

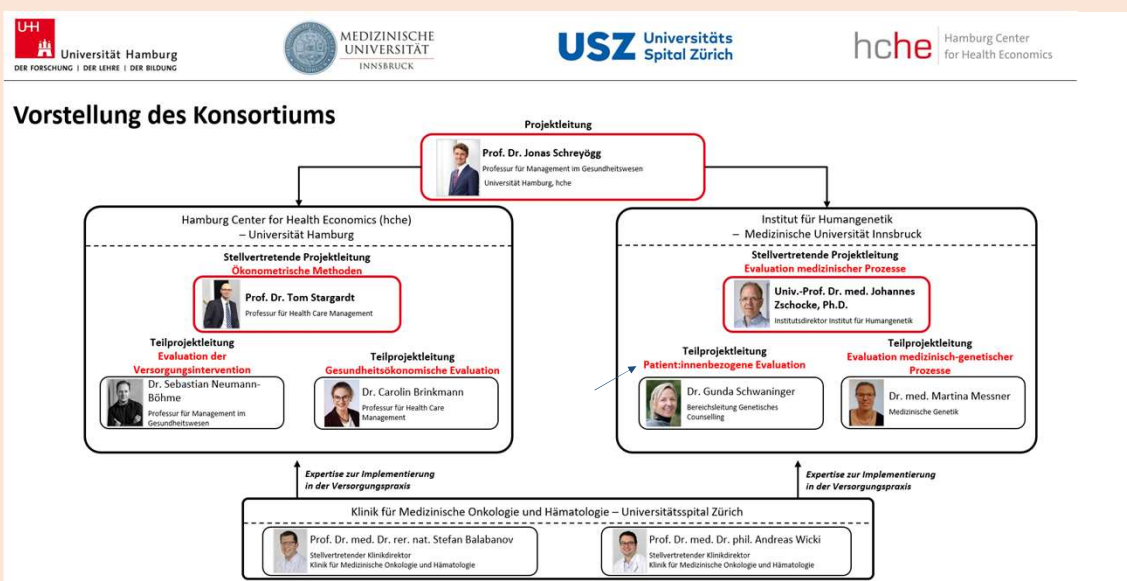
Evaluation Modellvorhaben Genomsequenzierung Patient:innen Befragung

Gunda Schwaninger

02./03./07.07.2026

1

Evaluations-Team



2

2

Patient:innen Befragung



Verständnis und Akzeptanz



- Akzeptanz und Zufriedenheit mit den Abläufen
- Wissen, Verständnis und gen. Gesundheitskompetenz
- Konsentierung, Entscheidungsfindung
- Ergebnismitteilung & Beratung
- Psychologische & Emotionale Auswirkungen
- Soziale Auswirkungen, Familienkommunikation
- Vertrauen, Datenschutz, Versicherungsthemen



Alle Fragebögen

- Bereits in Forschungsprojekten verwendet (zB UK 100K Project, Australien)
- Garantieren Validierung und internationale Vergleichbarkeit
- Format und Auswertung lt. Publikationen
- Ethik-Votum für Österreich und Deutschland genehmigt

3

3

Handreichung nach Konsentierung

genomDE
Modellvorhaben

Eine Befragung für Patient:innen, Patienten und deren Familien zur Evaluation des Modellvorhabens Genomsequenzierung

Liebe Patient:innen, liebe Patienten, liebe Eltern, liebe Sorgeberechtigte,

Im Rahmen des Modellvorhabens Genomsequenzierung führen Universitätskliniken deutschlandweit Sequenzierungen durch, um die Diagnosestellung bei seltenen und onkologischen Erkrankungen zu verbessern. Ihre Erfahrungen sind für uns besonders wertvoll. Um die Auswirkungen und die Bedeutung der Teilnahme am Modellvorhaben aus Patient:innen Sicht besser zu verstehen, laden wir Sie herzlich ein, im Rahmen dieser Befragung Ihre Erfahrungen mit uns zu teilen. Für eine bessere wissenschaftliche Vergleichbarkeit bitten wir Sie in der Befragung um Bekanntgabe Ihrer Krankenversicherungsnummer. Dies hilft, Ihre Antworten der klinischen Untersuchung zuzuordnen. Auch diese Angabe ist freiwillig und wird vertraulich durch das offizielle Evaluationsteam der Medizinischen Universität Innsbruck und der Vertrauensstelle des Robert Koch-Instituts behandelt. Alle Daten werden pseudonymisiert, sind also nicht mit Ihren persönlichen Daten wie Namen oder Geburtsdatum verknüpft.

Wie kann man an der Befragung teilnehmen?
QR-Code mit dem Handy scannen:

- Kamera einschalten und über QR-Code platzieren
- Link erscheint → anklicken → Website öffnet sich
- E-Mail-Adresse oder Telefonnummer eingeben
- Krankenversicherungsnummer eingeben
- Sie erhalten eine E-Mail/SMS mit Link zur Befragung

Oder Link direkt aufrufen: <https://mvgs.i-med.ac.at/>

Wer kann an der Befragung teilnehmen?

- Patient:innen ab einem Alter von 18 Jahren
- Eltern und Sorgeberechtigte von Patient:innen, die im Rahmen des Modellvorhabens die Teilnahmeerklärung unterschrieben haben
- Personen, die eine Genomsequenzierung abgelehnt haben

Wichtige Details zur Befragung

- Online-Befragungen zu zwei Zeitpunkten
- Zeitpunkt 1: Nach der Aufklärung über das Modellvorhaben Genomsequenzierung
- Zeitpunkt 2: Nach Erhalt der Ergebnisse (ca. 9 Monate nach der ersten Befragung)
- Dauer: ca. 10-15 Minuten, E-Mail abrufen und unkompliziert am eigenen Gerät ausfüllen

Vielen Dank, dass Sie Ihre wichtigen Erfahrungen mit uns teilen! Wir schätzen Ihre Meinung sehr!

Bei Fragen oder wenn Sie Ihre Teilnahme zurückziehen möchten, kontaktieren Sie gerne das Evaluationsteam an der Medizinischen Universität Innsbruck, Leitung Prof. Dr. med. Johannes Zschocke: modelvorhaben@i-med.ac.at

Mehr Informationen zur Evaluation erhalten Sie auf der Website des Evaluationsteams: modelvorhaben-genomsequenzierung.de

Wie kann man an der Befragung teilnehmen?
QR-Code mit dem Handy scannen:

- Kamera einschalten und über QR-Code platzieren
- Link erscheint → anklicken → Website öffnet sich
- E-Mail-Adresse oder Telefonnummer eingeben
- Krankenversicherungsnummer eingeben
- Sie erhalten eine E-Mail/SMS mit Link zur Befragung

Oder Link direkt aufrufen: <https://mvgs.i-med.ac.at/>

4

4

Befragungszeitpunkte

Zeitpunkt 1

Onboarding vor Ort mit Ihrer Unterstützung (QR-code, E-Mail/TelNr, KVNR)

- Vor Ort (z.B. vor/nach der Blutabnahme)
- Zuhause (Mobile Device/ Computer)
- Befragungszeit ca. 10-15 min

Zeitpunkt 2

Nach der Ergebnismitteilung (9 Monate nach Zeitpunkt 1)

- E-Mail-Einladung direkt aus RedCap an alle die an Zeitpunkt 1 teilnehmen
- Zuhause (Mobile Device/ Computer)
- Befragungszeit ca. 10-15 min

7

7

Begleitschreiben & Handreichung im Starterpaket per Post



Anfrage zur Unterstützung bei der Patient:innenbefragung zum Modellvorhaben Genomsequenzierung (§ 64e SGB V) im Rahmen der offiziellen Evaluation

Liebe Kolleg:innen und Kolleg:

Im Rahmen des bundesweiten Modellvorhabens Genomsequenzierung läuft derzeit die offizielle, gesetzlich vorgeschriebene Evaluation. Als fachkundige Kolleg:innen und aufgrund unserer geografischen Lage wurden wir als unabhängiges Team der Humangenetik Innsbruck vom GKV-Spitzenverband beauftragt, die Evaluation gemeinsam mit dem Hamburg Center for Health Economics durchzuführen. Die Perspektive der Betroffenen ist für uns von zentraler Interesse. Sie liefert das entscheidende Fundament, um die Genommedizin erfolgreich in die Regelversorgung zu überführen. Daher bitten wir Sie – und insbesondere Ihre im Konsens-Prozess beteiligten Mitarbeiter:innen – herzlich um Unterstützung die Patient:innen für diese Online-Befragung zu rekrutieren.

Wer kann an der Online Patient:innenbefragung im Rahmen des Modellvorhabens teilnehmen?

- Patient:innen ab 18 Jahren sowie Eltern/ Sorgeberechtigte von minderjährigen Patient:innen, Jugendliche unter 18 können die Befragung gemeinsam mit den Eltern ausfüllen
- Auch Personen, die nach der Aufklärung eine Genomsequenzierung ablehnen, sind explizit eingeladen, ihre Gründe in einer verkürzten Befragung zu teilen

Ihre Aufgaben im Aufklärungsgespräch (Dauer: 1-2 Minuten):

- Handreichung übergeben. Bitte nähen Sie abgibt Patient:innen bzw. deren Sorgeberechtigten im Rahmen des Aufklärungsgesprächs das beigefügte Informationsblatt aus.
- Zur Teilnahme motivieren. Weisen Sie darauf hin, dass die Befragung eine wertvolle Chance bietet, eigene Erfahrungen aktiv in das Projekt einzubringen. Die Ergebnisse bilden die direkte Basis für die Überführung der Genommedizin in die deutsche Regelversorgung – und sichern damit die zukünftige Versorgung aller Menschen mit seltenen oder onkologischen Erkrankungen.
- Unterstützung bei der Eingabe. Die Teilnehmenden scannen den QR-Code mit ihrem Smartphone, um zum Anmeldeportal zu gelangen. Dort tragen sie ihre E-Mail-Adresse und Krankenversicherungsnummer (KVNR) ein. Der Befragungslink wird daraufhin sofort an ihre E-Mail Postfach zugestellt. Bitte unterstützen Sie die Patient:innen, falls hierbei Schwierigkeiten auftreten.
- Wartezimmer notizen. Die erste Befragung sollte idealerweise direkt im Anschluss an die Aufklärung stattfinden. Nach der Registrierung können die Teilnehmenden den Link im eigenen E-Mail Postfach öffnen und die Befragung sofort starten (z. B. während der Wartezeit auf die Blutabnahme) oder flexibel zu Hause ausfüllen.

Zur Vervielfältigung der Handreichung erhalten Sie auch ein PDF via E-Mail. Sollten Sie das PDF noch einmal benötigen oder weitere gedruckte Handreichungen wünschen schicken wir Ihnen diese gerne zu – bitte senden Sie hierfür eine kurze E-Mail an modellvorhaben@med.ac.at.

Der Erfolg der Evaluation hängt maßgeblich von Ihrer Unterstützung als Schnittstelle zu den Patient:innen ab. Gerne stehen wir bei Fragen zur Verfügung. Vielen Dank für Ihren Beitrag zum Gelingen der Begleitforschung!

Mit freundlichen Grüßen des Evaluationsteams der Humangenetik Innsbruck,

Prof. Dr. med. Johannes Zschocke
Dr. Gunda Schwainger
Dr. med. Martina Messner
Kathrin Tauer

Evaluationsteam - Institut für Humangenetik - Medizinische Universität Innsbruck
modellvorhaben@med.ac.at
<https://www.medizinische-universitaet-innsbruck.at>



Eine Befragung für Patient:innen, Patienten und deren Familien zur Evaluation des Modellvorhabens Genomsequenzierung

Liebe Patient:innen, liebe Patienten, liebe Eltern, liebe Sorgeberechtigte,

Im Rahmen des Modellvorhabens Genomsequenzierung führen Universitätskliniken deutschlandweit Sequenzierungen durch, um die Diagnosestellung bei seltenen und onkologischen Erkrankungen zu verbessern. Ihre Erfahrungen sind für uns besonders wertvoll. Um die Auswirkungen und die Bedeutung der Teilnahme am Modellvorhaben aus Patient:innen Sicht besser zu verstehen, laden wir Sie herzlich ein, im Rahmen dieser Befragung Ihre Erfahrungen mit uns zu teilen. Für eine bessere wissenschaftliche Vergleichbarkeit bitten wir Sie in der Befragung um Bekanntgabe Ihrer Krankenversicherungsnummer. Dies hilft, Ihre Antworten der klinischen Untersuchung zuzuordnen. Auch diese Angabe ist freiwillig und wird vertraulich durch das offizielle Evaluationsteam der Medizinischen Universität Innsbruck und der Vertrauensstelle des Robert-Koch-Instituts behandelt. Alle Daten werden pseudonymisiert, sind also nicht mit Ihren persönlichen Daten wie Namen oder Geburtsdatum verknüpft.

Wie kann man an der Befragung teilnehmen?

- QR-Code mit dem Handy scannen
- Kamera einschalten und über QR-Code platzieren
- Link erscheint → anklicken → Website öffnet sich
- E-Mail-Adresse oder Telefonnummer eingeben
- Krankenversicherungsnummer eingeben
- Sie erhalten eine E-Mail/SMS mit Link zur Befragung

Order Link direkt aufrufen: <https://mvs.i-med.ac.at/>



Wer kann an der Befragung teilnehmen?

- Patient:innen ab einem Alter von 18 Jahren
- Eltern und Sorgeberechtigte von Patient:innen, die im Rahmen des Modellvorhabens die Teilnahmeerklärung unterschrieben haben
- Personen, die eine Genomsequenzierung abgelehnt haben

Wichtige Details zur Befragung

- Online-Befragungen zu zwei Zeitpunkten
- Zeitpunkt 1: Nach der Aufklärung über das Modellvorhaben Genomsequenzierung
- Zeitpunkt 2: Nach Erhalt der Ergebnisse (ca. 9 Monate nach der ersten Befragung)
- Dauer: ca. 10-15 Minuten, E-Mail abrufen und unkompliziert am eigenen Gerät ausfüllen

Vielen Dank, dass Sie Ihre wichtigen Erfahrungen mit uns teilen! Wir schätzen Ihre Meinung sehr!

Bei Fragen oder wenn Sie Ihre Teilnahme zurückziehen möchten, kontaktieren Sie gerne das Evaluationsteam an der Medizinischen Universität Innsbruck, Leitung Prof. Dr. med. Johannes Zschocke:

modellvorhaben@med.ac.at
Mehr Informationen zur Evaluation erhalten Sie auf der Website des Evaluationsteams:
<https://www.medizinische-universitaet-innsbruck.at>

Download unter: modellvorhaben-genomsequenzierung.de

8

8

Online-Befragung







Allgemeine Daten

Vielen Dank, dass Sie Ihre Erfahrungen mit uns teilen möchten!

Hier sehen Sie nochmals den Ausschnitt der Einverständniserklärung des Modellvorhaben Genomsequenzierung, in der Sie der Teilnahme an der Evaluation zugestimmt haben.

Auch wenn Sie nicht am Modellvorhaben teilnehmen, können Sie an dieser Umfrage mitmachen!

4 Erklärung zur Teilnahme am Modellvorhaben und Einwilligung zur Genomsequenzierung

Ich bin über das Modellvorhaben nach § 64e SGB V und über Wesen, Bedeutung und Tragweite einer genetischen Untersuchung aufgeklärt worden, habe dies verstanden und hatte ausreichende Bedenkzeit für meine Entscheidung.

Ich möchte an dem Modellvorhaben teilnehmen und willige in die Durchführung einer Genomsequenzierung und die Verarbeitung meiner genomischen und klinischen Daten für diagnostische oder therapeutische Zwecke, zur Verbesserung der Versorgung, der Qualitätssicherung und Evaluation ein.

An welcher Klinik erfolgte die Aufklärung zur Teilnahme am Modellvorhaben Genomsequenzierung?

* Pflichtfeld

Bitte beantworten Sie ein paar Fragen zu Ihrer aktuellen persönlichen Situation.

Wie alt sind Sie?

9

9

Befragung Erwachsene und Sorgeberechtigte

Wer soll im Rahmen des Modellvorhabens Genomsequenzierung untersucht werden?

* Pflichtfeld

→ Branching: Erwachsene/Kinder

Seit wann suchen Sie nach einer Diagnose?

* Pflichtfeld

☐ überhaupt nicht

☐ ein wenig

☐ etwas

☐ ziemlich

☐ sehr

Wert zurücksetzen

Gibt es eine aktuelle klinische Bezeichnung für Ihre Erkrankung/Ihre Symptome?

Erweitern

	überhaupt nicht	ein wenig	etwas	ziemlich	sehr
Wie hoch ist der Leidensdruck durch die Erkrankung?	☐	☐	☐	☐	☐
Wie sehr leiden Sie aktuell unter Vorurteilen durch die Erkrankung?	☐	☐	☐	☐	☐
Wie wichtig ist die Durchführung der Genomsequenzierung für Sie?	☐	☐	☐	☐	☐

Wert zurücksetzen

Wurde vor der Teilnahme am Modellvorhaben bereits eine genetische Untersuchung durchgeführt?

* Pflichtfeld

☐ Ja

☐ Nein

☐ Ich weiß es nicht

Wert zurücksetzen

10

10

Fragebogen Domänen



RedCapId	Allgemeine Daten	Genetische Beratung	Ergebnismitteilung	Zusatzbefunde und Kommunikation in der Familie	Entscheidungen	Bedeutung des Wissens	Persönlicher Nutzen	Gefühlslage	Lebensqualität	Verständnis und Wissen	Fast geschafft!
1	✓	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
2	✓	○	○	○	○	○	○	○	○	○	○
3	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
4	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	○	○
5	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	○	○
6	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
7	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓
8	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓	✓

Gesamtdauer -> ca. 10-15 min

LIVE ab Mittwoch, 08.07.2026

11

11

Zusammenarbeit mit Leistungserbringern

Ziele

- Evaluation der Konzepte des Modellvorhabens (z.B. Wert für Patient:innen)
 - Sichtbarmachung der Erfahrungen der Patient:innen und Familien
- Erfolgreiche Umsetzung der Genommedizin in Deutschland

Ihre Unterstützung

- Bei der Rekrutierung der Patient:innen/ Sorgeberechtigten (Handreichung)
- Aktive Teilnahme an der Stakeholder Evaluation (zweistufige e-Delphi)

Evaluation als Chance

- Zeigen, dass Modellvorhaben auch für die Teilnehmer:innen einen Mehrwert hat
- Begleit-Forschung zur Stärkung der Genommedizin



12

12

Danke!

GKV-Spitzenverband

Nadine Kastirke
Ronald Schwarz

Plattformträger BfArM

Andreas Till

Vertauensstelle RKI

Anne Lübke

MVGS Evaluations-Team Hamburg

Jonas Schreyögg
Tom Stargardt
Sebastian Neumann-Böhme
Carolin Brinkmann

MVGS Evaluations-Team Innsbruck

Johannes Zschocke
Gunda Schwaninger
Martina Messner
Kathrin Taxer
Jasmin Hauska



Bundesinstitut
für Arzneimittel
und Medizinprodukte



ROBERT KOCH INSTITUT



Hamburg Center
for Health Economics



some graphs were created with biorender

Fragen

DACH-SE Tagung
genomDE Symposium

Kontakt

modellvorhaben@i-med.ac.at

weitere Informationen

[modellvorhaben-
genomsequenzierung.de](http://modellvorhaben-genomsequenzierung.de)

13