soziodemographische Charakteristika (hier: Bundesland, Alter, Praxiserfahrung) die Erstellung und Interpretation von Familienstammbäumen determinieren.

Abschließend wurde in der Erhebung eine offene Frage gestellt, um weitere, durch den Fragebogen nicht abgedeckte Aspekte zu erfassen. Die Auswertung dieser Frage erfolgte mittels qualitativer Methodik. Neben der Subjektorientierung wurden so weitere Potentiale qualitativer Methoden, wie u.a. Alltagsorientierung, die fallbasierte Möglichkeit der Erfassung von Komplexität, relevante Kontextfaktoren, die Integration unterschiedlicher Perspektiven in den Forschungsprozess und die Integration von Betroffenen (hier: Allgemeinärzt:innen) für die Forschung genutzt (Meyer und Flick 2017, S. 81, Tab. 2.2.1).

Das Ziel der quantitativen Umfrageforschung ist hingegen die möglichst genaue Abschätzung der Ausprägung bestimmter Merkmale in einer Population anhand der Befragungsdaten einer repräsentativen Stichprobe (Döring und Bortz 2016a, S. 383). Hierbei sind durch das Konzept des „Total Survey Error“ (Gesamtfehler einer quantitativen Umfrage) fünf Arten von Umfragefehlern zu beachten: Abdeckungs-, Nonresponse-, Stichproben-, Mess- und Datenverarbeitungsfehler (Döring und Bortz 2016a, S. 383; Weisberg 2005).

Zur Minimierung von Abdeckungsfehlern („coverage error“) wurde darauf geachtet, dass die Auswahlgesamtheit der angezielten Grundgesamtheit entspricht (Döring und Bortz 2016b, S. 383). Die zufällige Stichprobe der angeschriebenen Ärzt:innen kongruiert daher mit der Verteilung der niedergelassenen Facharztqualifikationen im hausärztlichen Bereich mit einem Verhältnis von 70% Allgemeinärzt:innen und 30% hausärztlich tätigen Internist:innen, einem Geschlechterverhältnis (männlich zu weiblich) von etwa 50% sowie gleicher Berücksichtigung städtischer und ländlicher Regionen, entsprechend der Erhebungen der BÄK und des BBSR (BÄK 2018; BBSR 2017a, 2017b).

Um Nonresponse-Fehler („nonresponse error“) aufgrund von Antwortverweigerung zu reduzieren, wurde bei der Umfrage-Konzeption bereits auf ein personalisiertes Anschreiben geachtet, um einen persönlichen Bezug herzustellen und sozialpsychologische Austauschprozesse anzuregen (Döring und Bortz 2016b, S. 384). Weiterhin wurde im Rahmen der Reduktion des Fragebogens darauf

geachtet einen angemessenen Zeitrahmen zum Ausfüllen von 10-15 Minuten nicht zu überschreiten, welcher für die Nutzer:innen in der Beschreibung transparent ersichtlich war. Auch wurde hinsichtlich rationaler Abwägungen zugunsten der Teilnahme an der Studie im Anschreiben ein Bewusstsein für die Relevanz des Themas für den Praxisalltag geschaffen und ein vorfrankiertes Rücksendecouvert beigelegt.

Um den Stichprobenfehler („sampling error“) gering zu halten und zudem eine Reduktion des Netto-Stichprobenumfangs durch mögliche Teilnahmeverweigerung (non-response error) auszugleichen (Döring und Bortz 2016b, S. 384f.), wurde die Stichprobengröße bereits initial auf min. 2000 Hausärzt:innen angehoben.

Die sorgfältige Fragebogenkonzeption, -Entwicklung und -Überprüfung durch ein Expertengremium erfolgte mit dem Ziel der Reduktion von Messfehlern („measurement error“) innerhalb des Fragebogens (Döring und Bortz 2016b, S. 385f.).

Die erhobenen Daten wurden mit dem Statistik Programm SPSS in der aktuellen Version bearbeitet und zuvor, zur Sicherstellung der Datenqualität und zur Vermeidung von Datenverarbeitungsfehlern („postsurvey error“), aufbereitet (Döring und Bortz 2016b, S. 386, 2016c, S. 584f.).

In der vorliegenden Studie konnte insgesamt ein Rücklauf von 14,6% ($N = 292$) erreicht werden, was 0,53% der niedergelassenen Allgemeinärzt:innen zum Zeitpunkt der Befragung entspricht (BÄK 2018). Der Anteil an weiblichen Teilnehmerinnen (51,7%) lag dabei etwas über dem des Bundesdurchschnitts mit 48% berufstätigen Allgemeinmedizinerinnen zum Zeitpunkt der Erhebung (BÄK 2018, S. 4f.), jedoch deutlich über dem Anteil an Frauen (35%) in einer vergleichbaren europäischen Erhebung aus dem Jahr 2004 (Julian-Reynier et al. 2008). Der Altersdurchschnitt von 53,3 Jahren ist vergleichbar mit dem Altersgipfel der niedergelassenen Allgemeinmediziner:innen zwischen 50 und 59 Jahren (BÄK 2018, S. 33) sowie mit Daten aus einer vergleichbaren Erhebung mit u.a. deutschen Hausärzt:innen (Julian-Reynier et al. 2008). Die mittlere hausärztliche Tätigkeit betrug 16,8 Jahre und entspricht damit in etwa der durchschnittlichen Dauer der niedergelassenen Tätigkeit von Haus- und Fachärzt:innen mit 15,1 Jahren (Kassenärztliche Bundesvereinigung 2018, S. 12). Die Anzahl der Patientenkontakte mit im Mittel 214 pro Woche ist annähernd vergleichbar mit

Daten einer repräsentativen Stichprobe von deutschen Hausärzt:innen, hausärztlich tätigen Internist:innen sowie Kinderärzt:innen in einer Erhebung zum deutschen Gesundheitswesen ($n = 242$) (Koch et al. 2011). Deutschland liegt damit im internationalen Vergleich weit oberhalb der durchschnittlichen Anzahl an Patientenkontakten pro Woche (Challen et al. 2010; Koch et al. 2011).

4.2.1 Limitationen der Forschungsarbeit

Der Rücklauf von 14,6% lag deutlich unterhalb der angestrebten Rücklaufquote von 20-30%, die in etwa üblichen Rücklaufquoten von Studien mit Allgemeinärzt:innen entspricht (Bonevski et al. 2011; Grava-Gubins und Scott 2008; Sebo et al. 2017). Es zeigt sich somit eine geringe Ausschöpfungsrate trotz des zuvor angehobenen Stichprobenumfangs. Dies ist möglicherweise auf das im hausärztlichen Setting noch wenig bekannte und fokussierte Themenfeld zurückzuführen.

Nach der Theorie des geplanten Handelns („theory of planned behavior“) erhöht sich die Teilnahmebereitschaft u.a. je mehr die Teilnehmenden von der Sinnhaftigkeit ihres Handelns bzw. der Relevanz des Forschungsthemas für das eigene Umfeld überzeugt sind (Wirtz 2020, S. 385). Freitext-Kommentare wie „*Das Thema finde ich insgesamt nicht wichtig.*“ geben Hinweise für entgegengesetzte Haltungen. Es ist durchaus anzunehmen, dass die Antwortverweigernden Eigenschaften, Einstellungen oder Gewohnheiten haben, die sich von den Studienteilnehmenden abheben (Döring und Bortz 2016b, S. 385). Hier ist vorstellbar, dass Teilnehmende eine höhere intrinsische Motivation der Forschungsfrage gegenüber zeigten und sich somit durch den Fragebogen eher angesprochen fühlten als Nichtteilnehmende (Selection Bias). Dies kann sowohl auf einem positiven als auch negativen persönlichen Bezug, wie z.B. Interesse, Vorerfahrungen bzw. Ablehnung, Unverständnis sowie möglicherweise auch durch Assoziation zu einschneidenden, geschichtlichen Hintergründen (nationalsozialistische Ideologie der Euthanasie) begründet sein.

Elemente wie Zeitmangel, fehlender Bekanntheitsgrad oder fehlendes Vertrauen in das Forschungsinstitut können weiterhin zu einer Teilnahmeverweigerung und somit zu Non-Response-Fehlern führen (Döring und Bortz 2016b, S. 384). Hinsichtlich der Response-Rate der einzelnen Bundesländer ließ sich der höchste Rücklauf mit 25% in Schleswig-Holstein (Sitz des Forschungsinstituts) feststellen,

welches möglicherweise eine Wertschätzung sowie ggf. ein besonderes Interesse an lokalen Forschungsthemen im Bereich der Allgemeinmedizin widerspiegelt.

Gegebenenfalls hätte durch eine wiederholte Kontaktaufnahme (Recall) die Ausschöpfungsrate erhöht werden können (Döring und Bortz 2016b, S. 385). In vergleichbaren Studien (Powell et al. 2012) lag die Response-Rate jedoch trotz erster und zweiter Kontaktaufnahme (1. Reminder: Postkarte und Online-Link zur Befragung, 2. Reminder: erneute Zusendung des Fragebogens mit Rücksendecouvert), ähnlich wie bei der vorliegenden Befragung, bei 16,2%. Im direkten Vergleich mit bereits 2004 erhobenen Daten aus einer Befragung mit deutschen Hausärzt:innen im Rahmen der GenEd study (Calefato et al. 2008; Julian-Reynier et al. 2008) lässt sich feststellen, dass die Ausschöpfungsrate trotz monetärem Anreiz und einmaligem Reminder mit $N = 251$ deutlich unter der Ausschöpfungsrate der vorliegenden Arbeit ($N = 292$) lag. Gegenstand aktueller Diskussion ist auch, inwieweit die Verfolgung von Non-Responden im Gegensatz zu einem bereits initial erhöhten Stichprobenumfang ein geeignetes Mittel zur Maximierung der Datenqualität darstellt (Willis et al. 2013). Da initial bereits der Stichprobenumfang angehoben wurde und die Auswertung der Befragung anonym erfolgte, ist kein Reminder versendet worden. Aktueller Forschungsgegenstand ist zudem, ob und inwieweit gängige Maßnahmen wie beispielsweise monetäre Anreize tatsächlich zur Erhöhung der Response-Rate bei (Haus-)Ärzt:innen beitragen können (Grava-Gubins und Scott 2008; Pit et al. 2014).

Die Möglichkeit der Untersuchung von seltenen Ereignissen ist im Rahmen von Querschnittstudien aufgrund statistischer Limitationen ohne entsprechend hohe Ausschöpfungsrate stark eingeschränkt. Daher ist die Übertragbarkeit und Aussagekraft auf ein größeres Kollektiv, insbesondere bei der Analyse derer, die Familienstammbäume erstellt haben ($n = 25$), möglicherweise limitiert. Ergebnisse der vorliegenden Forschungsarbeit sind daher nur eingeschränkt generalisierbar und insbesondere nicht auf weitere Facharztgruppen der Primärversorgung wie beispielsweise Pädiater:innen übertragbar, deren Tätigkeitsbereich ebenfalls eng mit genetisch assoziierten Themenbereichen verknüpft ist (vergl. (Nippert et al. 2011)).

Im Bereich der Versorgungsforschung wird neben der gesellschaftlichen, wissenschaftlichen und fachlichen Perspektive auch die Outcome- bzw. Patientenperspektive unterschieden, um Interessen adäquat abbilden zu können

(Schrappe und Pfaff 2017, S. 6). Durch die Befragung von Ärzt:innen im Rahmen der vorliegenden Studie können keine Rückschlüsse über den Bedarf auf Seiten der Patient:innen gezogen werden, sodass dieser in zukünftigen Studien Beachtung finden sollte.

4.3 Diskussion der Ergebnisse

4.3.1 Erhebung der Familienanamnese

Im Vergleich zu anderen Studien, in denen das Augenmerk hauptsächlich auf der Einschätzung der Selbstsicherheit bei der Erhebung der Familienanamnese lag (Carroll et al. 2009; Chambers et al. 2015; Nippert et al. 2011), wurde in dieser Befragung erstmalig der Fokus darauf gelegt, durch welche Personen die Familienanamnese im hausärztlichen Setting aktuell erhoben wird. Nahezu alle Ärzt:innen gaben an, diese selbst durchzuführen. Zugleich wurden in weniger als 1/3 der Fälle auch Patient:innen gebeten Informationen, z.B. mittels Selbstauskunft, zusammenzutragen. Noch seltener wurden MFAs unterstützend tätig. Zu den Kernkompetenzen des Fachbereiches Allgemeinmedizin gehört maßgeblich die Anamneseerhebung, welche meist nicht systematisch innerhalb von ein oder zwei Konsultationen, sondern im Laufe der Jahre über eine Vielzahl an Kontakten verschiedener Familienmitglieder oder durch die erlebte Anamnese im Rahmen von Hausbesuchen vervollständigt wird (Himmel und Klein 2017, S. 602f.).

Während die Familienanamnese von Hausärzt:innen als tägliche Routine und Teil ihrer hausärztlichen Kernkompetenz verstanden wird und einen integralen Part in der Praxis einnimmt, scheinen genetische Zusammenhänge sowie Risikoabschätzungen im Rahmen der Familienanamnese kontrastierend wahrgenommen zu werden (Mathers et al. 2010). Gründe für eine fehlende Implementierung in den Praxisalltag sind bereits identifiziert worden (Mikat-Stevens et al. 2015). Sie beziehen sich u.a. auf fehlendes Selbstvertrauen und Fachwissen im Umgang mit genetisch (mit-)bedingten Erkrankungen sowie genetischem Basiswissen. Zudem steht das Fehlen von detaillierten und aktuellen Familienanamnesen sowie der Mangel an Zeit im Vordergrund (Mikat-Stevens et al. 2015). Assoziierte Kommentare, die diese Themenbereiche widerspiegeln, finden sich auch in den Freitexten: „*Wie soll der erhöhte Zeitaufwand bewältigt*

werden? (...)“ und „(...) ich fühle mich zum Thema Genetik vom aktuellen Stand abgehängt.“

Sollen genetische Aspekte, wie u.a. Krebserkrankungen mit möglichem genetischen Hintergrund in der Anamnese beleuchtet werden, kann es sinnvoll sein, Patient:innen zu bitten bereits vorab relevante Informationen zusammenzutragen. Beispielsweise kann so einfacher eine Risikoeinschätzung hinsichtlich des Auftretens von Sporadischen Kolorektalen Karzinomen oder auch eines Hereditären Kolorektalen Karzinoms unter z.B. Verwendung der Amsterdam-II-Kriterien oder revidierten Bethesda-Kriterien vorgenommen werden (Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften 2019; Reusch und Steinhäuser 2021, S. 429). Ein vergleichsweises Vorgehen ist insbesondere im Rahmen von humangenetischen Beratungen üblich und entsprechend zeiteffizient. In einer Studie konnte gezeigt werden, dass auch in der Primärversorgung durch Patient:innen generierte Familienauskünfte dazu beitragen können, zielgerichtet Informationen zusammenzutragen. Individuelle Risikoprofile konnten so z.T. besser als durch die ursprünglich von den befragten Ärzte:innen angewandten Methoden erfasst werden (Fuller et al. 2010).

Fragebögen für Patient:innen sind in der Regel leitlinienorientiert, in vielen Fällen bereits online abrufbar und vor dem Beratungstermin auszufüllen. Das Medizinische Versorgungszentrum Humangenetik Freiburg stellt beispielsweise den Fragebogen: „Vorbereitung zur Genetischen Beratung wegen möglicher erblicher Belastung für Brustkrebs, Eierstockkrebs und/oder andere Tumoren“ zur Verfügung. Hiermit kann relativ einfach ein Risiko-Score ermittelt werden, der Auskunft darüber gibt, wann eine humangenetische Beratung indiziert ist (Humangenetik Freiburg 2017). Der „Fragebogen zu Tumorerkrankungen in der Familie“ der Medizinischen Universität Graz ist u.a. ebenfalls online abrufbar (Medizinische Universität Graz 2018).

Die Ergänzung der Familienanamnese unter Berücksichtigung genetischer Gesichtspunkte kann entweder beratungsanlassbezogen oder im Rahmen der longitudinalen Betreuung von Patient:innen erfolgen, sodass der zeitliche Aufwand minimiert wird. Neben der Integrierung von zugeschnittenen Selbstauskunftsbögen für Patient:innen (Fuller et al. 2010) ist es auch denkbar, die Erhebung spezifischer Anamnese-Abschnitte an MFAs zu delegieren. In einer Studie mit schleswig-holsteinischen Hausärzt:innen konnte gezeigt werden, dass die

Delegation von verschiedenen Aufgaben mit einer erhöhten Arbeitszufriedenheit assoziiert war (Goetz et al. 2017). In vielen, auch europäischen Ländern, ist der Begriff des/der „Genetischen Beraters/Beraterin“ nicht an die ärztliche Profession gebunden und wird durch nicht-ärztliches medizinisches Personal ausgeführt (Abacan et al. 2019). In einer Befragung wurde deutlich, dass die Anamneseerhebung auch in Deutschland bereits zu den von MFAs übernommenen Tätigkeiten (in der vorliegenden Erhebung entsprechend 12%) gehört (Egidi et al. 2015). Die Perspektive einer eigenen Sprechstunde mit eigenem Zeitfenster gehörte dabei zu den Bereichen, die als besonders attraktiv von MFAs beurteilt wurden. Es ist somit denkbar, dass an dieser Stelle Versorgungslücken durch MFAs durch gezieltes und standardisiertes Zuarbeiten sowie integrative Zusammenarbeit geschlossen werden können (Egidi et al. 2015). Freitextkommentare wie: *„Solange die Abläufe und Rahmenbedingungen bei der tgl. Patientenversorgung nicht verbessert werden, wird [das] Thema Genetik immer randständig bleiben, da im täglichen Praxis-Wahnsinn keine Zeit oder Kraft für dieses Thema übrigbleibt!“* unterstreichen die Notwendigkeit der Konzeptualisierung alternativer Strategien im Rahmen von weiteren Studien.

4.3.2 Umgang mit Familienstammbäumen

4.3.2.1 Sicherheit bei der Interpretation von Familienstammbäumen

In der vorliegenden Arbeit wurden erstmals Daten von deutschen Hausärzt:innen in Bezug darauf erhoben, wie sicher sie sich bei der Interpretation von Familienstammbäumen fühlen. In bisherigen Studien wurde insbesondere ein Augenmerk auf das Selbstvertrauen bei der Erhebung einer vollständigen Familienanamnese und der Erstellung von Familienstammbäumen zum Management von Erkrankungen mit möglichem genetischen Hintergrund gelegt (Chambers et al. 2015; Nippert et al. 2011).

Die Erstellung von Familienstammbäumen (Genogrammen) bietet eine Möglichkeit die familienmedizinische Struktur adäquat zu erfassen. Sie beleuchtet so generationenübergreifende Muster von Krankheiten, stellt aktuelle Probleme in einen zeitlichen Zusammenhang und offeriert, neben dem diagnostischen Stellenwert, zudem Möglichkeiten therapeutische Maßnahmen besser zu steuern (Himmel und Klein 2017, S. 603). Erhobene Daten aus der Familienanamnese lassen sich auf diese Weise strukturiert und übersichtlich wiedergeben. Je nach

Fragestellung können auch biomedizinische und psychosoziale Informationen kombiniert, Problemverhalten exploriert und Beziehungsmuster miteinander in Zusammenhang gesetzt werden (Himmel und Klein 2017, S. 603). Genogramme können somit vielfältig und nicht nur im Zusammenhang mit genetischen Fragestellungen oder zur Risikoabschätzung in den Praxisalltag integriert werden. Wie auch die Familienanamnese kann ein Genogramm über mehrere Konsultationen hinweg aufgebaut und vervollständigt werden.

Die Interpretation von Familienstammbäumen setzt die Kompetenz der Erstellung und der Erhebung der vorangegangenen Familienanamnese voraus. Die Mehrheit der Teilnehmenden fühlte sich bei der Interpretation lediglich im Mittel von 3,2 ($SD = 1,52$) sicher. In Kontextualisierung der Ergebnisse von Chambers et al. (2015) ist von einem weiteren Kompetenzgefälle zwischen Erhebung der Familienanamnese, Erstellung von Stammbäumen sowie deren Interpretation im hausärztlichen Setting auszugehen.

Nur etwa jeder/jede zehnte der teilnehmenden Hausärzt:innen fühlte sich sehr sicher bei der Interpretation eines Familienstammbaums. Ähnliche Ergebnisse erbrachte die GenEd study: bei der Frage nach der Fähigkeit potenziell vererbare Erkrankungen zu identifizieren, fühlten sich nur 16% der Hausärzt:innen aus verschiedenen europäischen Mitgliedsstaaten sicher bis sehr sicher (Nippert et al. 2011). Neben fehlendem Basiswissen über genetische Zusammenhänge (Mikat-Stevens et al. 2015; Nippert et al. 2011) können hierzu auch Unsicherheit oder Unwissen über die notwendigen zu erhebenden Informationen beitragen (Al-Habsi et al. 2008). Für den hausärztlichen Bereich scheint eine Bereitstellung von ergänzenden Fragen zu genetischen Hintergründen im Rahmen der erweiterten Familienanamnese daher sinnvoll zu sein.

4.3.2.2 Zusammenhang zwischen Sicherheit bei der Interpretation von Familienstammbäumen und Alter sowie Praxisjahren

In den Korrelationsanalysen zeigte sich, dass die Sicherheit bei der Interpretation von Familienstammbäumen sowohl mit Zunahme des Alters wie auch der Anzahl an Praxisjahren, signifikant abnimmt. Denkbar ist hier, dass es durch die seltene Anwendung im Praxisalltag, wie sie in vorliegender Arbeit erstmals beschrieben wird, sowie durch den zunehmenden Abstand zum Studium, zu einem sukzessivem Kompetenzverlust kommt. Dieser kann es erschweren oder gar

verhindern, im Bedarfsfall einen adäquaten Familienstammbaum zu erstellen und eine Risikobeurteilung vorzunehmen. Unter Berücksichtigung, dass insbesondere im Bereich von Krebserkrankungen mit familiärer Komponente Früherkennungsmaßnahmen leitliniengerecht anzupassen sind, ist durchaus vorstellbar, dass sich Krankheitsverläufe entwickeln, die potenziell vermeidbar sind und durch das Nicht-Erkennen möglicher Risikokonstellationen Patient:innen Schaden nehmen. In einer amerikanischen Studie konnte gezeigt werden, dass auch die Bereitschaft von Ärzt:innen zur Zuweisung zu Spezialist:innen mit Zunahme der eigenen Unsicherheit im Umgang mit genetisch bedingten Erkrankungen signifikant abnimmt (Chambers et al. 2015).

Auch in vergleichbaren Erhebungen mit Ärzt:innen der Primärversorgung in den USA und Europa konnte ein Zusammenhang zwischen einer höheren Sicherheit im Umgang mit genetisch bedingten Erkrankungen und einem jüngeren Alter der Ärzt:innen (Chambers et al. 2015; Nippert et al. 2011) bzw. einer kürzeren Praxiszeit (\leq zehn Jahren) (Nippert et al. 2011) nachgewiesen werden.

Weiterhin ist zu berücksichtigen, dass nicht nur das Studium (mit jeweils geltendem Gegenstandskatalog), sondern auch die Weiterbildungszeit der älteren Studienteilnehmenden, bei einem durchschnittlichen Alter von 53,3 Jahren, länger zurückliegt. Zudem hat sich auch das Themenfeld der klinischen Genetik schneller verändert, als sich die medizinische Lehre anpassen konnte (Korf 2002). Es bestand daher bereits früh Konsens darüber, dass Edukationsmodelle notwendig sind, um den wachsenden Aufgaben gerecht werden zu können (Burke, S. et al. 2006; Telner et al. 2008).

Aufgrund des hohen Altersdurchschnitts der Studienteilnehmenden sind weiterführende Studien wünschenswert, um Entwicklungen in der medizinischen Lehre zu erfassen, die in den letzten zwei Jahrzehnten stattgefunden haben. Hierzu würden sich ebenfalls Querschnitterhebungen eignen, welche sich z.B. an Ärzt:innen in Weiterbildung adressieren, um mögliche Weiterbildungsinhalte passgenau zuschneiden zu können.

4.3.2.3 Häufigkeit der Erstellung von Familienstammbäumen

Weiterhin konnten durch die vorliegende Studie erstmals Rückschlüsse darauf gezogen werden, wie häufig Hausärzt:innen Familienstammbäume in ihrer Praxis

erstellen. Weniger als jeder/jede zehnte der teilnehmenden Hausärzt:innen gab an, innerhalb der letzten zwölf Monate einen Stammbaum erstellt zu haben. Da sich im Rahmen der gewählten Fragestellung nicht erfassen lässt, wie viele Stammbäume möglicherweise bereits früher erstellt und ggf. nur in den letzten zwölf Monaten nicht bearbeitet/erweitert worden sind, lässt sich entsprechend nicht folgern, wie viele Hausärzt:innen Stammbäume im Praxisalltag verwenden. Es ist jedoch anzunehmen, dass der beschriebene Anteil in der Beurteilung der Daten zu vernachlässigen ist. Die Beschränkung auf den Zeitraum von zwölf Monaten wurde dabei bewusst gewählt, da antizipierbar ist, dass Tätigkeiten, welche weniger als zehn Mal pro Jahr ausgeführt werden, negativen Einfluss auf das eigene Training und die Sicherheit bei der Durchführung haben (Wickstrom et al. 2000; Steinhäuser et al. 2017).

4.3.2.4 Erstellung von Familienstammbäumen und Sicherheit bei der Interpretation

Dass sich alle Teilnehmenden, die innerhalb des letzten Praxisjahres Familienstammbäume erstellt hatten, auch sicher bei der Interpretation von Genogrammen fühlten (Werte 1-3), deutet auf einen Zusammenhang zwischen dem Selbstvertrauen und der Häufigkeit der Durchführung hin. Ein solcher Zusammenhang wurde bereits in anderen Studien beschrieben (Wickstrom et al. 2000). Aufgrund der niedrigen Frequenz der Durchführung ist anzunehmen, dass sowohl die Expertise der Ärzt:innen selbst, als auch die entsprechende Kompetenz-Vermittlung an Ärzt:innen in Weiterbildung noch deutlich ausbaubar ist. Train-the-Trainer-Modelle wurden bereits in der Literatur diskutiert (Laberge et al. 2009; Mikat-Stevens et al. 2015). Eine Implementierung wäre auch in Deutschland im Rahmen der Train-the-Trainer Fortbildungsprogramme denkbar, die seit Juli 2017 obligater Bestandteil der Kompetenzzentren Weiterbildung Allgemeinmedizin nach § 75a SGB V, Anlage IV sind (Dippell et al. 2020; Ledig et al. 2016). Zukünftige Studien könnten eine solche Integration adressieren.

Ein weiterer Teil der Ärzt:innen (9%), fühlte sich zwar sehr sicher bei der Interpretation, erstellte jedoch keine Stammbäume in ihrer Praxis. Es wird deutlich, dass ein verhältnismäßig hoher Anteil an Ärzt:innen existiert, der Genogramme aufgrund vorhandener Fachkompetenz leicht in die Praxis integrieren könnten, dies möglicherweise jedoch aufgrund von fehlender Überzeugung hinsichtlich der

Praxisrelevanz oder aber monetärer und zeitlicher Kriterien prinzipiell nicht in Erwägung ziehen. Freitextkommentare wie: *„Spielt eine Rolle, doch noch keine tragende, zumal unsere zeitlichen Möglichkeiten durch überfordernde Bürokratie immer geringer werden!“* und *„Welche finanziellen Unterstützungen gibt es für den erhöhten Zeitaufwand?“* unterstützen diese Annahme. Ähnliche Barrieren wurden u.a. im Rahmen eines systematischen Reviews erfasst (Mikat-Stevens et al. 2015). Betrachtet man dabei den Zeitfaktor, sollte die Erstellung eines vorläufigen Genogramms hingegen nicht länger als zehn Minuten in Anspruch nehmen (Himmel und Klein 2017, S. 604). In internationalen Studien konnte zudem gezeigt werden, dass oftmals (ggf. auch trotz problemloser Interpretation) Schwierigkeiten bestehen, mögliche Risiken für erblich (mit-)bedingte Erkrankungen gegenüber Patient:innen zu kommunizieren und anschließend ein passendes Management zu entwickeln (Brandt, R. et al. 2008; Carroll et al. 2003; Challen et al. 2010). Freitextkommentare wie: *„Ich habe (trotz eigener autosomal-erbl. Erkrankung) noch Defizite genetische Erkrankungen und Vererbungsmuster Patienten nahe zu bringen, die ‘Übersetzung’ fällt mir schwer.“* entsprechen dieser Einschätzung.

Es erscheint daher sinnvoll, zukünftig auch in Deutschland ein Bewusstsein für das Potential von bisher noch wenig verwendeten Genogrammen im Rahmen der erweiterten Familienanamnese in der Hausarztpraxis zu schaffen. Hausärzt:innen sollten dabei unterstützt werden, gewonnene Informationen in einen sinnvollen Kontext zu setzen und diese anschließend adäquat Patient:innen gegenüber zu vermitteln.

4.3.2.5 Erstellung von Familienstambäumen in den verschiedenen Bundesländern

Die vorliegende Erhebung gibt erstmalig Auskünfte darüber, inwieweit sich die Bundesländer in Deutschland hinsichtlich der Verwendung von Familienstambäumen zur Strukturierung von Familienanamnesen unterscheiden. Im Gegensatz zu Teilnehmenden aus den anderen Bundesländern hat keiner der Ärzt:innen aus Brandenburg angegeben Familienstambäume innerhalb des letzten Praxisjahres erstellt zu haben. Möglicherweise ist dies auf die Struktur des humanmedizinischen Modulstudiengangs der Health and Medical University (HMU) Potsdam zurückzuführen. Ein spezifisches (vor-)klinisches Modul für den Bereich Humangenetik besteht hier nicht (HMU 2021). Weiterhin ist

die Humangenetik in Brandenburg nicht universitär angebunden. Durch die enge Lagebeziehung zur Charité Berlin ist anzunehmen, dass sich Kompetenzen im Bereich genetischer Erkrankungen größtenteils nach Berlin verlagern. Ein weiteres Erklärungsmodell bietet die Betrachtung von Zahlen studentischer Absolvent:innen. Hier zeigt sich, dass Brandenburg, im Vergleich zu vielen anderen Bundesländern, von einer besonders hohen Abwanderung von Student:innen nach dem Studium, dem sog. „negativen Wanderungssaldo“, betroffen ist (Frankfurter Allgemeine Zeitung 2015). Polnische Ärzt:innen hingegen sind bereits, durch die enge räumliche Beziehung zum Nachbarland, seit einigen Jahren die größte Zuwanderungsgruppe bei den praktizierenden Medizinern in Brandenburg (Deutsches Ärzteblatt 2020). Die klinische Genetik in Polen nimmt im Vergleich zu anderen europäischen Ländern jedoch einen deutlich geringeren Stellenwert ein, sodass sich die Mehrzahl der Medizinstudierenden unzureichend vorbereitet fühlt mit assoziierten Beratungsanlässen umzugehen (Domaradzki und Walkowiak 2019, 2021). In Studien wird die Ausbildung in Polen im Bereich der *Seltenen Erkrankungen* (und somit auch insbesondere der genetisch (mit-)bedingten Erkrankungen) durch fehlende nationale Konzepte, sowohl im Medizinstudium, als auch während der Weiterbildung als inadäquat beschrieben (Domaradzki und Walkowiak 2021; Rantanen et al. 2008).

Die meisten Familienstammbäume wurden in Schleswig-Holstein (28%) und im Saarland (24%) erstellt. Hierbei handelt es sich in beiden Fällen um Bundesländer, in denen die Humangenetik und die Allgemeinmedizin in die universitäre Lehre integriert sind und so möglicherweise relevante Schnittstellen für den hausärztlichen Bereich bereits interdisziplinär im Studium vermittelt wurden. Niedergelassene Hausärzt:innen können auch hier in anderen Bundesländern oder dem Ausland studiert haben. Es ist zudem zu erwarten, dass themenbezogene Fortbildungsveranstaltungen während der Weiterbildung und nach der Facharztqualifikation den Umgang mit genetischen Themengebieten beeinflussen. Dieser Aspekt wird in Abschnitt 4.3.3 näher beleuchtet. Es wird jedoch deutlich, welchen Stellenwert die Integration von genetischem Basiswissen sowie von Schwerpunkten der klinischen Genetik in bundeseinheitlichen Weiterbildungskonzepten (Flum et al. 2016, 2017) erhalten kann, um eine flächendeckend einheitliche Gesundheitsversorgung auf hohem Niveau zu gewährleisten.

Unter Berücksichtigung der zunehmenden Globalisierung sowie des Fachkräftemangels in Deutschland sind nicht nur Landes- sondern auch Bundesgrenzen übergreifende Kooperationen und Edukations-Projekte wie beispielsweise das Gen-Equip Programm (Paneque et al. 2017; Primary Care Genetics 2021) oder die WONCA Special Interest Group: Genetics (WONCA 2015) nicht nur wünschenswert, sondern unbedingt zu unterstützen und auszubauen.

4.3.2.6 Erstellung von Familienstammbäumen Stadt vs. Land

Sowohl in ländlichen als auch städtischen Regionen wurden Familienstammbäume gleich häufig von den teilnehmenden Ärzt:innen erstellt. Da sich die Prävalenz genetisch (mit-)bedingter Erkrankungen in urbanen wie auch ländlichen Gebieten nicht unterscheidet (EURORDIS 2005; Global Genes 2021), ist ein solches Ergebnis nicht überraschend. Vielmehr unterstreicht die Verteilung die Schlüsselrolle von Hausärzt:innen als Primärversorger im Gesundheitssystem genetisch (mit-)bedingte Erkrankungen zu erkennen und Risikobewertungen anhand der Familienanamnese vorzunehmen (Carroll et al. 2003; Starfield et al. 2002).

Inwieweit die Erstellung von Familienstammbäumen im Hinblick auf genetische Risikoprofile in ländlichen im Vergleich zu städtischen Regionen auch zu einer gezielten Zuweisung zu Spezialist:innen führt, ist mit der Fragestellung nicht zu klären. In Erhebungen in den USA und England wurde der Aspekt der Erreichbarkeit von Spezialist:innen bereits näher beleuchtet. Während der Zugang zu genetischen Beratungsstellen und Spezialist:innen in ländlichen Regionen durch Erreichbarkeit, Fahrzeiten und Zugang zu Verkehrsmitteln erschwert ist, scheinen diese Faktoren keinen Einfluss auf die Entscheidung zur Zuweisung seitens der Ärzt:innen zu haben. Vielmehr scheinen diese hauptsächlich die Motivation seitens der Patient:innen zu beeinflussen, Beratungsangebote wahrzunehmen (Acheson et al. 2005; Iredale et al. 2005). Inwieweit diese Überlegungen auf Deutschland übertragbar sind, kann Gegenstand weiterer Studien sein.

4.3.3 Letzter Input zu genetischen Themengebieten

Die meisten Teilnehmenden (43%) kamen nach ihrer Facharztqualifikation zuletzt mit einem genetischen Themengebiet in Kontakt. Dabei ist anzunehmen, dass

durch die Entschlüsselung des menschlichen Genoms 2003 und einem repräsentativen Altersdurchschnitt der Teilnehmenden von 53,3 Jahren, ein Großteil der deutschen Hausärzt:innen ihr genetisches Fachwissen, insbesondere im Bereich der zunehmend relevanten klinischen Genetik, erst nach Abschluss ihres Studiums bzw. ihrer Weiterbildung erwerben konnte.

Im Rahmen der GenEd study wurden mittels Konsensusverfahren Kernkompetenzen im Bereich der medizinischen Genetik für Ärzt:innen der Primärversorgung identifiziert. Im Vergleich der EU-Staaten (inkl. UK) liegen Hausärzt:innen in der Selbsteinschätzung zur Sicherheit im Umgang mit den definierten Kompetenzen deutlich hinter anderen Ärzt:innen der Primärversorgung wie Gynäkolog:innen und Pädiater:innen zurück (Nippert et al. 2011). Weiterhin wurde erhoben, inwieweit Fortbildungen, die genetische Themen adressieren, in Deutschland und anderen EU-Ländern organisiert sind (Julian-Reynier et al. 2008). Hierbei wurde von deutschen Hausärzt:innen angegeben, dass diese sowohl in der Weiterbildung als auch in CME-Fortbildungen (Continuing Medical Education) nahezu nicht verfügbar sind. Im Gegensatz hierzu waren CME-Fortbildungen mit genetischem Schwerpunkt z.B. in den Niederlanden deutlich gängiger (Julian-Reynier et al. 2008). Es konnte gezeigt werden, dass 61% der europäischen Hausärzt:innen nur im Studium „Medical Genetic Training“ erhielten (Nippert et al. 2011). Dass genetische Themen in Deutschland in allgemeinmedizinischen Weiterbildungsinhalten im Gegensatz zu anderen Fachrichtungen wie Pädiatrie, Gynäkologie oder Neurologie nicht abgebildet und auch in CME-Fortbildungen deutlich unterrepräsentiert sind, wurde zudem in zwei weiteren Studien deutlich (Challen et al. 2005; Schmidtke et al. 2006). Hierbei wurde insbesondere auf die geringe Anzahl an Publikationen mit genetischen Themenbereichen Bezug genommen, welche auch in den Freitexten Erwähnung fand: *„Man wird auch in den Printmedien kaum darüber informiert, ich fühle mich zum Thema Genetik vom aktuellen Stand abgehängt.“*

Die Wahrnehmung, dass zudem in Deutschland speziell auf die Bedürfnisse von Hausärzt:innen zugerichtete Seminarinhalte mit genetischem Schwerpunkt kaum verfügbar sind, wird auch in assoziierten Kommentaren wie: *„In Fortbildungsveranstaltungen wird das Thema Genetik zu wenig und zu unspezifisch behandelt.“* deutlich.

Es zeigt sich ein divergentes Bild in dem zwar die Mehrheit der Ärzt:innen zuletzt im Laufe ihrer fachärztlichen Laufbahn mit einem Seminar, einer Veröffentlichung, einem Qualitätszirkel o.ä. zu genetischen Themengebieten (hier als „Input“ beschrieben) in Kontakt kam, jedoch anzunehmen ist, dass spezifische Fortbildungsveranstaltungen nur in eingeschränktem Maße zur Verfügung stehen. Weiterhin ist im Rahmen der vorliegenden Fragestellung limitierend zu berücksichtigen, dass keine Aussage über die Anzahl, Häufigkeit und Qualität von Inputs zu genetischen Themengebieten gemacht werden kann. Ob Ärzt:innen nach ihrer Facharztqualifikation tatsächlich (ggf. wiederholt) spezielle Fortbildungsveranstaltungen besucht oder über Fortbildungsartikel in Fachzeitschriften (ggf. einmalig) Informationen bezogen haben, ist aus der Fragestellung nicht ableitbar. Nachvollziehbar ist jedoch, dass in den letzten zwei Jahrzehnten vermehrt ein Bewusstsein über Entwicklungen im Bereich der klinischen Genetik entstanden ist. Rückschlüsse auf Kompetenzerwerbe lassen sich daraus nur sehr eingeschränkt ziehen.

Weiterhin kann ein Selection Bias nicht ausgeschlossen werden, sodass möglicherweise vermehrt Ärzt:innen an der Studie teilgenommen haben, die bereits eine besondere Affinität zur Genetik haben und dadurch häufiger als andere Ärzt:innen (vergl. (Nippert et al. 2011)) mit genetischen Themengebieten nach der Facharztqualifikation in Kontakt kamen.

4.3.3.1 Vergleich der Bundesländer hinsichtlich des letzten Inputs zu genetischen Themengebieten

In allen Bundesländern kamen die Teilnehmenden am häufigsten nach der Facharztqualifikation mit einem Input zu genetischen Themengebieten in Kontakt. Besonders Baden-Württemberg, Nordrhein-Westfalen und Bayern lagen hier deutlich über dem Bundesdurchschnitt. Veröffentlichungen in Fachzeitschriften sind in der Regel bundesweit gleichermaßen zugänglich. Es ist daher zu vermuten, dass in den genannten Bundesländern das Bewusstsein für genetische Themenbereiche in der Allgemeinmedizin durch einen höheren Bedarf, bzw. durch Überschneidungen in lokalen Fortbildungsveranstaltungen oder Qualitätszirkeln ausgeprägter ist als in anderen Bundesländern. Eine mögliche Erklärung bietet dabei die Betrachtung der Einwohnerzahlen je Bundesland. NRW, Bayern und Baden-Württemberg gehören zu den drei Bundesländern mit der höchsten

Einwohnerzahl (Statistisches Bundesamt 2021). Entsprechend ist zu erwarten, dass auch genetisch (mit-)bedingte Erkrankungen hier prozentual häufiger vertreten sind als in bevölkerungsärmeren Bundesländern. Der Bedarf an Spezialist:innen spiegelt sich zudem in der variierenden Anzahl der universitär angebundenen Institute für Humangenetik je Bundesland wider.

Betrachtet man nur die relativen Häufigkeiten zum letzten Input *während des Medizinstudiums* und *der Weiterbildung*, scheinen in Baden-Württemberg und Brandenburg genetische Themenschwerpunkte in der Weiterbildung weniger stark adressiert zu werden als im Medizinstudium. Ein entgegengesetztes Bild entsteht in Nordrhein-Westfalen und Bayern, bei denen der letzte Input deutlich häufiger während der Weiterbildung stattfand als im Medizinstudium. Die deutlichen regionalen Unterschiede lassen sich möglicherweise durch eine individuelle Themengestaltung der Referent:innen in allgemeinen Fortbildungsveranstaltungen für Hausärzt:innen erklären. Es ist anzunehmen, dass je nach Kenntnisstand und Themenschwerpunkt der Referent:innen mögliche genetische Hintergründe bei einzelnen Erkrankungsbildern aufgegriffen und entsprechend kontextbezogen in das jeweilige Seminar integriert werden.

Eine einheitliche Implementierung in beispielsweise Weiterbildungscurricula ist an dieser Stelle wünschenswert. Auch ist es sinnvoll CME-Fortbildungen zu entwickeln, die speziell auf die Bedürfnisse von Hausärzt:innen abgestimmt sind und bundesweit zur Verfügung stehen. Niedergelassenen Hausärzt:innen und Ärzt:innen in Weiterbildung könnte so die Möglichkeit geboten werden sich nicht nur selektiv, sondern insbesondere in Bezug auf Entwicklungen im Bereich der klinischen Genetik umfassend zu informieren.

4.3.4 Bewertung von praxisbezogenen genetischen Themenkomplexen in Bezug zur Bewertung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten

Am besten informiert fühlten sich die teilnehmenden Ärzt:innen zu genetischen Hintergründen im Bereich häufiger Erkrankungen wie z.B. Diabetes mellitus, arterieller Hypertonie und Depression ($M = 1,79$, $SD = 1,01$). Wie bereits im vorherigen Abschnitt diskutiert, ist hier von einer Überschneidung in gängigen Weiterbildungs- und Fortbildungsveranstaltungen auszugehen. Beispielsweise wird im CME-Online-Portal des CME-Verlages, über das zertifizierte medizinische Fortbildungen in Form interaktiver webbasierter Lernmodule angeboten werden,

im Informationstext von Referent:innen für den Fachbereich Allgemeinmedizin stellenweise auch auf die Vermittlung genetischer Hintergründe Bezug genommen. Dies ist beispielsweise im Kurs „Pharmakotherapie der therapieresistenten Depression“ (Stand 13.08.2021) der Fall (CME-Kurs 2021). Obwohl sich die teilnehmenden Ärzt:innen im Bereich dieser häufigen, oft multifaktoriell bedingten Erkrankungen mit genetischer Komponente gut informiert fühlen, wurde dieser Themenkomplex nach Krebserkrankungen mit genetischer Assoziation als am relevantesten für die Weiterbildung zum/zur Facharzt/-ärztin Allgemeinmedizin eingeschätzt. Ein referentenabhängiger, partiell abgedeckter Fortbildungsbedarf scheint in diesem Themenbereich vorzuliegen.

Betrachtet man hingegen Krebserkrankungen mit genetischem Hintergrund, wird dieser Inhalt von den teilnehmenden Ärzt:innen zwar als absolut relevant für die Weiterbildung erkannt, Hausärzt:innen fühlten sich jedoch nur im Mittel von 2,6 ($SD = 1,34$) über bestehende Leitlinien informiert. Hierbei scheint mitunter wenig bekannt zu sein, wo aktuelle Informationen, z.B. mithilfe von Online-Ressourcen, abrufbar sind ($M = 2,5$, $SD = 1,4$). Dies spiegelt sich auch in der Einordnung der Relevanz der Weiterbildungsinhalte mit „Zugangsmöglichkeiten zu weiterführenden, bedarfsgerechten Informationen“ an dritter Stelle wider.

Auffallend ist zudem, dass Krebserkrankungen mit genetischer Komponente am relevantesten für die Weiterbildung eingeordnet werden, hingegen der Kompetenzerwerb (z.B. das „Erstellen von Familienstammbäumen“), durch welchen das Erkennen von erblichen Komponenten deutlich erleichtert, als am wenigsten relevant angesehen wird. Freitextkommentare wie *„Ich mache ja immer einen „groben Stammbaum“ im Kopf durch die Anamnese, ohne diesen als solches aufzumalen.“* unterstreichen diese Tendenz. Berücksichtigt man jedoch, dass u.a. neben Fragestellungen im Bereich der vererbaren Krebserkrankungen beispielsweise auch in der Diagnostik der hereditären Thrombophilie die Anzahl an Fehlgeburten sowie das Alter und die Lokalisation von Thrombosen bei Familienmitgliedern oder auch die Todesursache und das Todesalter in der Großelterngeneration eine Rolle spielen kann (Blashki et al. 2014), wird deutlich, dass bei vielen Fragestellungen, sowohl die Dokumentation, als auch die Interpretation der Familienanamnese durch die Erstellung von Genogrammen erleichtert werden kann. U.a. in Australien wurde daher bereits die Erstellung von Familienstammbäumen als Step-by-Step Instruktion im Handbuch „Genomics in

general practice“ inhaltlich aufgegriffen (RACGP 2018). Sinnvoll scheint es daher auch deutsche Ärzt:innen bei der Entscheidung zu unterstützen, wann es im Rahmen der medizinischen Familienanamnese bzw. beratungsanlassbezogen sinnvoll sein kann, einen Stammbaum zu erstellen und diesen zeiteffizient abzubilden. Einem möglichen Informationsverlust durch (unvollständige) Erinnerung oder Dokumentation kann so vorgebeugt werden. Es besteht Grund zu der Annahme, dass zunächst ein Bewusstsein für den Mehrwert einer solchen Dokumentation im hausärztlichen Setting geschaffen werden muss, bevor eine Integration in den Praxisalltag erfolgreich gelingen kann. Insbesondere vor dem Hintergrund des zunehmenden Mangels an Hausärzt:innen, der Alterszunahme der Praxisinhaber:innen sowie der zunehmenden Entwicklung von der Einzelpraxis hin zu Gemeinschaftspraxen oder Gesundheitszentren (Deutsches Ärzteblatt 2021b; Ingendae et al. 2018) erscheint es notwendig neue Konzepte der Dokumentation von Familienanamnesen zu implementieren. Nur so kann sichergestellt werden, dass z.T. über Jahrzehnte erlangtes Wissen auch für Praxis-Nachfolger:innen und Weiterbildungsassistent:innen abrufbar bleibt. In den Freitextkommentaren wurde ebenfalls auf diese Problematik Bezug genommen: *„Ich denke Kollegen, die in Einzelpraxis arbeiten, haben die Familienstammbäume nach einiger Zeit im Kopf. Bei den neuen Formen der Praxisorganisation mit mehreren oder wechselnden Kolleginnen (Gemeinschaftspraxen, MVZ) ist es notwendig, dies in abstrakter Form zu dokumentieren.“* Dennoch gestaltet sich die Umsetzung, insbesondere bei der Integrierung in die bestehende elektronische Patientenakte, schwierig. Ein überzeugendes elektronisches Instrument zur Erstellung und Dokumentation von Familienstammbäumen in der hausärztlichen Praxis steht bisher nicht zur Verfügung (Himmel und Klein 2017, S. 603). Eine handschriftliche Dokumentation erscheint im Rahmen der zunehmenden Digitalisierung nicht mehr zeitgemäß. Online sind mittlerweile bedingt praxistaugliche Tools wie beispielsweise das „My Family Health Portrait“ verfügbar. Eine Erstellung von Genogrammen sowie eine Risikoabschätzung für familiär gehäufte Erkrankungen sollen hiermit ermöglicht werden und können prinzipiell auch von Laien genutzt werden (Surgeon General 2020). Eine strukturierte Übertragung in Praxisdokumentations-Systeme (PIS) ist jedoch aufgrund mangelnder Schnittstellen aktuell noch nicht absehbar (Wewetzer et al.

2021). Inwieweit eine elektronische Patientenakte möglicherweise dazu beitragen wird, diese Lücke in den kommenden Jahren zu schließen, bleibt abzuwarten.

Wie ein möglicher Leitfaden für eine schrittweise Integration in die Praxis aussehen könnte, wurde in einer niederländischen Studie erörtert. Hier wurde neben der Vermittlung von genetischem Basiswissen und dem Zugang zu Leitlinien insbesondere auf die notwendige Verankerung in der elektronischen Patientenakte mit Verwendung zugehöriger ICD-Codes (International Coding of Diseases), der Verknüpfung von Familienmitgliedern sowie einer automatisierten Alarm-/Reminder-Funktionen Bezug genommen (Houwink et al. 2013). Auch in Erhebungen in den USA wurde deutlich, dass eine standardisierte elektronische Dokumentation von Familienstammbäumen mittels integrierter Software-Tools eine Entscheidungshilfe darstellen kann, abzuschätzen, wann eine genetische Testung sinnvoll ist (Chambers et al. 2015; Marsolo und Spooner 2013). Vorstellbar wäre auch in Deutschland die Entwicklung von Unterstützungs-Tools in der Praxis-Software, ähnlich wie bereits vorhandene Software-Erweiterungen beispielsweise zum Impfmanagement.

Weiterhin wurde der Umgang mit psychologischen Folgen genetischer Testergebnisse für Patient:innen und ihr Umfeld ($M = 1,98$; $SD = 1,01$) bei der Bewertung der Weiterbildungsinhalte ähnlich relevant wie ethische, rechtliche und soziale Aspekte (beispielsweise im Rahmen von Themen wie Schweigepflicht, Vaterschaftstests und Datenschutzverordnungen) eingeordnet ($M = 2,03$; $SD = 1,04$). Im einem systematischen Review konnten *Ethische, Rechtliche und Soziale Implikationen* (engl. ELSI) als Barrieren für eine erfolgreiche Praxisintegration erfasst werden (Mikat-Stevens et al. 2015). Als am häufigsten genannte ELSI-Barriere wurde dabei die psychologische Belastung sowie das potentielle Schüren von Ängsten bei Patient:innen beschrieben. Die Einordnung in jeweils als relevant empfundene Weiterbildungsinhalte ist daher wenig überraschend. Während in Deutschland im Rahmen der europäischen GenEd study 2004 psychologische sowie ethische und rechtliche Themenschwerpunkte in den (Aus-)Bildungsprioritäten noch als gering bis moderat eingeschätzt wurden (Calefato et al. 2008; Julian-Reynier et al. 2008), zeigt sich hier ein zunehmender Trend, der möglicherweise durch zunehmende Kontakte in assoziierten Beratungsanlässen erklärbar ist. Die Teilnehmenden der vorliegenden Befragung an, sich größtenteils in der Lage zu fühlen auf mögliche psychologische Folgen im Zusammenhang mit

einer genetischen Erkrankung angemessen eingehen zu können ($M = 2,36$; $SD = 1,1$). Speziell für die psychologische Beratung im Zusammenhang mit der Bewältigung eines genetischen Testergebnisses konnte gezeigt werden, dass das Selbstvertrauen von Ärzt:innen der Primärversorgung mit der Praxiserfahrung zunimmt (Nippert et al. 2011). Unter Berücksichtigung des hohen durchschnittlichen Alters der Studienteilnehmenden sowie der langjährigen Praxiserfahrung ist diese Tendenz daher auch in der vorliegenden Erhebung nachzuvollziehen. In der Hausarztpraxis sind psychologische Gesprächsinterventionen zudem keine Seltenheit und Gesprächstechniken können entsprechend Beratungsanlass übergreifend genutzt werden. Unumstritten ist, dass die „Arzt-Patient-Kommunikation“ einen wesentlichen Eckpfeiler ärztlichen Handelns darstellt. Folglich ist es sinnvoll ein besonderes Augenmerk auf die Vertiefung von Kommunikations-Skills bei Ärzt:innen in Weiterbildung zu legen, um auch angehende Allgemeinmediziner:innen bestmöglich auf assoziierte Beratungsanlässe vorzubereiten. In den letzten Jahren konnte speziell für die Allgemeinmedizin das Maas-Global-D Instrument in die Aus- und Weiterbildungskultur (Hammersen et al. 2016), wie auch in Train-the-Trainer Seminare zur Schulung kommunikativer Fähigkeiten in Konsultationsanlässen (DEGAM 2019) erfolgreich integriert werden. Zukünftig könnten so, durch gezielte Vermittlung von Fachwissen in Kombination mit einer Vertiefung von Kommunikations-Skills, mögliche Barrieren sukzessive abgebaut werden.

Als relevant für die Weiterbildung zum/zur Facharzt/-ärztin für Allgemeinmedizin wurden weiterhin Limitationen von Screening-Möglichkeiten bei genetischen Fragestellungen eingeordnet ($M = 2,3$; $SD = 1,0$). Diese Ergebnisse stützen Daten aus den USA in denen gezeigt werden konnte, dass sowohl die Mehrzahl der Allgemeinärzt:innen als auch der hausärztlich tätigen Internist:innen gegenüber Patient:innen eine geringe Selbstsicherheit dabei aufwiesen, Risiken und Limitationen von genetischen Tests adäquat zu vermitteln (Chambers et al. 2015). Weiterhin wurde deutlich, dass Ärzt:innen mit einer niedrigeren Selbstsicherheit signifikant seltener genetische Testungen initiierten (Chambers et al. 2015). Insbesondere vor dem Hintergrund der Balance zwischen Über- und Unterversorgung sowie möglicher psychischer Belastungen, scheint es daher sinnvoll, auch hier speziell für Hausärzt:innen zugeschnittene Fort- und Weiterbildungsinhalte zu entwickeln.

In engem Zusammenhang zu speziell auf Patient:innen zugeschnittene Diagnostik und Therapie von Erkrankungen steht auch die personalisierte Medizin, wobei hier Termini wie stratifizierte oder maßgeschneiderte Medizin synonym verwendet werden (Hempel 2009). 2008 wurde in dem Zukunftsreport des Büros für Technikfolgen-Abschätzung beim Deutschen Bundestag (TAB) für die folgenden 20 Jahre eine Umgestaltung der Gesundheitsversorgung hin zur individualisierten Medizin angekündigt (TAB 2008). Nicht nur in der Onkologie haben sich seither Therapieschemata mit Orientierung an individuellen biologischen Merkmalen von Tumorgewebe, wie beispielsweise beim HER2-positiven Mammakarzinom etabliert (Vollmer 2021). Unter anderem auch in Bereichen wie der Thrombozytenaggregation oder der antidepressiven Pharmakotherapie zeigt sich zunehmend, welchen bedeutenden Einfluss die genetische Determination von z.B. CYP-Enzymen auf den individuellen Metabolismus von Pharmaka haben kann (Petri 2015, 2020). Eingeleitete Therapien können durch unterschiedliche Verstoffwechslung z.T. nicht ihre maximale Wirksamkeit entfalten oder sind für jeweilige Patient:innen nicht hinreichend geeignet (Hempel 2009). In der vorliegenden Erhebung wurde deutlich, dass sich die Mehrzahl der Teilnehmenden nur bedingt in der Lage fühlt ($M = 3,3$, $SD = 1,4$) mit Beratungsanlässen im Rahmen der Personalisierten Medizin umgehen zu können. Dies entspricht Ergebnissen von amerikanischen Hausärzt:innen, in denen mehr als die Hälfte der Befragten eine geringe Selbstsicherheit im Umgang mit pharmakogenetischen Fragestellungen angab (Chambers et al. 2015). Es ist somit für Deutschland von einem seit 2004 (Calefato et al. 2008) fortbestehendem und bisher ungenügend adressierten Fort- und Weiterbildungsbedarf auszugehen.

Unter Betrachtung der bisher diskutierten Berührungspunkte im Bereich genetischer Themenkomplexe sowie assoziierter Weiterbildungsinhalte zeigt sich ein sehr heterogenes Bild hinsichtlich der Selbsteinschätzung bestehender Kompetenzen sowie der Einordnung der Relevanz für die hausärztliche Praxis. In zukünftigen Studien sollte überprüft werden, inwieweit die Selbsteinschätzung der Teilnehmenden mit tatsächlich vorhandenen Kompetenzen übereinzubringen ist. Zudem wird die Auseinandersetzung mit genetischen Themengebieten von den Teilnehmenden nur im Mittel von 2,9 ($SD = 1,3$) als wichtiger Bestandteil der hausärztlichen Tätigkeit angesehen. In verschiedenen Studien wurde die Einstellung betont, dass genetische Fragestellungen in die Hände von

Spezialist:innen gehören (Bathurst und Huang 2006; Mathers et al. 2010; Morgan et al. 2004). Auch in den Freitextkommentaren der Teilnehmenden spiegelt sich die Unsicherheit im Patientenmanagement bezüglich der Zuweisung zu Spezialist:innen sowie der in der Praxis durchführbaren Untersuchungen wider: „Was wird in der Allgemeinarztpraxis untersucht, was nicht (?)“. Das Erkennen von besonderen phänotypischen Merkmalen sowie monogenetische und chromosomale Erkrankungen werden, im Gegensatz zu Multifaktoriellen und Krebserkrankungen mit genetischer Komponente, zudem als deutlich weniger relevant wahrgenommen. In einer qualitativen Erhebung mit britischen Hausärzt:innen ergab sich ein ähnliches Bild. Genetische Komponenten im Rahmen von multifaktoriellen Erkrankungen, wie auch der Krebserkrankungen, wurden zwar als klarer Bestandteil der hausärztlichen Praxis gesehen, jedoch u.a. speziell von den als komplex und selten eingestuften monogenetischen Erkrankungen abgegrenzt (Mathers et al. 2010).

4.3.5 Subgruppenanalysen zur Bewertung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten

4.3.5.1 Vergleich der Bewertung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten mit dem Zeitpunkt des letzten Input zu genetischen Themengebieten

Die Daten konnten zeigen, dass der Zeitpunkt des letzten Input zu genetischen Themengebieten in den meisten Fällen signifikanten Einfluss auf die Bewertung der Relevanz der einzelnen Weiterbildungsinhalte hat. Davon ausgenommen sind lediglich Weiterbildungsinhalte zu Multifaktoriellen und Krebserkrankungen mit genetischem Hintergrund sowie das Erkennen von phänotypischen Merkmalen. Es ist anzunehmen, dass v.a. bei den zwei erstgenannten Inhalten der gruppenunabhängige Konsens der Teilnehmenden darauf zurückzuführen ist, dass die Thematik bereits auch im allgemeinmedizinischen Setting als für den Praxisalltag relevant anerkannt wurde und ein entsprechend hoher Weiterbildungsbedarf besteht. Hier lässt sich eine Entwicklung beobachten, da noch 2004 häufige multifaktorielle Erkrankungen (incl. Krebserkrankungen) mit genetischer Komponente signifikant häufiger von Ärzt:innen ohne vorherigen CME-Input zu genetischen Themengebieten als relevant für Fortbildungsinhalte bewertet wurden (Julian-Reynier et al. 2008).

Hervorzuheben ist, dass Teilnehmende mit kürzer zurückliegendem Input die Relevanz genetischer Weiterbildungsinhalte höher bewerten als ihre Kolleg:innen mit länger zurückliegendem Input (während des Medizinstudiums). Zu vermuten ist, dass durch einen solchen Input eine Sensibilisierung für die Thematik stattgefunden hat und möglicherweise so ein konkreteres Bewusstsein für die Relevanz im Praxisalltag entstanden ist. Letztlich ist auch ein Selektion Bias aufgrund der Möglichkeit, dass an der Thematik Interessierte zugänglicher für assoziierte Inhalte sind und ggf. daher auch die Relevanz der Weiterbildungsinhalte höher einordnen, nicht auszuschließen. Dennoch ergänzen die Ergebnisse Daten der GenEd study: speziell für Deutschland, aber auch für andere europäische Mitgliedsstaaten konnte gezeigt werden, dass sowohl im CME- als auch im Weiterbildungsbereich genetische Inhalte zwar kaum angeboten werden, Teilnehmende diese, sofern erhalten, jedoch in den meisten Fällen als nützlich bewerteten (Julian-Reynier et al. 2008). Im Gegensatz zur vorliegenden Erhebung konnten im Rahmen der GenEd study nur marginale Effekte im Zusammenhang von bisherigem genetischem Training der Studienteilnehmenden und der Bewertung von Fortbildungs-Prioritäten beobachtet werden (Julian-Reynier et al. 2008).

4.3.5.2 Vergleich der Bewertung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten zwischen teilnehmenden Ärzten und Ärztinnen

Die Subgruppenanalyse zwischen männlichen und weiblichen Teilnehmenden zeigt, dass mehr als zwei Drittel der Weiterbildungsinhalte von Ärztinnen relevanter eingeschätzt wurden als von ihren männlichen Kollegen. Eine vergleichbare Studie kam zu einem ähnlichen Ergebnis, da in den meisten Fällen von teilnehmenden Ärztinnen höhere Priorisierungs-Scores für genetische Lehrinhalte vergeben wurden (Julian-Reynier et al. 2008). Da gezeigt werden konnte, dass das weibliche Geschlecht einen Prädiktor für eine höhere Selbstsicherheit bei der Durchführung von genetischen Basiskompetenzen darstellt (Nippert et al. 2011), lässt sich das Antwortverhalten möglicherweise auf ein konkreteres Bewusstsein eigener Defizite zurückführen, welches sich letztlich in einer höheren Bewertung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten ausdrückt.

4.3.5.3 Vergleich der Bewertung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten zwischen in der Stadt und auf dem Land praktizierenden Ärzten

Die Ergebnisse der vorliegenden Arbeit konnten erstmalig zeigen, dass sich die Antworttendenzen hinsichtlich der Bewertung von Weiterbildungsinhalten von in der Stadt sowie ländlich praktizierenden Ärzt:innen nicht signifikant voneinander unterscheiden. Aufgrund der Prävalenz genetisch (mit-)bedingter Erkrankungen ist, wie bereits in Abschnitt 4.3.2.6 diskutiert, im Bereich der hausärztlichen Primärversorgung, sowohl in ländlichen als auch städtischen Regionen, von vergleichbaren Beratungsanlässen auszugehen. Für Basiskompetenzen, wie beispielsweise die Erhebung und Interpretation der gezielten familienmedizinischen Anamnese sind zudem keine größeren apparativen Diagnostiken notwendig, wodurch sie standortunabhängig durchgeführt werden können.

4.3.6 Diskussion der Freitextauswertung

Die in den Freitexten ergänzten Kommentare konnten zum einen thematisch verschiedenen Weiterbildungsinhalten zugeordnet werden, zum anderen ließ sich bei der Mehrzahl der Kommentare ein Zusammenhang zu bereits erhobenen Barrieren der Praxisintegration herstellen (Mikat-Stevens et al. 2015). Neben Systembarrieren, wie fehlender Zeit oder mangelnder Vergütung, wurde insbesondere deutlich, dass auch in Deutschland eine Unklarheit, sowohl über die Rolle des/der allgemeinmedizinisch tätigen Arztes/Ärztin hinsichtlich der Bereitstellung von Dienstleistungen im Zusammenhang mit genetischen Fragestellungen, als auch über konkrete Möglichkeiten der Umsetzung in einem hausärztlichen Setting herrscht. Das Angebot für moderne Nachschlagewerke in denen genetische Inhalte aufgegriffen werden, ist im hausärztlichen Bereich begrenzt. Beispielsweise bietet das unabhängige Online-Portal „Deximed“ seit 2016 erkrankungsbezogen z.T. hilfreiche Informationen über prädisponierende familiäre Faktoren oder auch leitliniengerechte Empfehlungen zur Anpassung im Screening-Bereich (DEXIMED 2021). Die jeweiligen Inhalte werden dabei jedoch insbesondere kontextbezogen dargestellt. Eine Übersicht über relevante genetische Inhalte für die Allgemeinarztpraxis besteht bisher nicht.

4.4 Schlussfolgerung

Mit der vorliegenden Erhebung wurden erstmals Daten in Deutschland zum Umgang mit vererbaren Erkrankungen im Arbeitsalltag von Hausärzt:innen aus dem Fachgebiet der Allgemeinmedizin heraus erhoben. Auffälligkeiten in der Familienanamnese stellen einen unabhängigen Risikofaktor für viele der häufigsten, meist multifaktoriell bedingten Erkrankungen, wie auch der familiären Krebserkrankungen dar. Unabdingbar für die Weiterbildung zum/zur Facharzt/-ärztin für Allgemeinmedizin ist dabei die Fähigkeit, Risikokonstellationen durch gezielte Fragen herauszuarbeiten, diese adäquat, ggf. unter Zuhilfenahme von Familienstammbäumen zu dokumentieren und Zusammenhänge zu interpretieren. Standardisierte Unterstützungstools für das Vorgehen in einem hausärztlichen Setting sollten erarbeitet und ihre Anwendung im Rahmen von beispielsweise Schulungs- und Seminartagen bundesweit erlernt werden können. Regionale Unterschiede in Fort- und Weiterbildungsinhalten könnten so aufgegriffen werden. Es scheint zudem erforderlich, das Bewusstsein für die zunehmende Notwendigkeit der Auseinandersetzung mit genetischen Themengebieten sowie dem Vorhandensein von genetisch (mit-)bedingten Erkrankungen im Patientenkollektiv einer allgemeinmedizinischen Praxis zu schärfen, um assoziierten Beratungsanlässen gerecht werden zu können. Angelehnt und ergänzend zum NKLM 2.0 sollten Wissens- sowie Handlungs-Kompetenzen anhand relevanter Weiterbildungsinhalte vertieft und in allgemeinmedizinische Weiterbildungs-Curricula integriert werden. Der auch außerhalb der Weiterbildung bestehende Fortbildungsbedarf sollte ebenfalls adressiert werden, um den Entwicklungen der letzten Jahre im Bereich der klinischen Genetik in einem prädestinierten Setting wie der Allgemeinarztpraxis gerecht werden zu können.

4.4.1 Weitere Ziele des Projektes

Auf Grundlage der Daten der vorliegenden Befragung soll ein für Hausärzt:innen zugeschnittenes Schulungsmodul zum Umgang mit vererbaren Erkrankungen sowie assoziierten Beratungsanlässen entwickelt werden. Entsprechend der sechsstufigen Curriculums-Entwicklung und Weiterentwicklung nach Kern (Kern et al. 1998; Thomas et al. 2016, S. 6ff.) soll im Anschluss eine Erprobung und Evaluation der Inhalte im Rahmen von Seminartagen des Kompetenzzentrum Allgemeinmedizin Schleswig-Holstein erfolgen. Erfahrungen mit den

Veranstaltungen werden so aufgegriffen. Nach erfolgtem Praxistest könnten Fortbildungen in den verschiedenen Kompetenzzentren Weiterbildung in Deutschland disseminiert und perspektivisch im Kompetenzbasierten Curriculum Allgemeinmedizin verankert werden.

5 Zusammenfassung

Fragestellung

Ziel des Dissertationsvorhabens war es, aus dem allgemeinmedizinischen Blickwinkel heraus Daten zum Umgang mit genetischen Fragestellungen zu erheben und zu ermitteln, welche assoziierten Inhalte und Kompetenzen für die Weiterbildung Allgemeinmedizin von Hausärzt:innen als relevant erachtet werden.

Material und Methoden

Die fragebogengestützte Querschnittstudie erfolgte von 11/2018 bis 02/2019. Es wurden 2.012 Hausärzt:innen in Deutschland postalisch angeschrieben. Aussagen zu praxisbezogenen genetischen Themenkomplexen sowie die Sicherheit bei der Interpretation von Familienstammbäumen wurden auf einer Likert-Skala von 1 (trifft voll zu) bis 6 (trifft gar nicht zu) abgefragt, die Relevanz von Weiterbildungsinhalten auf einer Likert-Skala von 1 (sehr relevant) bis 6 (gar nicht relevant). Die Auswertung erfolgte mittels SPSS Version 27.0 (IBM) deskriptiv.

Ergebnisse

Es nahmen 292 Hausärzt:innen (Rücklauf 15%) mit im Mittel 53 Jahren und einer mittleren Praxiserfahrung von 17 Jahren an der Befragung teil. 52% der Teilnehmenden waren weiblich. 25 Befragte (9%) erstellten in den letzten zwölf Monaten einen Familienstammbaum. Bei der Interpretation von Stammbäumen fühlten sich Teilnehmende im Mittel von 3,2 (SD 1,5) sicher. Die Sicherheit bei der Interpretation nahm mit steigendem Alter sowie zunehmender Anzahl an Praxisjahren signifikant ab. Besonders relevant für die Weiterbildung wurden Krebserkrankungen (M 1,6; SD 0,7) und multifaktorielle Erkrankungen mit genetischer Komponente (M 1,7; SD 0,9) bewertet.

Diskussion

Es besteht ein heterogenes Bewusstsein für genetisch (mit-)bedingte Erkrankungen bei deutschen Hausärzt:innen; assoziiertes Wissen und individuelle Fähigkeiten variieren deutlich. Als relevant identifizierte Inhalte sollten in Fort- und Weiterbildungsveranstaltungen aufgegriffen werden. Die sinnvolle Ergänzung genetischer Inhalte im kompetenzbasierten Curriculum Allgemeinmedizin kann dabei einen wichtigen Beitrag leisten und zukünftig dazu besteuern internationalen Entwicklungen zu entsprechen.

6 Literaturverzeichnis

- Abacan, M., Alsubaie, L., Barlow-Stewart, K., Caanen, B., Cordier, C., Courtney, E., Davoine, E., Edwards, J., Elackatt, N. J., Gardiner, K., Guan, Y., Huang, L.-H., Ingvaldstad Malmgren, C., Kejriwal, S., Kim, H. J., Lambert, D., Lantigua-Cruz, P. A., Lee, J. M. H., Lodahl, M., Lunde, Å., Macaulay, S., Macciocca, I., Margarit, S., Middleton, A., Moldovan, R., Ngeow, J., Obregon-Tito, A. J., Ormond, K. E., Paneque, M., Powell, K., Sanghavi, K., Scotcher, D., Scott, J., Juhé, C. S., Shkedi-Rafid, S., Wessels, T.-M., Yoon, S.-Y., & Wicklund, C. (2019). The global state of the genetic counseling profession. *European Journal of Human Genetics*, 27(2), 183–197.
- Acheson, L. S., Stange, K. C., & Zyzanski, S. (2005). Clinical genetics issues encountered by family physicians. *Genetics in Medicine*, 7(7), 501–508.
- Al-Habsi, H., Lim, J. N. W., Chu, C. E., & Hewison, J. (2008). Factors influencing the referrals in primary care of asymptomatic patients with a family history of cancer. *Genetics in Medicine*, 10(10), 751–757.
- American Academy of Family Physicians. (2019). Recommended curriculum guidelines for family medicine residents - medical genetics. https://www.aafp.org/dam/AAFP/documents/medical_education_residency/program_directors/Reprint258_Genetics.pdf. Zugegriffen: 5. Dezember 2021
- Atun, R. (2004). *What are the advantages and disadvantages of restructuring a health care system to be more focused on primary care services?* Copenhagen: WHO Regional Office for Europe (Health Evidence Network report). https://www.euro.who.int/__data/assets/pdf_file/0004/74704/E82997.pdf. Zugegriffen: 5. Dezember 2021
- Barlow-Stewart, K., Emery, J., & Metcalfe, S. (2007). *Genetics in family medicine: The Australian handbook for general practitioners*. Commonwealth of Australia: Biotechnology Australia. https://www.racgp.org.au/download/Documents/RepsAndEndorse/genetics_in_family_medicine.pdf. Zugegriffen: 11. Dezember 2021

- Bathurst, L., & Huang, Q. R. (2006). A qualitative study of GPs' views on modern genetics. *Australian Family Physician*, 35(6), 462–464.
- Blashki, G., Metcalfe, S., & Emery, J. (2014). Genetics in general practice. *Australian Family Physician*, 43(7), 428–431.
- Bonevski, B., Magin, P., Horton, G., Foster, M., & Girgis, A. (2011). Response rates in GP surveys - trialling two recruitment strategies. *Australian Family Physician*, 40(6), 427–430.
- Brandt, H., & Moosbrugger, H. (2020). Planungsaspekte und Konstruktionsphasen von Tests und Fragebogen. In Moosbrugger, H. & Kelava, A. (Hrsg.), *Testtheorie und Fragebogenkonstruktion* (3. Aufl., S. 59f). Berlin, Heidelberg: Springer.
- Brandt, R., Ali, Z., Sabel, A., McHugh, T., & Gilman, P. (2008). Cancer genetics evaluation: barriers to and improvements for referral. *Genetic Testing*, 12(1), 9–12.
- Bühl, A. (2016). *SPSS 23: Einführung in die moderne Datenanalyse* (15. Aufl.). Hallbergmoos: Pearson.
- Bundesärztekammer. (2018). Ärztestatistik zum 31. Dezember 2018. Bundesgebiet gesamt. https://www.bundesaerztekammer.de/fileadmin/user_upload/downloads/pdf-Ordner/Statistik2018/Stat18AbbTab.pdf. Zugegriffen: 5. Dezember 2021
- Bundesärztekammer. (2020). Ärztestatistik zum 31. Dezember 2020. Bundesgebiet gesamt. https://www.bundesaerztekammer.de/fileadmin/user_upload/downloads/pdf-Ordner/Statistik_2020/2020-Statistik.pdf. Zugegriffen: 5. Dezember 2021
- Bundesärztekammer. (2021). (Muster-)Weiterbildungsordnung 2018 in der Fassung vom 26.06.2021. https://www.bundesaerztekammer.de/fileadmin/user_upload/downloads/pdf-Ordner/Weiterbildung/20210630_MWBO_2018.pdf. Zugegriffen: 5. Dezember 2021
- Bundesinstitut für Bau-, Stadt- und Raumforschung. (2017a). Referenz Gemeinden und Gemeindeverbände, Stadt- und Gemeindetyp, Übersicht Stadt- und Gemeindetyp.

- https://www.bbsr.bund.de/BBSR/DE/Raumbeobachtung/Raumabgrenzungen/deutschland/gemeinden/StadtGemeindetyp/download-ref-sgtyp.xlsx?__blob=publicationFile&v=11. Zugegriffen: 5. Dezember 2021
- Bundesinstitut für Bau-, Stadt- und Raumforschung. (2017b). Laufende Stadtbeobachtung - Raumabgrenzungen. Stadt- und Gemeindetypen in Deutschland.
<https://www.bbsr.bund.de/BBSR/DE/forschung/raumbeobachtung/Raumabgrenzungen/deutschland/gemeinden/StadtGemeindetyp/StadtGemeindetyp.html>. Zugegriffen: 29. Juli 2021
- Burke, S., Martyn, M., Stone, A., Bennett, C., Thomas, H., & Farndon, P. (2009). Developing a curriculum statement based on clinical practice: genetics in primary care. *British Journal of General Practice*, 59(559), 99–103.
- Burke, S., Stone, A., Bedward, J., Thomas, H., & Farndon, P. (2006). A „neglected part of the curriculum“ or „of limited use“? Views on genetics training by nongenetics medical trainees and implications for delivery. *Genetics in Medicine*, 8(2), 109–115.
- Burke, W., & Emery, J. (2002). Genetics education for primary-care providers. *Nature Reviews Genetics*, 3(7), 561–566.
- Büro für Technikfolgen-Abschätzung beim Deutschen Bundestag. (2008). Zukunftsreport. Individualisierte Medizin und Gesundheitssystem.
<https://www.tab-beim-bundestag.de/de/untersuchungen/u126.html>.
Zugegriffen: 10. Dezember 2021
- Calefato, J.-M., Nippert, I., Harris, H. J., Kristoffersson, U., Schmidtke, J., Ten Kate, L. P., Anionwu E., Benjamin C., Challen K., Plass A.-M., Harris R., & Julian-Reynier C. (2008). Assessing educational priorities in genetics for general practitioners and specialists in five countries: factor structure of the Genetic-Educational Priorities (Gen-EP) scale. *Genetics in Medicine*, 10(2), 99–106.
- Carroll, J. C., Brown, J. B., Blaine, S., Glendon, G., Pugh, P., & Medved, W. (2003). Genetic susceptibility to cancer. *Canadian Family Physician*, 49(1), 45–52.

- Carroll, J. C., Makuwaza, T., Manca, D. P., Sopcak, N., Permaul, J. A., O'Brien, M. A., Heisey, R., Eisenhauer E. A., Easley, J., Krzyzanowska M. K., Miedema, B., Pruthi, S., Sawka, C., Schneider, N., Sussman, J., Urquhart, R., Versaevel, C., & Grunfeld, E. (2016). Primary care providers' experiences with and perceptions of personalized genomic medicine. *Canadian Family Physician*, *62*(10), e626–e635.
- Carroll, J. C., Rideout, A. L., Taylor, S., Wilson, B. J., Allanson, J. M. D., Blaine S. M., Esplen, M. J., Farrell, S. A., Graham, G. E, MacKenzie, J., Meschino, W., Mille, F., Prakash, P., Shuman, C., Summers, A., & Taylor, S. (2009). Genetic education for primary care providers. Improving attitudes, knowledge, and confidence. *Canadian Family Physician*, *55*(12), e92–e99.
- Carroll, J. C., Wilson, B. J., Allanson, J., Grimshaw, J., Blaine, S. M., Meschino, W. S., Permaul, J. A., & Graham, I. D. (2011). GenetiKit: a randomized controlled trial to enhance delivery of genetics services by family physicians. *Family practice*, *28*(6), 615–623.
- Challen, K., Harris, H. J., Julian-Reynier, C., Ten Kate, L. P., Kristoffersson, U., Nippert, I., Schmidtke, J., Benjamin, C., & Harris, R. (2005). Genetic education and nongenetic health professionals: educational providers and curricula in Europe. *Genetics in Medicine*, *7*(5), 302–310.
- Challen, K., Harris, H., Kristoffersson, U., Nippert, I., Schmidtke, J., Ten Kate, L. P., Benjamin, C., Anionwu, E., Plass, A.-M., Julian-Reynier, C., & Harris, R. (2010). General practitioner management of genetic aspects of a cardiac disease: a scenario-based study to anticipate providers' practices. *Journal of community genetics*, *1*(2), 83–90.
- Chambers, C. V., Axell-House, D. B., Mills, G. B., Bittner-Fagan, H., Rosenthal, M. P., Johnson, M., & Stello, B. (2015). Primary care physicians' experience and confidence with genetic testing and perceived barriers to genomic medicine. *Journal of Family Medicine*, *2*(2), 1024.
- Christensen, K. D., Vassy, J. L., Jamal, L., Lehmann, L. S., Slashinski, M. J., Perry, D. L., Robinson, J. O., Blumenthal-Barby, J., Feuerman, L. Z., Murray, M. F., Green, R. C., & McGuire, A. (2016). Are physicians prepared for whole genome sequencing? a qualitative analysis. *Clinical Genetics*, *89*(2), 228–234.

- CME-Kurs. (2021). CME-Fortbildungen Allgemeinmedizin. <https://www.cme-kurs.de/cme-fortbildungen-allgemeinmedizin/>. Zugegriffen: 5. Dezember 2021
- Deutsche Gesellschaft für Allgemein- und Familienmedizin. (2002). Fachdefinition. *Deutsche Gesellschaft für Allgemein- und Familienmedizin*. <https://www.degam.de/fachdefinition.html>. Zugegriffen: 7. Dezember 2021
- Deutsche Gesellschaft für Allgemein- und Familienmedizin. (2014). Positionspapier der Deutschen Gesellschaft für Allgemeinmedizin und Familienmedizin (DEGAM) zur geplanten Förderung der Versorgungsforschung. https://www.degam.de/files/Inhalte/Degam-Inhalte/Ueber_uns/Positionspapiere/DEGAM-Positionspapier_Versorgungsforschung_final.pdf. Zugegriffen: 11. Dezember 2021
- Deutsche Gesellschaft für Allgemein- und Familienmedizin - Sektion Weiterbildung. (2019). Checkliste „Train-the-Trainer“-Seminare für Weiterbildungsbefugte (Version 2). https://www.degam.de/files/Inhalte/Degam-Inhalte/Sektionen_und_Arbeitsgruppen/Sektion_Weiterbildung/20210121_DEGAM_Train%20the%20Trainer_KURZVERSION_Vers02_FINAL.pdf. Zugegriffen: 5. Dezember 2021
- Deutsches Ärzteblatt. (2020). Medizinabsolventen in Polen: Brandenburgs Gesundheitsministerin drängt auf Lösung für Approbation. <https://www.aerzteblatt.de/nachrichten/108540/Medizinabsolventen-in-Polen-Brandenburgs-Gesundheitsministerin-draengt-auf-Loesung-fuer-Approbation>. Zugegriffen: 5. Dezember 2021
- Deutsches Ärzteblatt. (2021a). Neue Version des Nationalen Kompetenzbasierten Lernzielkatalogs Medizin veröffentlicht. <https://www.aerzteblatt.de/nachrichten/123426/Neue-Version-des-Nationalen-Kompetenzbasierten-Lernzielkatalogs-Medizin-veroeffentlicht>. Zugegriffen: 7. Dezember 2021
- Deutsches Ärzteblatt. (2021b). Hausärztemangel droht sich vielerorts zu verschärfen.

- <https://www.aerzteblatt.de/nachrichten/124143/Hausaerztemangel-droht-sich-vielerorts-zu-verschaerfen>. Zugegriffen: 5. Dezember 2021
- DEXIMED – Hausarztwissen online. (2021). <https://deximed.de/>. Zugegriffen: 7. Dezember 2021
- Dippell, K., Pauscher, L., Messemaker, A., Wunder, A., Graafen, A., Gerlach, F. M., & Sennekamp, M. (2020). Was braucht es für eine gute Weiterbildung? Bedarfsanalyse zu erweiterten Fortbildungsangeboten und Feedbackkultur im Rahmen von Train-the-Trainer-Seminaren für Weiterbilder/innen. *Zeitschrift für Allgemeinmedizin*, 96(02), 56–61.
- Domaradzki, J., & Walkowiak, D. (2019). Medical students' knowledge and opinions about rare diseases: a case study from Poland. *Intractable & Rare Diseases Research*, 8(4), 252–259.
- Domaradzki, J., & Walkowiak, D. (2021). Knowledge and attitudes of future healthcare professionals toward rare diseases. *Frontiers in Genetics*, 12, 639610.
- Döring, N., & Bortz, J. (2016a). Untersuchungsdesign. In Döring, N. & Bortz, J. (Hrsg.), *Forschungsmethoden und Evaluation in den Sozial- und Humanwissenschaften* (5. Aufl., S. 181–220). Berlin, Heidelberg: Springer.
- Döring, N., & Bortz, J. (2016b). Datenanalyse. In Döring, N. & Bortz, J. (Hrsg.), *Forschungsmethoden und Evaluation in den Sozial- und Humanwissenschaften* (5. Aufl., S. 597–784). Berlin, Heidelberg: Springer.
- Döring, N., & Bortz, J. (2016c). Datenaufbereitung. In Döring, N. & Bortz, J. (Hrsg.), *Forschungsmethoden und Evaluation in den Sozial- und Humanwissenschaften* (5. Aufl., S. 579–595). Berlin, Heidelberg: Springer.
- Egidi, G., Bülders, S., Diederichs-Egidi, H., & Mergenthal, K. (2015). Könnte das nicht auch die MFA erledigen? Bericht über einen interprofessionellen Workshop. *Zeitschrift für Allgemeinmedizin*, 91(12), 517–521.
- Europäische Gesellschaft für Allgemeinmedizin - WONCA Europe. (2002). Die europäische Definition der Allgemeinmedizin / Hausarztmedizin. https://www.woncaeurope.org/file/fc91ad61-0ec6-4c79-920e-96fe031c0345/EUROPAISCHE_DEFINITION%20DER_ALLGEMEINMEDIZIN_HAUSARZTMEDIZIN.pdf

- European Organisation for Rare Diseases. (2005). Rare diseases: Understanding this public health priority. *European Organisation for Rare Diseases*. https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/princeps_document-EN.pdf. Zugegriffen: 9. Dezember 2021
- European Parliament. (2000). Regulation (EC) N°141/2000 of the European parliament and of the council of 16 December 1999 on orphan medicinal products. *Official Journal of the European Communities, L018*, 1–5.
- Fischer, M. R., & Hickel, R. (2013). Die Nationalen Kompetenzbasierten Lernzielkataloge zur Medizin und Zahnmedizin. *Medizinischer Fakultätentag der Bundesrepublik Deutschland*. http://www.mft-online.de/files/2012_omft_referat_fischer.pdf. Zugegriffen: 9. Dezember 2021
- Flick, U. (2007). *Qualitative Sozialforschung: Eine Einführung* (10. Aufl.). Reinbek: Rowohlt.
- Flum, E., Magez, J., Aluttis, F., Hoffmann, M., Joos, S., Ledig, T., Oeljeklaus, L., Simon, M., Szecsenyi, J., & Steinhäuser, J. (2016). Das Schulungsprogramm der Verbundweiterbildungplus Baden-Württemberg: Entwicklung und Implikationen für die Implementierung von Verbundweiterbildungsprogrammen in Deutschland. *Zeitschrift für Evidenz, Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen*, 112, 54–60.
- Flum, E., Marx, I., Schwill, S., Schneider, D., Szecsenyi, J., & Steinhäuser, J. (2017). DEGAM-Verbundweiterbildungplus: Etablierung einer gemeinsamen Sprache. *Zeitschrift für Allgemeinmedizin*, 93(2), 79–83.
- Frankfurter Allgemeine Zeitung. (2015). Wanderung von Jungakademikern: Viele Studenten – aber nicht unbedingt viele Absolventen. In: FAZ net am 15.11.2015. <https://www.faz.net/aktuell/karriere-hochschule/campus/wanderungssalden-von-jungakademikern-viele-verlassen-ihr-bundesland-13908646.html>. Zugegriffen: 9. Dezember 2021
- Fuller, M., Myers, M., Webb, T., Tabangin, M., & Prows, C. (2010). Primary care providers' responses to patient-generated family history. *Journal of Genetic Counseling*, 19(1), 84–96.

- Gaus, W., & Muche, R. (2017). *Medizinische Statistik: Angewandte Biometrie für Ärzte und Gesundheitsberufe* (2. Aufl.). Stuttgart: Schattauer.
- Global Genes. (2021). RARE disease facts. <https://globalgenes.org/rare-disease-facts/>. Zugegriffen: 10. Dezember 2021
- Goetz, K., Kornitzky, A., Mahnkopf, J., & Steinhäuser, J. (2017). At the dawn of delegation? Experiences and attitudes of general practitioners in Germany - a questionnaire survey. *BMC Family Practice*, 18(1), 102.
- Götz, K., Ingendae, F., & Steinhäuser, J. (2019). Meeting Abstract: Genetische Themen in die Weiterbildung zum Facharzt für Allgemeinmedizin? Eine Querschnittstudie (DocV31-03). Gehalten auf dem 53. Kongress für Allgemeinmedizin, Erlangen.
- Grava-Gubins, I., & Scott, S. (2008). Effects of various methodologic strategies: survey response rates among Canadian physicians and physicians-in-training. *Canadian Family Physician*, 54(10), 1424–1430.
- Greendale, K., & Pyeritz, R. E. (2001). Empowering primary care health professionals in medical genetics: How soon? How fast? How far? *American Journal of Medical Genetics*, 106(3), 223–232.
- Häder, M. (2019). *Empirische Sozialforschung. Eine Einführung* (4. Aufl.). Wiesbaden: Springer VS.
- Hammersen, F., Böhmer, K., von der Bey, J., Berger, S., & Steinhäuser, J. (2016). MAAS-Global-D: Instrument zur Messung und Schulung kommunikativer sowie medizinischer Kompetenzen. *Zeitschrift für Allgemeinmedizin*, 92(1), 13–18.
- Health and Medical University Potsdam. (2021). Modulübersicht: Zweiter Studienabschnitt / Klinischer Studienabschnitt. Studiengang Humanmedizin (Staatsexamen). https://www.health-and-medical-university.de/studiengaenge/fakultaet-medizin/aufbau-des-studiums/zweiter-studienabschnitt/#jfmulticontent_c53336-3. Zugegriffen: 10. Dezember 2021
- Hempel, U. (2009). Personalisierte Medizin I: Keine Heilkunst mehr, sondern rationale, molekulare Wissenschaft. *Deutsches Ärzteblatt*, 106(42), A-2068-A2070.

- Himmel, W., & Klein, R. (2017). Der Patient im Kontext der Familie. In Kochen, M. M. (Hrsg.), *Duale Reihe Allgemeinmedizin und Familienmedizin* (5. Aufl.). Stuttgart: Thieme.
- Houwink, E. J. F., Henneman, L., Westerneng, M., van Luijk, S. J., Cornel, M. C., Dinant, J. G., & van der Vleuten, C. (2012). Prioritization of future genetics education for general practitioners: a Delphi study. *Genetics in Medicine*, *14*(3), 323–329.
- Houwink, E. J. F., Sollie, A. W., Numans, M. E., & Cornel, M. C. (2013). Proposed roadmap to stepwise integration of genetics in family medicine and clinical research. *Clinical and Translational Medicine*, *2*(5).
- Houwink, E. J. F., van Luijk, S. J., Henneman, L., van der Vleuten, C., Jan Dinant, G., & Cornel, M. C. (2011). Genetic educational needs and the role of genetics in primary care: a focus group study with multiple perspectives. *BMC Family Practice*, *12*(5).
- Humangenetik Freiburg. (2017). Vorbereitung zur Genetischen Beratung wegen möglicher erblicher Belastung für Brustkrebs, Eierstockkrebs und/oder andere Tumoren. https://www.humangenetik-freiburg.de/fileadmin/humangenetik_freiburg/pdf/Vorbereitung_Genetische_Beratung_HBOC_Humangenetik_Freiburg_Kohlhase.pdf. Zugegriffen: 10. Dezember 2021
- Ingendae, F., Steinhäuser, J., Blank, W., & Chenot, J.-F. (2018). Weiterbildung Allgemeinmedizin? Eine Entscheidungshilfe 2.0. *Zeitschrift für Allgemeinmedizin*, *94*(2), 86–90.
- Institut für Qualitätssicherung und Transparenz im Gesundheitswesen. (2008). Methodische Grundlagen V1.1. https://iqtig.org/downloads/berichte-2/meg/IQTIG_Methodische-Grundlagen-V1.1_barrierefrei_2019-04-15.pdf. Zugegriffen: 10. Dezember 2021
- Iredale, R., Jones, L., Gray, J., & Deaville, J. (2005). 'The edge effect': an exploratory study of some factors affecting referrals to cancer genetic services in rural Wales. *Health & Place*, *11*(3), 197–204.
- Julian-Reynier, C., Nippert, I., Calefato, J.-M., Harris, H., Kristoffersson, U., Schmidtke, J., Ten Kate, L., Anionwu, E., Benjamin, C., Challen, K., Plass,

- A.-M., & Harris, R. (2008). Genetics in clinical practice: general practitioners' educational priorities in European countries. *Genetics in Medicine*, 10(2), 107–113.
- Kassenärztliche Bundesvereinigung. (2018). Praxisstruktur: Niederlassungsdauer und Beschäftigungsform. In: *Ärztemonitor. Ergebnisse zur vierten Befragung im Frühjahr 2018*. https://www.kbv.de/media/sp/infas_Praesentation_Aerztemonitor-2018_LANG.pdf. Zugegriffen: 10. Dezember 2021
- Kern, D. E., Thomas, P. A., Bass, E. B., & Howard, D. M. (1998). *Curriculum development for medical education: a six step approach* (1. Aufl.). Baltimore: Johns Hopkins University Press.
- Kesmodel, U. S. (2018). Cross-sectional studies – what are they good for? *Acta Obstetrica et Gynecologica Scandinavica*, 97(4), 388–393.
- Koch, K., Miksch, A., Schürmann, C., Joos, S., & Sawicki, P. T. (2011). Das deutsche Gesundheitswesen im internationalen Vergleich. Die Perspektive der Hausärzte. *Deutsches Ärzteblatt*, 108(255–261).
- Korf, B. R. (2002). Integration of genetics into clinical teaching in medical school education. *Genetics in Medicine*, 4(6), 33–38.
- Laberge, A. M., Fryer-Edwards, K., Kyler, P., Lloyd-Puryear, M. A., & Burke, W. (2009). Long-term outcomes of the „Genetics in Primary Care“ faculty development initiative. *Family Medicine*, 41(4), 266–70.
- Ledig, T., Flum, E., Magez, J., Eicher, C., Engeser, P., Joos, S., Schwill, S., Szecsenyi, J., & Steinhäuser, J. (2016). Fünf Jahre Train-the-Trainer-Kurs für weiterbildungsbefugte Hausärzte - qualitativ-quantitative Analyse der Begleitevaluation. *Zeitschrift für Evidenz, Fortbildung und Qualität im Gesundheitswesen*, 117, 65–70.
- Arbeitsgemeinschaft der Wissenschaftlichen Medizinischen Fachgesellschaften (2019). S3-Leitlinie Kolorektales Karzinom, Langversion 2.1, AWMF Registrierungsnummer: 021/007OL. https://www.awmf.org/uploads/tx_szleitlinien/021-007OLI_S3_Kolorektales-Karzinom-KRK_2019-01.pdf. Zugegriffen: 5. Dezember 2021

- Mainous, A. G., Johnson, S. P., Chirina, S., & Baker, R. (2013). Academic family physicians' perception of genetic testing and integration into practice: a CERA study. *Family Medicine*, 45(4), 257–262.
- Marsolo, K., & Spooner, S. A. (2013). Clinical genomics in the world of the electronic health record. *Genetics in Medicine*, 15(10), 786–791.
- Mathers, J., Greenfield, S., Metcalfe, A., Cole, T., Flanagan, S., & Wilson, S. (2010). Family history in primary care: understanding GPs' resistance to clinical genetics - qualitative study. *The British Journal of General Practice*, 60(574), e221-230.
- Mayring, P. (2013). Qualitative Inhaltsanalyse. In Flick, U., von Kardorff, E., & Steinke, I. (Hrsg.), *Qualitative Forschung. Ein Handbuch* (10. Aufl., S. 468–475). Reinbek: Rowohlt.
- Mayring, P. (2015). *Qualitative Inhaltsanalyse. Grundlagen und Techniken* (12. Aufl.). Weinheim: Beltz.
- Medizinische Universität Graz - Institut für Humangenetik. (2018). Fragebogen Tumorerkrankungen in der Familie. https://humangenetik.medunigraz.at/frontend/user_upload/OEs/diagnostik-forschungszentrum/_humangenetik/pdf/Formulare_Genetische_Beratung/Fragebogen_Tumor.pdf. Zugegriffen: 10. Dezember 2021
- Medizinischer Fakultätentag. (2021a). Nationaler Kompetenzbasierter Lernzielkatalog Medizin Version 2.0. <https://nk1m.de/zend/menu>. Zugegriffen: 10. Dezember 2021
- Medizinischer Fakultätentag. (2021b). Medizinische Fakultäten veröffentlichen die Neufassung des Nationalen Kompetenzbasierten Lernzielkatalogs. <https://medizinische-fakultaeten.de/medien/presse/medizinische-fakultaeten-veroeffentlichen-die-neufassung-des-nationalen-kompetenzbasierten-lernzielkatalogs/>. Zugegriffen: 10. Dezember 2021
- MedlinePlus. (2021). Genetic disorders. *National Institutes of Health - National Library of Medicine*. <https://medlineplus.gov/geneticdisorders.html>. Zugegriffen: 10. Dezember 2021
- Meyer, T., & Flick, U. (2017). Methoden der qualitativen Forschung. In Pfaff, H., Neugebauer, E., Glaeske, G., & Schrappe, M. (Hrsg.), *Lehrbuch*

- Versorgungsforschung. Systematik - Methodik - Anwendung* (2. Aufl., S. 77–83). Stuttgart: Schattauer.
- Mikat-Stevens, N. A., Larson, I. A., & Tarini, B. A. (2015). Primary-care providers' perceived barriers to integration of genetics services: a systematic review of the literature. *Genetics in Medicine*, 17(3), 169–176.
- Mochmann, E. (2014). Quantitative Daten für die Sekundäranalyse. In Baur, N. & Blasius, J. (Hrsg.), *Handbuch Methoden der empirischen Sozialforschung* (S. 233–244). Wiesbaden: Springer VS.
- Morgan, S., McLeod, D., Kidd, A., & Langford, B. (2004). Genetic testing in New Zealand: The role of the general practitioner. *The New Zealand Medical Journal*, 117(1206), U1178.
- National Human Genome Research Institute. (2018). Genetics vs. genomics fact sheet. <https://www.genome.gov/about-genomics/fact-sheets/Genetics-vs-Genomics>. Zugegriffen: 9. Dezember 2021
- Nguengang Wakap, S., Lambert, D. M., Olry, A., Rodwell, C., Gueydan, C., Lanneau, V., Murphy, D., Le Cam, Y., & Rath, A. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*, 28(2), 165–173.
- Nippert, I., Harris, H. J., Julian-Reynier, C., Kristoffersson, U., Ten Kate, L. P., Anionwu, E., Benjamin, C., Challen, K., Schmidtke, J., Nippert, R. P., & Harris, R. (2011). Confidence of primary care physicians in their ability to carry out basic medical genetic tasks - a European survey in five countries - Part 1. *Journal of Community Genetics*, 2(1), 1–11.
- Okasha, M. (2007). Epidemiologische Forschung. Mona Okasha erklärt verschiedene gebräuchliche Studiendesigns. *Zeitschrift für Allgemeinmedizin*, 83, 452–454.
- Österreichische Akademie der Ärzte. (2021). ÖÄK-Diplom Genetik. <https://www.arztakademie.at/diplome-zertifikate-cpds/oeaek-diplome/genetik/>. Zugegriffen: 10. Dezember 2021
- Österreichische Ärztekammer. (2019). Anlage 2 zur Verordnung über ärztliche Weiterbildung. ÖÄK-Diplom Genetik. <https://www.arztakademie.at/fileadmin/template/main/OeAeKDiplomePDFs/>

- Diplom-Richtlinien/Anlage_2_OEAEK-Diplom_Genetik.pdf. Zugegriffen: 10. Dezember 2021
- Pagano, R. R. (2009). *Understanding statistics in the behavioral sciences* (9. Aufl.). Belmont: Wadsworth.
- Paneque, M., Cornel, M. C., Curtisova, V., Houwink, E., Jackson, L., Kent, A., Lunt, P., Macek, M., Stefansdottir, V., Turchetti, D., & Skirton, H. (2017). Implementing genetic education in primary care: the Gen-Equip programme. *Journal of Community Genetics*, 8(2), 147–150.
- Petri, H. (2015). Supplement: Perspektiven der Neurologie. CYP450-Wechselwirkungen: Interaktionen der SSRI-Antidepressiva. *Deutsches Ärzteblatt*, 112(33–34), [21].
- Petri, H. (2020). Supplement: Perspektiven der Kardiologie. Arzneimitteltherapiesicherheit: Interaktionen der Thrombozytenaggregationshemmer. *Deutsches Ärzteblatt*, 117(41), [30].
- Pit, S. W., Vo, T., & Pyakurel, S. (2014). The effectiveness of recruitment strategies on general practitioner's survey response rates – A systematic review. *BMC Medical Research Methodology*, 14(76).
- Porst, R. (2014). *Fragebogen. Ein Arbeitsbuch*. (4. Aufl.). Wiesbaden: Springer VS.
- Powell, K. P., Cogswell, W. A., Christianson, C. A., Dave, G., Verma, A., Eubanks, S., & Henrich, V. C. (2012). Primary care physicians' awareness, experience and opinions of Direct-to-Consumer genetic testing. *Journal of Genetic Counseling*, 21(1), 113–126.
- Primary Care Genetics. (2021). GEN-EQUIP. Genetics education for primary care. https://www.primarycaregenetics.org/?page_id=109&lang=en. Zugegriffen: 11. Dezember 2021
- Rantanen, E., Hietala, M., Kristoffersson, U., Nippert, I., Schmidtke, J., Sequeiros, J., & Kaariainen, H. (2008). Regulations and practices of genetic counselling in 38 European countries: the perspective of national representatives. *European Journal of Human Genetics*, 16(10), 1208–2016.

- Reusch, F. S., & Steinhäuser, J. (2021). Genetische Erkrankungen. In Chenot, J.-F. & Scherer, M. (Hrsg.), *Allgemeinmedizin* (1. Aufl., S. 425–431). München: Elsevier.
- Rost, M. (2004). *Genetisch bedingte und genetisch mitbedingte Erkrankungen im Krankengut einer Allgemeinarztpraxis. Med. Diss. Würzburg.*
- Royal College of General Practitioners. (2016). RCGP Curriculum: Professional & clinical modules, 2.01–3.21 Curriculum modules. https://www.gmc-uk.org/-/media/documents/RCGP_Curriculum_modules_jan2016.pdf_68839814.pdf. Zugegriffen: 11. Dezember 2021
- Schmidtke, J., Paul, Y., & Nippert, I. (2006). Education in medical genetics for physicians: Germany. *Community Genetics*, 9(4), 235–239.
- Schrapppe, M., & Pfaff, H. (2017). Einführung in Konzept und Grundlagen der Versorgungsforschung. In Pfaff, H., Neugebauer, E., Glaeske, G., & Schrapppe, M. (Hrsg.), *Lehrbuch Versorgungsforschung: Systematik - Methodik - Anwendung* (2. Aufl., S. 1–68). Stuttgart: Schattauer.
- Sebo, P., Maisonneuve, H., Cerutti, B., Fournier, J. P., Senn, N., & Haller, D. M. (2017). Rates, delays, and completeness of general practitioners' responses to a postal versus web-based survey: a randomized trial. *Journal of Medical Internet Research*, 19(3), e83.
- Starfield, B., Holtzman, N. A., Roland, M. O., Sibbald, B., Harris, R., & Harris, H. (2002). Primary care and genetic services. Health care in evolution. *European Journal of Public Health*, 12(1), 51–56.
- Statistisches Bundesamt. GENESIS-Online. (2021). Ergebnis 12411-0010. Bevölkerung: Bundesländer, Stichtag. <https://www-genesis.destatis.de/genesis/online?operation=abruftabelleBearbeiten&levelindex=1&levelid=1639240146203&auswahloperation=abruftabelleAuspraegungAuswaehlen&auswahlverzeichnis=ordnungsstruktur&auswahlziel=werteabruf&code=12411-0010&auswahltext=&werteabruf=Werteabruf#abreadcrumb>. Zugegriffen: 9. Dezember 2021
- Steinhaeuser, J., Chenot, J.-F., Roos, M., Ledig, T., & Joos, S. (2013). Competence-based curriculum development for general practice in

- Germany: a stepwise peer-based approach instead of reinventing the wheel. *BMC Research Notes*, 6, 314.
- Steinhäuser, J., Barth, G., Boehmer, I., Bruni, C., Bungartz, J., Düwel, P. B., Chenot, J.-F., Donner-Banzhoff, N., Egidi, G., Eicher, C., Engeser, P., Eras, J., Flägel, K., Flum, E., Grundke, S., Holtz, N., Huenges, B., in der Schmitt, J., Jäger, C., Joos, S., Klement, A., Klock, M., Kühlein, T., Ledig, T., Lichte, T., Maagaard, R., Maibaum, T., Mendler, K., Mextorf, E., Niebuhr, F., Peters-Klimm, F., von Rath, U., Roos, M., Rüter, G., Schmiemann, G., Schnabel, O., Schnell, U., Schröder, F., Schulz, S., Schwill, S., Spanke, J., Stengel, S., Stengler, K., Szecsenyi, J., Valentini, J., Veit, I., Wagner, H.-O., & Wiesemann, A. (2021). Kompetenzbasiertes Curriculum Allgemeinmedizin - 3. Version Stand: 10. September 2021. https://www.uksh.de/uksh_media/Dateien_Kliniken_Institute/L%C3%BCbeck+Campuszentrum/Allgemeinmedizin_HL/Dokumente/Kompetenzbasiertes_Curriculum_DEGAM_092021.pdf. Zugegriffen: 7. Dezember 2021
- Steinhäuser, J., Jäkel, K., Szecsenyi, J., Goetz, K., Ledig, T., & Joos, S. (2017). Prozeduren, die in der Allgemeinmedizin durchgeführt werden – eine Querschnittstudie. *Das Gesundheitswesen*, 79(12), 1004–1011.
- Surgeon General. (2020). My family health portrait. <https://phgkb.cdc.gov/FHH/html/index.html>. Zugegriffen: 10. Dezember 2021
- Suther, S., & Goodson, P. (2003). Barriers to the provision of genetic services by primary care physicians: a systematic review of the literature. *Genetics in Medicine*, 5(2), 70–76.
- Telner, D. E., Carroll, J. C., Regehr, G., Tabak, D., Semotiuk, K., & Freeman, R. (2017). Teaching primary care genetics: a randomized controlled trial comparison. *Family Medicine*, 49(6), 443–450.
- Telner, D. E., Talbot, Y., & Carroll, J. C. (2008). Genetics education in medical school: a qualitative study exploring educational experiences and needs. *Medical Teacher*, 30(2), 192–198.
- The Royal Australian College of General Practitioners. (2016). *Curriculum for Australian general practice 2016 - CS16 core skills unit*. East Melbourne,

- Victoria: RACGP.
https://www.racgp.org.au/download/Documents/Curriculum/2016/core-skills-unit_v10.pdf. Zugegriffen: 11. Dezember 2021
- The Royal Australian College of General Practitioners. (2018). *Genomics in general practice*. East Melbourne, Victoria: RACGP.
<https://www.racgp.org.au/download/Documents/Guidelines/Genomics-in-general-practice.pdf>. Zugegriffen: 22. Juli 2021
- Thomas, P. A., Kern, D. E., Hughes, M. T., & Chen, B. Y. (2016). *Curriculum development for medical education: a six-step approach* (3. Aufl.). Baltimore: Johns Hopkins University Press.
- Trinidad, S. B., Fryer-Edwards, K., Crest, A., Kyler, P., Lloyd-Puryear, M. A., & Burke, W. (2008). Educational needs in genetic medicine: primary care perspectives. *Community Genetics*, 11(3), 160–165.
- Universität Zürich. (2020a). Korrelation nach Bravais-Pearson.
https://www.methodenberatung.uzh.ch/de/datenanalyse_spss/zusammenhange/korrelation.html. Zugegriffen: 11. Dezember 2021
- Universität Zürich. (2020b). Kruskal-Wallis-Test.
https://www.methodenberatung.uzh.ch/de/datenanalyse_spss/unterschiede/zentral/kruskal.html. Zugegriffen: 11. Dezember 2021
- Universität Zürich. (2020c). Mann-Whitney-U-Test.
http://www.methodenberatung.uzh.ch/de/datenanalyse_spss/unterschiede/zentral/mann.html. Zugegriffen: 11. Dezember 2021
- Vollmer, H. (2021). HER2-positives Mammakarzinom: Fortschritt in der Behandlung. *Deutsches Ärzteblatt*, 218(4), A-192.
- Weisberg, H. F. (2005). *The total survey error approach. A guide to the new science of survey research* (1. Aufl.). Chicago, London: University of Chicago Press.
- Wewetzer, L., Hauschild, S., Blickle, P., Hellbrück, H., & Steinhäuser, J. (2021). Interoperabilität, Schnittstellen ...? Ein Beitrag zu technischen Begriffen zur Förderung des Verständnisses von Praxisinformationssystemen. *Zeitschrift für Allgemeinmedizin*, 97(11), 464–470.

- Wickstrom, G. C., Kelley, D. K., Keyserling, T. C., Kolar, M. M., Dixon, J. G., Xie, S. X., Lewis C. L., Bognar, B. A., DuPre, C. T., Coxe D. R., Hayden, J., & Williams, M. V. (2000). Confidence of academic general internists and family physicians to teach ambulatory procedures. *Journal of General Internal Medicine*, 15(6), 353–360.
- Wilkes, M. S., Day, F. C., Fancher, T. L., McDermott, H., Lehman, E., Bell, R. A., & Green, M. J. (2017). Increasing confidence and changing behaviors in primary care providers engaged in genetic counselling. *BMC Medical Education*, 17(1), 163.
- Williams, J. L., Collingridge, D. S., & Williams, M. S. (2011). Primary care physicians' experience with family history: an exploratory qualitative study. *Genetics in Medicine*, 13(1), 21–25.
- Willis, G. B., Smith, T., & Lee, H. J. (2013). Do additional recontacts to increase response rate improve physician survey data quality? *Medical Care*, 51(10), 945–948.
- Wirtz, M. A. (2020). Theorie des geplanten Verhaltens. In *Dorsch - Lexikon der Psychologie*. Online Basis-Version.
<https://dorsch.hogrefe.com/stichwort/theorie-des-geplanten-verhaltens>.
Zugegriffen: 11. Dezember 2021
- World Organization of Family Doctors. (2015). WONCA special interest group: Genetics.
<https://www.globalfamilydoctor.com/groups/SpecialInterestGroups/Genetics1.aspx>. Zugegriffen: 11. Dezember 2021

Anhang

1	Anschreiben „Erfahrungen und Berührungspunkte mit vererb- baren Erkrankungen in der Allgemeinmedizin“	83
2	Fragebogen „Erfahrungen und Berührungspunkte mit vererb- baren Erkrankungen in der Allgemeinmedizin“	84
3	Votum der Ethikkommission.....	89
4	Tabellarischer Anhang	90
	Tab. 1.1: Sicherheitsgefühl bei der Interpretation von Familienstammbäumen ($N = 292$)	90
	Tab. 1.2: Sicherheitsgefühl bei der Interpretation von Familienstammbäumen	90
	Tab. 1.3: Häufigkeit der Erstellung von Familienstammbäumen in den letzten zwölf Monaten ($N = 292$).....	90
	Tab. 1.4: Vergleich der Bundesländer sowie Zeitpunkt des letzten Input zu genetischen Themengebieten ($N = 292$).....	91
	Tab. 1.5: Einschätzung der Teilnehmenden zu praxisbezogenen genetischen Themenkomplexen ($N = 292$).....	91
	Tab. 1.6: Bewertung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten ($N = 292$).....	93
	Tab. 1.7: Vergleich der drei Gruppen: letzter Input zu genetischen Themengebieten während dem Medizinstudium, während der Weiterbildung sowie nach der Facharztqualifikation bei der Bewertung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten.....	95
	Tab. 1.8: Vergleich der Bewertung der Relevanz von Weiterbildungs- inhalten zwischen teilnehmenden Ärzten und Ärztinnen.....	97
	Tab. 1.9: Vergleich der Bewertung der Relevanz von Weiterbildungs- inhalten zwischen in der Stadt und auf dem Land praktizierenden Ärzt:innen.....	98

- Tab. 1.10: Auswertung der Freitexte mit deduktiver Kategorienbildung
anhand der Weiterbildungsinhalte im Rahmen dieser Arbeit ... 100
- Tab. 1.11.: Auswertung der Freitexte mit induktiver Kategorienbildung..... 101

UKSH, Campus Lübeck, Institut für Allgemeinmedizin
Ratzeburger Allee 160, 23538 LübeckFrau/Herr
Titel Vorname Name
Straße Hausnummer
Postleitzahl Ort**Campus Lübeck****Institut für Allgemeinmedizin****Prof. Dr. med. Jost Steinhäuser****Ansprechpartner:** Jost Steinhäuser
Tel.: 0451 3101- 8001, **Fax:** - 8004
E-Mail: jost.steinhaeuser@uksh.de
www.uksh.de

Datum: 02.11.2018

Erfahrungen und Berührungspunkte mit vererbaren Erkrankungen in der Allgemeinmedizin

Sehr geehrte Frau XXX, sehr geehrter Herr XXX,

wir Hausärzte sind durch die generationenübergreifende und oft langjährige Betreuung von Patienten in einer Schlüsselposition zur Erkennung möglicher familiärer Komponenten, wie es in keiner anderen Fachrichtung möglich ist. Beratungsanlässe mit genetischem Bezug sind in der Hausarztpraxis häufiger, als allgemein angenommen.

Allgemein bekannt ist, dass unentdeckte genetische Erkrankungen oder familiäre Risikoprofile, wie z.B. im Rahmen von Krebserkrankungen, weitreichende Folgen haben und sich auf die gesamte Familie auswirken können.

Bisher gibt es kaum Erhebungen zu Erfahrungen mit genetischen Erkrankungen in der hausärztlichen Versorgung. Daher möchten wir Ihre Erfahrungen und die Rolle, die genetische Erkrankungen in Ihrer Hausarztpraxis spielen, mit diesem Fragebogen erheben, um mit diesen Weiterbildungsangebote für Ärzte in Weiterbildung zu konzipieren.

Mit freundlichen Grüßen

Prof. Dr. med. Jost Steinhäuser



Erfahrungen und Berührungspunkte mit vererbaren Erkrankungen in der Allgemeinmedizin

Sehr geehrte Frau Kollegin, sehr geehrter Herr Kollege,

Beratungsursachen mit genetischem Bezug sind in der Hausarztpraxis häufiger, als allgemein angenommen. Aus der hausärztlichen Versorgung gibt es bisher allerdings kaum Erhebungen zu diesem Themenkomplex. Daher führt das Institut für Allgemeinmedizin des Universitätsklinikums Schleswig-Holstein am Campus Lübeck eine Befragung zum Thema **Erfahrungen und Berührungspunkte mit vererbaren Erkrankungen in der Allgemeinmedizin** durch.

Durch Ihre Angaben helfen Sie uns einen Überblick über Ihre persönlichen Erfahrungen im Umgang mit genetischen Themenschwerpunkten im Praxisalltag zu bekommen.

Die Teilnahme an der Befragung wird etwa 15 Minuten dauern. Mit dem Abgeben des Fragebogens willigen Sie ein, dass Ihre Angaben durch das Institut für Allgemeinmedizin ausgewertet und publiziert werden dürfen. Das Ausfüllen des Fragebogens erfolgt anonym. Dritte erhalten keine Einsicht in die Originalunterlagen.

Hinweise zum Ausfüllen des Fragebogens

Bitte verwenden Sie zum Ausfüllen des Fragebogens einen Kugelschreiber.

Falls Sie eine **Antwort korrigieren** möchten, nehmen Sie die Korrektur bitte deutlich sichtbar vor und umkreisen die richtige Antwort:



Falls Sie Fragen kommentieren oder bei bestimmten Fragen ausführlichere Antworten geben wollen, können Sie auf der letzten Seite des Fragebogens gerne auf diese Fragen Bezug nehmen.

Sollten Sie Fragen haben oder Hilfe beim Ausfüllen des Fragebogens benötigen, wenden Sie sich gerne an:

Freya Ingendae, Ärztin
Institut für Allgemeinmedizin
Ratzeburger Allee 160, 23538 Lübeck
Tel.: 0451 3101 8006
Email: f.ingendae@uni-luebeck.de

Familienanamnese

1. Durch wen wird die Familienanamnese in Ihrer Praxis erhoben? (Mehrfachantworten sind möglich)

- MFA
- Ärztin/Arzt
- Patientenselbstauskunft (z.B. mit einem Bogen)
- Andere, bitte ausführen: _____

2. Bitte beurteilen Sie die folgenden Aussagen:

	Trifft voll zu	Trifft gar nicht zu
Mir sind genetische Hintergründe häufiger Erkrankungen (z.B. Diabetes mellitus, Hypertonie, Depression, M. Alzheimer) bekannt.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ich bin über bestehende Leitlinien zum Umgang mit Krankheiten mit möglichem genetischem Hintergrund (z.B. Colon-, Mammakarzinom) informiert.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ich fühle mich in der Lage, auf die möglichen psychologischen Folgen , welche aufgrund einer genetischen Thematik bei meinem Patienten auftreten können, angemessen eingehen zu können.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Sofern ich Hintergrundfragen zu einer genetischen Thematik habe, weiß ich, wo ich aktuelle Informationen finde (z.B. Online-Ressourcen).	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Ich fühle mich dazu in der Lage, mit Beratungsanlässen, die im Rahmen der Personalisierten Medizin* auf mich zukommen, umgehen zu können.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>
Die Auseinandersetzung mit genetischen Themen sehe ich als wichtigen Bestandteil meiner Tätigkeit als Allgemeinarzt an.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

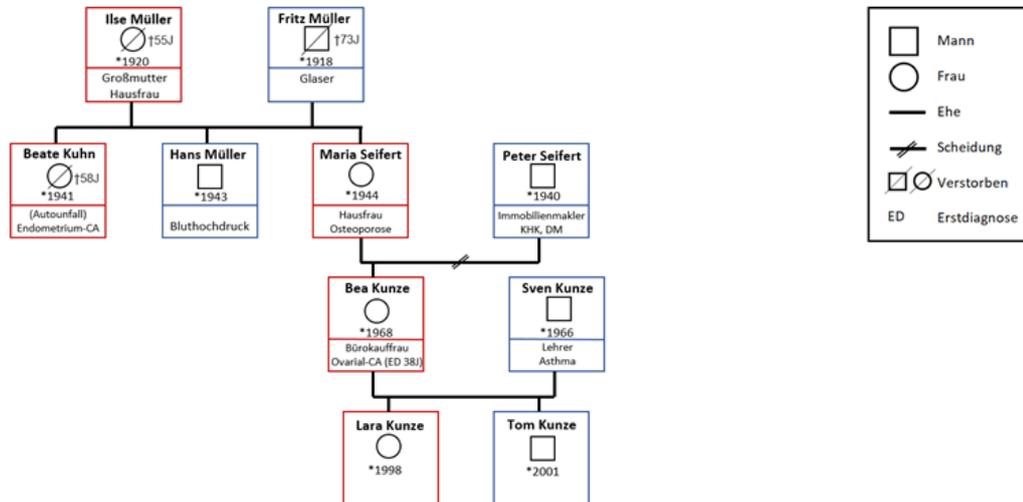
*** Personalisierte Medizin:**

Bereich der Medizin, der sich an den individuellen biologischen Merkmalen des Patienten orientiert, um Prävention, Therapie und Prognose passgenau auf diesen auszurichten. Biologische Merkmale können z.B. ererbte genetische Eigenschaften oder spezifische Merkmale erkrankten Gewebes sein, die z.B. durch diagnostische Gentests oder Biomarker im Tumorgewebe detektiert werden können.

Familienstammbaum*

*** Familienstammbaum (Genogramm):**

Generationenübergreifende Darstellung von bio-medizinischen und psychosozialen Informationen über welche (aktuelle) Krankheitsmuster nachvollzogen und zur zielgerichteten Diagnostik sowie Therapiesteuerung in zeitlichen Kontext gesetzt werden können.



3. a) Bitte beurteilen Sie die folgende Aussage:

	Trifft voll zu	Trifft gar nicht zu
Ich fühle mich sicher bei der Interpretation von Familienstammbäumen.	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>

b) Wie häufig haben Sie in den letzten 12 Monaten einen Familienstammbaum in Ihrer Praxis erstellt?

..... Mal Gar nicht

4. Wann sind Sie das letzte Mal mit einem Input (Seminar, Veröffentlichungen, Qualitätszirkel o.ä.) zu genetischen Themengebieten in Kontakt gekommen? (Bitte nur eine Antwort angeben)

Während meines Medizinstudiums	<input type="checkbox"/>
Während meiner Weiterbildung	<input type="checkbox"/>
Nach meiner Facharztqualifikation	<input type="checkbox"/>

Weiterbildungsinhalte**5. Wie wichtig sind Ihrer Meinung nach die folgenden Inhalte für die Weiterbildung zum Facharzt für Allgemeinmedizin?**

	Sehr relevant						Gar nicht relevant					
Erstellen von Familienstammbäumen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>						
Erkennen von besonderen phänotypischen Merkmalen (z.B. faziale Auffälligkeiten, Auffälligkeiten an Händen, Haut etc.)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>						
Häufige monogenetische Erkrankungen (z.B. Hypercholesterinämie, Polyzystische Nierenerkrankung, Hämoglobinopathien, Hämochromatose, Neurofibromatose, Cystische Fibrose, etc.)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>						
Häufige chromosomale Erkrankungen (z.B. Down-Syndrom, Turner-Syndrom)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>						
Multifaktorielle Erkrankungen mit genetischer Komponente (z.B. Asthma, Alzheimer, Koronare Herzerkrankung, Diabetes Mellitus Typ 2)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>						
Krebserkrankungen mit genetischem Hintergrund (z.B. Colon-, Mamma- Prostatacarzinom, Melanom, Multiple Endokrine Neoplasie 1/2)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>						
Limitationen von Screening-Möglichkeiten bei genetischen Fragestellungen	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>						
Umgang mit psychologischen Folgen genetischer Testergebnisse für den Patienten und sein Umfeld	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>						
Ethische, rechtliche und soziale Aspekte, die mit genetischen Beratungsanlässen assoziiert sind (z.B. Schweigepflicht, Vaterschaftstests, Datenschutz)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>						
Zugangsmöglichkeiten zu weiterführenden, bedarfsgerechten Informationen (z.B. regionale Beratungsstellen, Online Ressourcen)	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>	<input type="checkbox"/>						

6. Gibt es aus Ihrer Perspektive noch Aspekte zum Thema Genetik in der Allgemeinmedizin, die Ihnen wichtig erscheinen und die bisher nicht gefragt wurden?

Angaben zur Person

- I. Sie sind....
 männlich weiblich
- II. In welchem Jahr wurden Sie geboren? 1 9
- III. In welcher Funktion arbeiten Sie:
 Fachärztin/Facharzt für Allgemeinmedizin
 Hausärztlich tätige Internistin/tätiger Internist
 Sonstiges, und zwar _____
- IV. Wo praktizieren Sie?
 in der Stadt auf dem Land
- V. In welchem Bundesland arbeiten Sie? _____
- VI. Wie viele Patientenkontakte haben Sie pro Woche?
- VII. Seit wie vielen Jahren behandeln Sie Patienten in einer Praxis?

Vielen Dank für Ihre Teilnahme!



UNIVERSITÄT ZU LÜBECK

Universität zu Lübeck · Ratzeburger Allee 160 · 23538 Lübeck

Herrn
Prof. Dr. med. J. Steinhäuser
Direktor des Institutes für Allgemeinmedizin

im Hause

Ethik-Kommission

Vorsitzender:

Herr Prof. Dr. med. Alexander Katalinic
Universität zu Lübeck

Stellv. Vorsitzender:

Herr Prof. Dr. med. Frank Gieseler
Ratzeburger Allee 160
23538 Lübeck

Sachbearbeitung: Frau Janine Erdmann

Tel.: +49 451 3101 1008

Fax: +49 451 3101 1024

ethikkommission@uni-luebeck.de

Aktenzeichen: 18-240

Datum: 11. September 2018

Sitzung der Ethik-Kommission am 06. September 2018

Antragsteller: Herr Prof. Dr. Steinhäuser

Titel: Erfahrungen und Berührungspunkte mit vererbaren Erkrankungen in der Allgemeinmedizin

Sehr geehrter Herr Prof. Steinhäuser,

der Antrag wurde unter berufsethischen, medizinisch-wissenschaftlichen und berufsrechtlichen Gesichtspunkten geprüft.

Die Kommission hat **nach der Berücksichtigung** des folgenden **Hinweises** keine Bedenken: Die im Fragebogen auf Seite 4 in den Klammern angeführten Beispiele für monogenetische Erkrankungen sollten von der Humangenetik auf Korrektheit gegengelesen werden.

Bei Änderung des Studiendesigns sollte der Antrag erneut vorgelegt werden.

Über alle schwerwiegenden oder unerwarteten und unerwünschten Ereignisse, die während der Studie auftreten, ist die Kommission umgehend zu benachrichtigen.

Die Deklaration von Helsinki in der aktuellen Fassung fordert in § 35 dazu auf, jedes medizinische Forschungsvorhaben mit Menschen zu registrieren. Daher empfiehlt die Kommission grundsätzlich die Studienregistrierung in einem öffentlichen Register (z.B. unter www.drks.de).

Die ärztliche und juristische Verantwortung des Studienleiters und der an der Studie teilnehmenden Ärzte bleibt entsprechend der Beratungsfunktion der Ethikkommission durch unsere Stellungnahme unberührt.

Datenschutzrechtliche Aspekte von Forschungsvorhaben werden durch die Ethikkommission grundsätzlich nur kursorisch geprüft. Dieses Votum / diese Bewertung ersetzt mithin nicht die Konsultation des zuständigen Datenschutzbeauftragten.

Mit freundlichen Grüßen

Prof. Dr. med. Alexander Katalinic
Vorsitzender

- Herr Prof. Dr. Katalinic (Soz.med. u. Epidemiologie, Vorsitzender)
- Hr. Prof. Dr. Gieseler (Medizinische Klinik I, Stellv. Vorsitzender)
- Hr. Prof. Habermann (Chirurgie, Biobank)
- Hr. PD Dr. Bausch (Chirurgie)
- Hr. Prof. Dr. Borck (Medizingeschichte u. Wissenschaftsforschung)
- Fr. Farries (Amtsgericht Eutin)
- Hr. Prof. Dr. Lauten (Kinder- u. Jugendmedizin)

- Frau Martini (Caritas)
- Hr. Prof. Dr. Moser (Neurologie)
- Herr Prof. Obleser (Psychologie)
- Hr. Prof. Dr. Raasch (Pharmakologie)
- Hr. Prof. Dr. Rehmann-Sutter (MGWF)
- Hr. Schneider (Landgericht Lübeck)
- Fr. Prof. em. Dr. Schrader (Plastische Chirurgie)
- Hr. Dr. Vonthein (Med. Biometrie u. Statistik)

4 Tabellarischer Anhang

Tab. 1.1: Sicherheitsgefühl bei der Interpretation von Familienstammbäumen ($N = 292$)

Aussage	1	2	3	4	5	6	Fehlend
	Trifft voll zu n (%)	n (%)	n (%)	n (%)	n (%)	Trifft gar nicht zu n (%)	
Ich fühle mich sicher bei der Interpretation von Familienstammbäumen.	35 (12)	75 (25,7)	85 (29,1)	29 (9,9)	32 (11,0)	33 (11,3)	3 (1)

$n =$ absolute Häufigkeit, % = relative Häufigkeit

Tab. 1.2: Sicherheitsgefühl bei der Interpretation von Familienstammbäumen

Aussage	<i>M</i> (95% KI)	<i>SD</i>
Ich fühle mich sicher bei der Interpretation von Familienstammbäumen.	3,16 (2,99-3,34)	1,52

$M =$ Mittelwert (Wert 1 = trifft voll zu, Wert 6 = trifft gar nicht zu), $SD =$ Standardabweichung

Tab. 1.3: Häufigkeit der Erstellung von Familienstammbäumen in den letzten zwölf Monaten ($N = 292$)

Aussage	<i>M</i> (95%-KI)	<i>SD</i>	Spannweite [Min; Max]	fehlend n (%)
Wie häufig haben Sie in den letzten zwölf Monaten einen Familienstammbaum in ihrer Praxis erstellt? (...Mal)	5,88 (2,77-8,99)	7,54	29 [1; 30]	267 (91,4)

$M =$ Mittelwert, $SD =$ Standardabweichung, Spannweite mit $Min =$ Minimum und $Max =$ Maximum

Tab. 1.4: Vergleich der Bundesländer sowie Zeitpunkt des letzten Input zu genetischen Themengebieten (N = 292)

Letzter Input zu genetischen Themengebieten	BW	BY	BB	NW	SL	SH	TH	Gesamt
	n (%)	n (%)	n (%)	n (%)	n (%)	n (%)	n (%)	
Während des Medizinstudiums	6 (2,3)	4 (1,6)	14 (5,4)	3 (1,2)	10 (3,9)	20 (7,8)	10 (3,9)	67 (26,0)
Während der Weiterbildung	3 (1,2)	13 (5,0)	7 (2,7)	9 (3,5)	10 (3,9)	17 (6,6)	10 (3,9)	69 (26,7)
Nach der Facharztqualifikation	15 (5,8)	18 (7,0)	17 (6,6)	17 (6,6)	13 (5,0)	29 (11,2)	13 (5,0)	122 (47,3)
Gesamt	24 (9,3)	35 (13,6)	38 (14,7)	29 (11,2)	33 (12,8)	66 (25,6)	33 (12,8)	258* (100)

BW = Baden-Württemberg, BY = Bayern, BB = Brandenburg, NW = Nordrhein-Westfalen, SL = Saarland, SH = Schleswig-Holstein, TH = Thüringen; n = absolute Häufigkeit, % = relative Häufigkeit

* verarbeitete Fälle N = 292, davon gültige Fälle n = 258 (88,4%); fehlende Fälle n = 34 (11,6%)

Tab. 1.5: Einschätzung der Teilnehmenden zu praxisbezogenen genetischen Themenkomplexen (N = 292)

Aussage	1	2	3	4	5	6	fehlend
	Trifft voll zu n (%)	n (%)	n (%)	n (%)	n (%)	Trifft gar nicht zu n (%)	
Mir sind genetische Hintergründe häufiger Erkrankungen (z.B. Diabetes mellitus, arterielle Hypertonie, Depression, Morbus Alzheimer) bekannt.	141 (48,3)	99 (33,9)	31 (10,6)	7 (2,4)	10 (3,4)	1 (0,3)	3 (1)
Ich bin über bestehende Leitlinien zum Umgang mit Krankheiten mit möglichem genetischem Hintergrund (z.B. Colon-, Mammakarzinom) informiert.	65 (22,3)	101 (34,6)	65 (22,3)	27 (9,2)	19 (6,5)	12 (4,1)	3 (1)

Aussage	1	2	3	4	5	6	fehlend
	Trifft voll zu <i>n</i> (%)	<i>n</i> (%)	<i>n</i> (%)	<i>n</i> (%)	<i>n</i> (%)	Trifft gar nicht zu <i>n</i> (%)	
Ich fühle mich in der Lage, auf die möglichen psychologischen Folgen , welche aufgrund einer genetischen Thematik bei meinen Patient:innen auftreten können, angemessen eingehen zu können.	70 (24,0)	130 (44,5)	54 (18,5)	19 (6,5)	12 (4,1)	4 (1,4)	3 (1)
Sofern ich Hintergrundfragen zu einer genetischen Thematik habe, weiß ich, wo ich aktuelle Informationen finde (z.B. Online-Ressourcen).	81 (27,7)	88 (30,1)	60 (20,5)	25 (8,6)	24 (8,2)	11 (3,8)	3 (1)
Ich fühle mich dazu in der Lage, mit Beratungsanlässen, die im Rahmen der Personalisierten Medizin auf mich zukommen, umgehen zu können.	24 (8,2)	68 (23,3)	86 (29,5)	45 (15,4)	42 (14,4)	23 (7,9)	4 (1,4)
Die Auseinandersetzung mit genetischen Themen sehe ich als wichtigen Bestandteil meiner Tätigkeit als Allgemeinarzt/-ärztin an.	49 (16,8)	73 (25,0)	82 (28,1)	43 (14,7)	35 (12,0)	6 (2,1)	4 (1,4)

n = absolute Häufigkeit, % = relative Häufigkeit

Tab. 1.6: Bewertung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten (N = 292)

Weiterbildungsinhalte	1	2	3	4	5	6	fehlend
	Sehr relevant n (%)	n (%)	n (%)	n (%)	n (%)	Gar nicht relevant n (%)	
Erstellen von Familienstammbäumen	11 (3,8)	47 (16,1)	106 (36,3)	45 (15,4)	58 (19,9)	22 (7,5)	3 (1)
Erkennen von besonderen phänotypischen Merkmalen (z.B. faziale Auffälligkeiten, Auffälligkeiten an Händen, Haut etc.)	77 (26,4)	124 (42,5)	51 (17,5)	23 (7,9)	8 (2,7)	2 (0,7)	7 (2,4)
Häufige monogenetische Erkrankungen (z.B. Hypercholesterinämie, Polyzystische Nierenerkrankung, Hämoglobinopathien, Hämochromatose, Neurofibromatose, Cystische Fibrose, etc.)	100 (34,2)	132 (45,2)	47 (16,1)	10 (3,4)	2 (0,7)	-	1 (0,3)
Häufige chromosomale Erkrankungen (z.B. Down-Syndrom, Turner-Syndrom)	70 (24,0)	112 (38,4)	71 (24,3)	22 (7,5)	15 (5,1)	2 (0,7)	-
Multifaktorielle Erkrankungen mit genetischer Komponente (z.B. Asthma bronchiale, Morbus Alzheimer, Koronare Herzerkrankung, Diabetes Mellitus Typ 2)	144 (49,3)	104 (35,6)	27 (9,2)	11 (3,8)	3 (1,0)	1 (0,3)	2 (0,7)
Krebserkrankungen mit genetischem Hintergrund (z.B. Colon-, Mamma-Prostatacarzinom, Malignes Melanom, Multiple Endokrine Neoplasie 1 und 2)	156 (53,4)	109 (37,3)	19 (6,5)	7 (2,4)	-	-	1 (0,3)
Limitationen von Screening-Möglichkeiten bei genetischen Fragestellungen	64 (21,9)	108 (37,0)	83 (28,4)	19 (6,5)	7 (2,4)	2 (0,7)	9 (3,1)
Umgang mit psychologischen Folgen genetischer Testergebnisse	103	123	45	12	4	4	1

Weiterbildungsinhalte	1	2	3	4	5	6	fehlend
	Sehr relevant	<i>n (%)</i>	<i>n (%)</i>	<i>n (%)</i>	<i>n (%)</i>	Gar nicht relevant	<i>n (%)</i>
	<i>n (%)</i>					<i>n (%)</i>	
für Patient:innen und ihr Umfeld	(35,3)	(42,1)	(15,4)	(4,1)	(1,4)	(1,4)	(0,3)
Ethische, rechtliche und soziale Aspekte, die mit genetischen Beratungsanlässen assoziiert sind (z.B. Schweigepflicht, Vaterschaftstests, Datenschutz)	104 (35,6)	115 (39,4)	45 (15,4)	18 (6,2)	9 (3,1)	1 (0,3)	- -
Zugangsmöglichkeiten zu weiterführenden, bedarfsgerechten Informationen (z.B. regionale Beratungsstellen, Online Ressourcen)	116 (39,7)	121 (41,4)	37 (12,7)	11 (3,8)	6 (2,1)	1 (0,3)	- -

n = absolute Häufigkeit, % = relative Häufigkeit

Tab. 1.7: Vergleich der drei Gruppen: letzter Input zu genetischen Themengebieten während dem Medizinstudium, während der Weiterbildung sowie nach der Facharztqualifikation bei der Bewertung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten

	Während des Medizin- studiums <i>M (SD)</i>	Während der Weiter- bildung <i>M (SD)</i>	Nach der Facharzt- qualifikation <i>M (SD)</i>	H-Test <i>p-Wert</i>
Erstellen von Familienstambäumen	3,93 (1,39)	3,46 (1,27)	3,38 (1,18)	0,028
Erkennen von besonderen phänotypischen Merkmalen (z.B. faziale Auffälligkeiten, Auffälligkeiten an Händen, Haut etc.)	2,40 (1,12)	2,01 (0,96)	2,15 (1,05)	0,100
Häufige monogenetische Erkrankungen (z.B. Hypercholesterinämie, Polyzystische Nierenerkrankung, Hämoglobinopathien, Hämochromatose, Neurofibromatose, Cystische Fibrose, etc.)	2,09 (0,86)	1,96 (0,81)	1,78 (0,79)	0,034
Häufige chromosomale Erkrankungen (z.B. Down-Syndrom, Turner-Syndrom)	2,63 (1,16)	2,31 (1,04)	2,16 (1,05)	0,014
Multifaktorielle Erkrankungen mit genetischer Komponente (z.B. Asthma bronchiale, Morbus Alzheimer, Koronare Herzerkrankung, Diabetes Mellitus Typ 2)	1,79 (0,85)	1,66 (0,93)	1,69 (0,91)	0,339
Krebserkrankungen mit genetischem Hintergrund (z.B. Colon-, Mamma-Prostatacarzinom, Malignes Melanom, Multiple Endokrine Neoplasie 1 und 2)	1,64 (0,71)	1,57 (0,77)	1,55 (0,69)	0,578
Limitationen von Screening-Möglichkeiten bei genetischen Fragestellungen	2,69 (1,08)	2,34 (1,09)	2,15 (0,92)	0,002
Umgang mit psychologischen Folgen genetischer Testergebnisse	2,34 (1,25)	1,84 (0,91)	1,8 (0,80)	0,009

	Während des Medizin- studiums	Während der Weiter- bildung	Nach der Facharzt- qualifikation	H-Test <i>p</i>-Wert
	<i>M (SD)</i>	<i>M (SD)</i>	<i>M (SD)</i>	
für Patient:innen und ihr Umfeld				
Ethische, rechtliche und soziale Aspekte, die mit genetischen Beratungsanlässen assoziiert sind (z.B. Schweigepflicht, Vaterschaftstests, Datenschutz)	2,37 (1,18)	2,03 (0,99)	1,82 (0,93)	0,004
Zugangsmöglichkeiten zu weiterführenden, bedarfsgerechten Informationen (z.B. regionale Beratungsstellen, Online Ressourcen)	2,21 (1,18)	1,79 (0,80)	1,75 (0,87)	0,020

M = Mittelwert (Wert 1 = sehr relevant, Wert 6 = gar nicht relevant), *SD* = Standardabweichung

Tab. 1.8: Vergleich der Bewertung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten zwischen teilnehmenden Ärzten und Ärztinnen

	teilnehmende Ärzte <i>M (SD)</i>	teilnehmende Ärztinnen <i>M (SD)</i>	Mann-Whitney- U-Test <i>p-Wert</i>
Erstellen von Familienstammbäumen	3,69 (1,26)	3,41 (1,31)	0,062
Erkennen von besonderen phänotypischen Merkmalen (z.B. faziale Auffälligkeiten, Auffälligkeiten an Händen, Haut etc.)	2,34 (1,07)	2,04 (1,02)	0,008
Häufige monogenetische Erkrankungen (z.B. Hypercholesterinämie, Polyzystische Nierenerkrankung, Hämoglobinopathien, Hämochromatose, Neurofibromatose, Cystische Fibrose, etc.)	2,03 (0,86)	1,79 (0,80)	0,015
Häufige chromosomale Erkrankungen (z.B. Down-Syndrom, Turner-Syndrom)	2,43 (1,13)	2,25 (1,10)	0,179
Multifaktorielle Erkrankungen mit genetischer Komponente (z.B. Asthma bronchiale, Morbus Alzheimer, Koronare Herzerkrankung, Diabetes Mellitus Typ 2)	1,93 (1,03)	1,52 (0,71)	<0,001
Krebserkrankungen mit genetischem Hintergrund (z.B. Colon-, Mamma-Prostatacarzinom, Malignes Melanom, Multiple Endokrine Neoplasie 1 und 2)	1,71 (0,76)	1,45 (0,66)	0,001
Limitationen von Screening-Möglichkeiten bei genetischen Fragestellungen	2,46 (0,97)	2,15 (1,04)	0,002
Umgang mit psychologischen Folgen genetischer Testergebnisse für Patient:innen und ihr Umfeld	2,11 (1,04)	1,85 (0,97)	0,014

	teilnehmende Ärzte <i>M (SD)</i>	teilnehmende Ärztinnen <i>M (SD)</i>	Mann-Whitney- U-Test <i>p-Wert</i>
Ethische, rechtliche und soziale Aspekte, die mit genetischen Beratungsanlässen assoziiert sind (z.B. Schweigepflicht, Vaterschaftstests, Datenschutz)	2,21 (1,03)	1,85 (1,03)	<0,001
Zugangsmöglichkeiten zu weiterführenden, bedarfsgerechten Informationen (z.B. regionale Beratungsstellen, Online Ressourcen)	1,94 (0,88)	1,83 (1,01)	0,082

M = Mittelwert (Wert 1 = sehr relevant, Wert 6 = gar nicht relevant), SD = Standardabweichung

Tab. 1.9: Vergleich der Bewertung der Relevanz von Weiterbildungsinhalten zwischen in der Stadt und auf dem Land praktizierenden Ärzt:innen

	Praxis in der Stadt <i>M (SD)</i>	Praxis auf dem Land <i>M (SD)</i>	Mann-Whitney- U-Test <i>p-Wert</i>
Erstellen von Familienstammbäumen	3,60 (1,20)	3,50 (1,36)	0,417
Erkennen von besonderen phänotypischen Merkmalen (z.B. faziale Auffälligkeiten, Auffälligkeiten an Händen, Haut etc.)	2,16 (1,00)	2,22 (1,10)	0,781
Häufige monogenetische Erkrankungen (z.B. Hypercholesterinämie, Polyzystische Nierenerkrankung, Hämoglobinopathien, Hämochromatose, Neurofibromatose, Cystische Fibrose, etc.)	1,95 (0,79)	1,87 (0,88)	0,246
Häufige chromosomale Erkrankungen (z.B. Down-Syndrom, Turner-	2,33 (1,04)	2,35 (1,19)	0,879

	Praxis in der Stadt <i>M (SD)</i>	Praxis auf dem Land <i>M (SD)</i>	Mann-Whitney- U-Test <i>p-Wert</i>
Syndrom)			
Multifaktorielle Erkrankungen mit genetischer Komponente (z.B. Asthma bronchiale, Morbus Alzheimer, Koronare Herzerkrankung, Diabetes Mellitus Typ 2)	1,76 (0,92)	1,69 (0,89)	0,477
Krebserkrankungen mit genetischem Hintergrund (z.B. Colon-, Mamma-Prostatacarzinom, Malignes Melanom, Multiple Endokrine Neoplasie 1 und 2)	1,59 (0,67)	1,57 (0,78)	0,355
Limitationen von Screening-Möglichkeiten bei genetischen Fragestellungen	2,39 (0,99)	2,23 (1,05)	0,141
Umgang mit psychologischen Folgen genetischer Testergebnisse für Patient:innen und ihr Umfeld	2,08 (1,03)	1,89 (0,99)	0,066
Ethische, rechtliche und soziale Aspekte, die mit genetischen Beratungsanlässen assoziiert sind (z.B. Schweigepflicht, Vaterschaftstests, Datenschutz)	2,10 (1,02)	1,96 (1,08)	0,117
Zugangsmöglichkeiten zu weiterführenden, bedarfsgerechten Informationen (z.B. regionale Beratungsstellen, Online Ressourcen)	1,99 (0,99)	1,78 (0,91)	0,059

M = Mittelwert (Wert 1 = sehr relevant, Wert 6 = gar nicht relevant), SD = Standardabweichung

Tab. 1.10: Auswertung der Freitexte mit deduktiver Kategorienbildung anhand der Weiterbildungsinhalte im Rahmen dieser Arbeit

Deduktive Zuordnung von Kategorien anhand der Weiterbildungsinhalte (n = Anzahl der Kommentare je Kategorie)	Kommentare der Teilnehmenden (Ankerzitate hervorgehoben)
Zugangsmöglichkeiten zu weiterführenden, bedarfsgerechten Informationen (4)	„Wissen, wo das nächste kompetente Gen.-Zentrum ist! Zum Weiterleiten, da ich als Hausarzt die Welt nicht retten kann.“ „Bessere Informationen über seltene Erkrankungen“ „Up-to-date bleiben und Kompetenzen im regionalen Ärztenetz nutzen.“ „Wie erfahre ich, welche Erkrankungen sich als genetische Erkrankungen in der Zukunft haben (beweisen) lassen?“
Limitationen von Screening-Möglichkeiten (3)	„Wichtig sind v.a. Kenntnisse über die Möglichkeiten und Methoden der Labormedizinischen Gen-Diagnostik (PCR-Sequenzierung) und deren möglichen Einsatz“ „(...) Jedoch entsprechende Therapien stehen nicht zur Verfügung, dass (entsprechende) (unlesbar).“ „Perspektiven einer Gentherapie.“
Ethische, rechtliche und soziale Aspekte (2)	„Soll (im Interesse des Patienten) alles untersucht werden, was technisch möglich ist? Macht die psychische Belastung, mit einer gewissen Wahrscheinlichkeit z.B. an Alzheimer oder Krebs zu erkranken, nicht erst recht krank?“ „Bioethik Konvention und ihre Folgen“
Krebserkrankungen mit genetischem Hintergrund (1)	„Mir ist die Aufklärung der Folgegenerationen bei Patienten mit vererbbarer genetischer Mutation, die zur Krebserkrankung geführt hat am wichtigsten. Eine regelmäßige Begleitung halte ich für das Wichtigste, und zwar ein (Praxis-) Leben lang.“
Umgang mit psychologischen Folgen genetischer Testergebnisse für Patient:innen und ihr Umfeld (1)	„Rolle der Psyche“
Multifaktorielle Erkrankungen mit genetischer Komponente (1)	„Solange es um beeinflussbare Erkrankungen geht (Diabetes...) ist man sehr auf die Mitarbeit des Pat. angewiesen. Betrifft für mich v.a. Diabetes/Hypertonie/Darm-Ca/Mamma-Ca, sonst keine Relevanz.“
Erstellen von Familienstammbäumen (1)	„Kenntnis der Familie erleichtert die Arbeit“

Tab. 1.11.: Auswertung der Freitexte mit induktiver Kategorienbildung

Induktive Kategorien (n = Anzahl der Kommentare je Kategorie)	Kommentare der Teilnehmenden (Ankerzitate hervorgehoben)
Kommentare zur Integration in den Praxisalltag (14)	<p><u>Zeitmanagement (5)</u></p> <p>„Zeitprobleme“</p> <p>„In der Praxis herrscht oft Zeitdruck, daher oft Weiterleitung in Humangenetik hier Uni erforderlich.“</p> <p>„Solange die Abläufe und Rahmenbedingungen bei der tgl. Patientenversorgung nicht verbessert werden, wird [das] Thema Genetik immer randständig bleiben, da im täglichen Praxis-Wahnsinn keine Zeit oder Kraft für dieses Thema übrig bleibt!“</p> <p>„Spielt eine Rolle, doch noch keine tragende, zumal unsere zeitlichen Möglichkeiten durch überfordernde Bürokratie immer geringer werden!“</p> <p>„Wie soll der erhöhte Zeitaufwand bewältigt werden? (...)“</p> <p><u>Vergütung (4)</u></p> <p>„Ausnahmeziffern Labordiagnostik“</p> <p>„Kostenübernahme durch die Kassen“</p> <p>„Kann ich das auch noch leisten für 13€ (Ziffer 1).“</p> <p>„(...) Welche finanziellen Unterstützungen gibt es für den erhöhten Zeitaufwand?“</p> <p><u>Patientenmanagement (3)</u></p> <p>„Welche Untersuchungen sinnvoll sind hausärztlich zu machen, welche in Zentren.“</p> <p>„Was wird in der Allgemeinarztpraxis untersucht, was nicht“</p> <p>„Es gibt m.E. noch wichtigere Themen in der Allgemeinarztpraxis, daher ist das Erkennen von Möglichkeiten einer genetischen Erkrankung und ggf. Weiterleitung an kompetente Beratungsstellen das Wichtigste für einen Hausarzt.“</p> <p><u>Dokumentation von Familienstambäumen (2)</u></p> <p>„Ich mache ja immer einen „grogen Stammbaum“ im Kopf durch die Anamnese, ohne diesen als solches aufzumalen.“</p> <p>„Ich denke Kollegen, die in Einzelpraxis arbeiten, haben die Familienstambäume nach einiger Zeit im Kopf. Bei den neuen Formen der Praxisorganisation mit mehreren oder wechselnden Kolleginnen (Gemeinschaftspraxen, MVZ) ist es notwendig, dies in abstrakter Form zu dokumentieren.“</p>
Ergänzungen zu Fort- und Weiterbildungsinhalten (8)	<p>„Einbeziehung der Naturheilverfahren und der Homöopathie, die insgesamt viel ausgeprägter das Thema Genetik betrachten und in die allgemeinmedizinische Praxis mit einbeziehen als die herkömmliche Schulmedizin.“</p> <p>„Epigenetik Steuerungseiweiße, die Ablesung des genetischen Codes initiieren (...)“</p>

Induktive Kategorien (<i>n</i> = Anzahl der Kommentare je Kategorie)	Kommentare der Teilnehmenden (Ankerzitate hervorgehoben)
	<p>„Alltagsverlauf (Ernährung, Sport, Alkohol-Konsum usw.)“</p> <p>„Ich habe (trotz eigener autosomal-erbl. Erkrankung) noch Defizite genetische Erkrankungen und Vererbungsmuster Patienten nahe zu bringen, die „Übersetzung“ fällt mir schwer.“</p> <p>„Integration und Übersicht der Möglichkeiten für Genetik in der Allgemeinmedizin wäre schön“</p> <p>„Rheuma“</p> <p>„Schwerhörigkeit, Taubheit, einäugiges Sehvermögen, Hüftdysplasie, Fehlstellung Hüfte, habituelle Schulter u. Patellaluxation, Depression“</p> <p>„War viele Jahre in der Genet. Beratung, nun allg. med. Praxis: jeweils relev. Themen: (periphärgenetisch) -Embryo-/Fetotoxikologie (Er(unlesbar)/Medik./Noxen in der Schwangerschaft) - Transsexualität“</p>
<p>Bewertung des bestehenden Fort- und Weiterbildungsangebotes (7)</p>	<p>„Es gibt keine oder kaum Fortbildungen zum Thema Genetik bei Hausärzten“</p> <p>„Es werden immer mehr und Erkrankungen genetisch (unsachlich) diskutiert. (...)“</p> <p>„Fortbildungsangebote zum Thema Genetik scheinen mir (subjektiv) selten für Allgemeinmediziner angeboten zu werden.“</p> <p>„In Fortbildungsveranstaltungen wird das Thema Genetik zu wenig und zu unspezifisch behandelt.“</p> <p>„Man wird auch in den Printmedien kaum darüber informiert, ich fühle mich zum Thema Genetik vom aktuellen Stand abgehängt.“</p> <p>„Zu wenig Fortbildungen zu diesem Thema.“</p> <p>„Anerkennung der Internisten als vollwertige Hausärzte und reibungslose Zusammenarbeit bei Fortbildung, derzeit weitgehend getrennt in Bayern.“</p>
<p>Bewertung der Fragebogenthematik (4)</p>	<p>„Das Thema finde ich insgesamt (nicht) wichtig.“</p> <p>„nur begleitende Problematik!“</p> <p>„Thema wird in den kommenden Jahren einen viel höheren Stellenwert bekommen!“</p> <p>„Leider auch von mir teilweise vernachlässigtes Thema.“</p>

Danksagung

Ohne ein besonderes und inspirierendes WONCA-Kongressgespräch in Kopenhagen wären die dieser Arbeit zu Grunde liegenden Gedanken und Ideen wohl nie zu einem spannenden Projekt geworden. Dafür möchte ich meinen größten Dank meinem Doktorvater Prof. Dr. med. Jost Steinhäuser aussprechen, der mir nicht nur die Möglichkeit zur konkreten Umsetzung dieser Ideen gegeben hat, sondern mich vom ersten Moment an jederzeit unterstützt und gefördert hat. Vielen Dank für das entgegengebrachte Vertrauen, die persönliche Begleitung in den letzten Jahren, die hilfreichen Anregungen und die umfassende Betreuung dieser Schrift.

Mein besonderer Dank gilt zudem Prof. Dr. phil. Katja Götz, für ihre maßgebliche Unterstützung, ihre wertvollen Hinweise zur Methodik und ihre Hilfe bei der statistischen Auswertung des Themas.

Ausdrücklich möchte ich mich auch bei meinen Kollegen der hausärztlichen Gemeinschaftspraxis Krummesse bedanken, für ihren kollegialen Rückhalt, ihr offenes Ohr und die Möglichkeit der flexiblen Gestaltung von Urlaubszeiten, wodurch sie wesentlich zum Gelingen dieser Arbeit beigetragen haben.

Ganz besonders möchte ich meinen Eltern, meiner Familie und auch meinen Freunden danken, die mich zu jederzeit und auf vielfältige Weisen unterstützt haben, auf die ich mich immer verlassen kann und die mich zu dem Menschen gemacht haben, der ich heute bin.

Meinem Mann gilt mein persönlichster Dank, den es mir schwerfällt in Worte zu fassen. Ich danke ihm für seinen Rückhalt auf so vielen Ebenen, sein Verständnis, seine liebevolle Unterstützung, seine Ermutigung in anstrengenden Phasen und alle Kleinigkeiten, die den Tag zu einem schöneren machen.

Lebenslauf

An dieser Stelle ist in der Papierversion der Lebenslauf abgedruckt.

Eigene Veröffentlichungen

In Zusammenhang mit der Dissertation stehende Publikationen und Veröffentlichungen:

1. Zeitschriftenartikel

Reusch, F. S., Götz, K., & Steinhäuser, J. (2022). Genetische Themen für die Facharztweiterbildung Allgemeinmedizin? - Eine Querschnittstudie unter Hausärzt:innen. Zeitschrift für Allgemeinmedizin, 98(5), 190-195.

2. Buchbeitrag

Reusch, F. S., & Steinhäuser, J. (2021). Genetische Erkrankungen. In Chenot, J.-F. & Scherer, M. (Hrsg.), Allgemeinmedizin (1. Aufl., S. 425–431). München: Elsevier.

3. Kongressbeitrag

Götz, K., Ingendae, F.⁶, & Steinhäuser, J. (2019). Meeting Abstract: Genetische Themen in die Weiterbildung zum Facharzt für Allgemeinmedizin? Eine Querschnittstudie (DocV31-03). Gehalten auf dem 53. Kongress für Allgemeinmedizin, Erlangen.

Weitere Veröffentlichungen:

Ingendae, F.⁶, Steinhäuser, J., Blank, W., & Chenot, J.-F. (2018). Weiterbildung Allgemeinmedizin? Eine Entscheidungshilfe 2.0. Zeitschrift für Allgemeinmedizin, 94(2), 86-90.

Wilhelmi, L., Ingendae, F.⁶, & Steinhäuser, J. (2018). What leads to the subjective perception of a 'rural area'? A qualitative study with undergraduate students and postgraduate trainees in Germany to tailor strategies against physician's shortage. Rural and Remote Health, 18(4), 4694.

⁶ seit 2020 Reusch, F. S.