

# Selbstbestimmung in der genetischen Diagnostik

Paula Thomas<sup>1</sup>, Katharina Klein<sup>1,2</sup>, PD Dr. Christoph Kowalski<sup>2</sup>, Stephanie Stegen<sup>3</sup>, Sophia Schamberg<sup>4</sup>, Dr. Sven Asmussen<sup>4</sup>, Prof. Dr. Friederike Kendel<sup>1</sup>

<sup>1</sup>Charité – Universitätsmedizin Berlin, Geschlechterforschung in der Medizin, Forschungsbereich Versorgungsforschung, <sup>2</sup>Deutsche Krebsgesellschaft e. V., Berlin, Deutschland, <sup>3</sup>BRCA-Netzwerk e.V., Bonn, Deutschland, <sup>4</sup>Humboldt-Universität zu Berlin, Juristische Fakultät. Lehrstuhl für Bürgerliches Recht, Wirtschaftsrecht und Ökonomik, Berlin, Deutschland

## Hintergrund

Ethisch und rechtlich hat die genetische Selbstbestimmung einen hohen Stellenwert<sup>1</sup>. Ratsuchende müssen explizit in die genetische Untersuchung einwilligen und der Verarbeitung ihrer personenbezogenen, insbesondere genetischen, Gesundheitsdaten zustimmen. Allerdings sind Einwilligungserklärungen für eine genetische Untersuchung im Kontext familiärer Krebserkrankungen sprachlich sehr komplex und extrem umfangreich. Es ist fraglich, inwieweit angesichts der Menge von medizinischen und datenschutzrechtlichen Informationen eine selbstbestimmte Entscheidung gewährleistet ist<sup>2</sup>.



## Ziel

Mit dieser Studie soll untersucht werden, wie wichtig die einzelnen Aspekte der Einwilligung in eine genetische Untersuchung für Betroffene mit einer familiären Krebsrisiko sind und wo eventuell eine Reduzierung möglich wäre.

## Fragestellung

- Wie wichtig sind die unterschiedlichen Aspekte der Einwilligung?
- Besteht ein Zusammenhang zwischen psychosozialen und soziodemographischen Variablen und der subjektiv eingeschätzten Wichtigkeit der einzelnen Aspekte?

## Methode



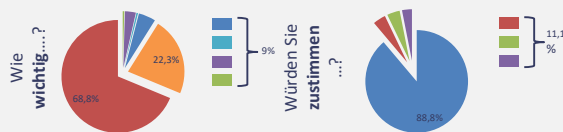
**Stichprobe:**  $n = 224$  im Alter von  $M = 48.4$  ( $SD = 10.92$ ) Jahren, darunter  $n = 2$  Männer. Rekrutiert wurde von Mai bis Juli 2023 über das BRCA-Netzwerk e.V.

**Studiendesign & Materialien:** querschnittliche Online-Befragung mit einem Fragebogen aus selbstkonstruierten und bereits validierten Messinstrumenten. 14 ethisch und rechtlich relevante Aspekte der Einwilligung in eine genetische Untersuchung<sup>1</sup> wurden mit einer vierstufigen Skala von „überhaupt nicht wichtig“ bis „äußerst wichtig“ und der zusätzlichen Antwortoption „ich weiß nicht“ erfasst. Zudem wurde die hypothetische Zustimmung („ja“, „nein“, „ich weiß nicht“) erhoben. Darüber hinaus wurde das Partizipationsbedürfnis mit einem Item in Anlehnung an die Kontrollpräferenz Skala<sup>3</sup> und das generelle Vertrauen in Ärzt:innen mit einem adaptierten Item der Vertrauensskala aus dem Kölner Patientenfragebogen<sup>4</sup> erhoben.

**Statistische Analysen:** Um zu untersuchen, ob sich die 14 Aspekte der Einwilligung signifikant in ihrer Gewichtung unterscheiden, wurden mithilfe des Vorzeichen-Tests für abhängige Stichproben paarweise Vergleiche vorgenommen, sodass schlussendlich alle 14 Aspekte miteinander verglichen werden. Die Überprüfung von Zusammenhängen erfolgte mit dem Rangkorrelationskoeffizienten nach Spearman und dem  $\chi^2$ -Test.

## Erste Ergebnisse

Verwendung von Untersuchungsmaterial für wissenschaftliche Zwecke



Digitale Speicherung von genetischen Daten



Digitale Speicherung von genetischen Daten im allgemeinen Krankenhaus-informationssystem (KIS)

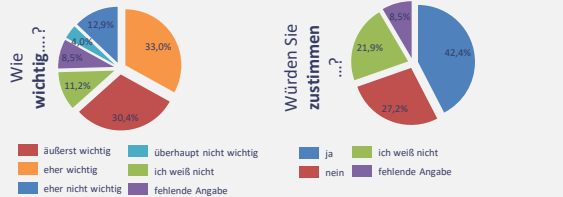


Abbildung 1. Die Kreisdiagramme (Gesamtstichprobe  $n = 224$ ) zeigen links die Anteile (in %) für die 5 Antwortoptionen - skaliert war die Wichtigkeit 1-4 und zusätzlich die Option „ich weiß nicht“ - und rechts die Anteile (in %) für die 3 Antwortoptionen für die hypothetischen Zustimmung zu dem entsprechenden Aspekt der Einwilligung in eine genetische Untersuchung.

Abbildung 1 zeigt beispielhaft 3 der 14 Aspekte der Einwilligung. Da die Wichtigkeit im Zentrum der Analysen steht, beziehen sich die im Weiteren dargestellten Ergebnisse auf diese Variable.

**Gewichtung der Aspekte der Einwilligung in eine genetische Untersuchung:** Tabelle 1 zeigt die deskriptiven Statistiken für die 14 Wichtigkeitsitems für  $n = 189$  (vollständige Datensätze); anhand der Mediane (*Mdn*) lässt sich die Gewichtung der Items ableiten. Der Vorzeichenstest (91 Testpaare) ergab eine Reihe an signifikanten Unterschieden zwischen den 14 Wichtigkeitsitems.

	<i>n</i>	<i>Mdn</i>	Q1	Q3
Aufbewahrungsdauer des Ergebnisses der genetischen Untersuchung	188	4,00	3,00	4,00
Verwendung von Untersuchungsmaterial für wissenschaftliche Zwecke	188	4,00	3,00	4,00
Mitteilung von Zusatzbefunden	183	4,00	4,00	4,00
Einsicht in genetische Daten durch Mitarbeitende innerhalb einer Praxis oder eines Zentrums	174	3,00	3,00	4,00
Weitergabe des Untersuchungsergebnisses an andere behandelnde Ärztinnen und Ärzte	185	4,00	3,00	4,00
Kontaktaufnahme per Telefon	179	3,00	3,00	4,00
Kontaktaufnahme per E-Mail	181	3,00	3,00	4,00
Kontaktaufnahme für Anschlussstudien	182	4,00	3,00	4,00
Kontaktaufnahme bei Neubewertungen	186	4,00	4,00	4,00
Digitale Speicherung von genetischen Daten	177	4,00	3,00	4,00
Digitale Speicherung von genetischen Daten im allgemeinen Krankenhausinformationssystem	167	3,00	3,00	4,00
Verschriftlichung von genetischen Daten in Arztbriefen	173	4,00	3,00	4,00
Übertragung von Gesundheitsdaten an eine Universität im Nicht-EU-Ausland zur Berechnung des individuellen Erkrankungsrisikos	160	3,00	3,00	4,00
Verwendung des Untersuchungsergebnisses für die Beratung von weiblichen Verwandten	183	4,00	4,00	4,00

Tabelle 1. Deskriptive Statistiken der Wichtigkeitsitems für die 14 Aspekte der Einwilligung. Dargestellt sind die Anzahl der Proband:innen (*n*), die Mediane (*Mdn*) und das erste (Q1) und dritte (Q3) Quartil.

### Zusammenhänge mit psychosozialen und soziodemographischen Variablen ( $n = 189$ ):

- Der Zusammenhang zwischen Vertrauen in Ärzt:innen und der Wichtigkeit des Aspektes **Verschriftlichung von genetischen Daten in Arztbriefen** war statistisch signifikant zu einem Signifikanzniveau von 5%,  $p = 0,237$ ,  $p = ,002$ ,  $n = 172$ .
- Zwischen den Wichtigkeitsitems und Alter gab es keine signifikanten Zusammenhänge.
- Zwischen den Wichtigkeitsitems und Partizipation gab es keine signifikanten Zusammenhänge.
- 86,2%** ( $n = 188$ ) gaben an, **medizinische Entscheidungen am liebsten gemeinsam mit ihrer Ärztin/Arzt zu treffen**.

## Ausblick

Auf Grundlage der Gewichtung der verschiedenen Aspekte der Einwilligung in eine genetische Untersuchung soll eine **Patientenrechte Einwilligung** gestaltet werden.

Implikationen:

- innovative Darstellungsformen
- Reduzierung von sprachlicher Komplexität
- Entkopplung von Informationsgebot und Einwilligungsmaterial

Kontakt  
Paula Thomas, M.Sc. Psychologie  
paula.thomas@charite.de

## Diskussion

- Die Unterschiede in der Gewichtung der einzelnen Aspekte sind gering: kein Aspekt der Einwilligung ist deutlich wichtiger bzw. gänzlich unwichtig aus Sicht der Betroffenen.
- Im Kontext der Einwilligung spielt nicht nur das generelle Vertrauen in Ärzt:innen, sondern auch das Vertrauen zu der jeweiligen behandelnden Ärztin/Arzt eine große Rolle.



### Literaturverzeichnis

- 1 Deutscher Ethikrat (2013, 30 April). Die Zukunft der genetischen Diagnostik – von der Forschung in die klinische Anwendung (Stellungnahme). Verfügbar unter <https://www.ethikrat.org/fileadmin/Publikationen/Stellungnahmen/deutsch/stellungnahme-zukunft-der-genetischen-diagnostik.pdf> [02.08.2022]
- 2 O'Neill, O. (2003). Some limits of informed consent. *Journal of Medical Ethics*.
- 3 Degner, L. P., Sloan, J. A., & Venkatesh, P. (1997). The control preferences scale. *Canadian Journal of Nursing Research Archive*, 21-44.
- 4 Scheibler, F., Kasper, J., Turjalei, A., Moisi, D., Ömman, O., Janßen, C., & Pfaff, H. (2011). Entwicklung und Validierung der Skala 'Vertrauen in den Arzt' im Kölner Patientenfragebogen (KPF). *Klinische Diagnostik Und Evaluation*, 4, 63-77.

Gefördert durch:

