

Modellvorhaben

"Die Genommedizin ermöglicht es, Diagnosen schneller und präziser zu stellen und unterstützt die Ärztinnen und Ärzte bei der Auswahl der optimalen Präventions-Maßnahmen und Therapien."

Web-Seite GenomDE BMG: <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/gesundheitswesen/personalisierte-medizin/genomde-de.html>

Dies kann nur bedeuten - und dieser Punkt wird in Fachkreisen auch immer angeführt - dass fehlende bzw. andere langsamere und weniger präzise Untersuchungsmethoden ersetzt werden sollen, um den Patienten eine längere Odyssee durch die medizinische Diagnostik zu ersparen. Diesen Tenor kann man auch im Deutschen Ärzteblatt im Beitrag zum Modellvorhaben in der Ausgabe 04/2024 nachlesen, hier steht geschrieben, dass „wissenschaftlich evaluierte Möglichkeiten zur genetischen Diagnosestellung inklusive der Exomsequenzierung...“ nur an Universitäten mit ausgewiesenem Zentrum für seltene Erkrankungen zur Verfügung stehen. Im Beitrag von Dr. Mirjam Martin „Häufig ohne Diagnose“ wird von ca. 5 Jahren diagnostischer Odyssee bis zur Diagnosestellung bei Patienten mit seltenen Erkrankungen berichtet.

Wo liegt das Problem? Sicherlich nicht in der fehlenden Infrastruktur für die Durchführung genetischer Diagnostik. Alleine in der vertragsärztlichen Versorgung werden seit 2021, mit Wegfall der Mengenbegrenzung des Analyseumfangs in der NGS-Diagnostik, umfangreiche genetische Analysen durchgeführt. Alleine im Jahr 2023 wurden ca. 22.000 Exomsequenzierungen in den vertragsärztlichen Laboren der NASGE (Nationale Allianz für seltene genetische Erkrankungen) durchgeführt. Diese Zahlen und aktuelle Zahlen kann man der Homepage www.nasge.de entnehmen. Auch an der Präzision der Analyse mangelt es nicht, alle diagnostisch tätigen humangenetischen Labore in der vertragsärztlichen oder universitären Versorgung sind gleichermaßen akkreditiert.

Wo liegt dann das Problem? Die diagnostische Odyssee führt den Patienten erst nach 5 Jahren in die Hände eines Facharztes für Humangenetik. Wir, Fachärzte für Humangenetik aus der universitären und der vertragsärztlichen Versorgung, sollten gemeinsam daran arbeiten, dass die Differentialdiagnose einer möglichen genetischen Erkrankung in anderen Fachbereichen früher in Betracht gezogen wird und die Patienten einer Diagnostik zugeführt werden. Man würde sich für die weitere Versorgung dieser Patienten weiterhin eine klare Zuordnung der Zentren für seltene Erkrankungen zu spezifischen Erkrankungen wünschen.

In der vertragsärztlichen Versorgung leisten wir einen wesentlichen diagnostischen Beitrag und übernehmen zudem Verantwortung für die Implementierung innovativer Versorgungsstrukturen wie FindMe2care, NASGE und HGQN.

Genommedizin bzw. Genomsequenzierung im Rahmen des Modellvorhabens § 64e SGB V sollte die akademische Spitze des Versorgungssystems sein, unter diesem Blickwinkel ist die Implementierung zu bestehenden Strukturen synergistisch. Für welche diagnostischen Fragestellungen ist der genommedizinische diagnostische Zugang primär oder erst sekundär sinnvoll? Mit dem Modellvorhaben sollten vertragsärztliche Versorgungsstrukturen nicht übersehen oder gar ersetzt werden.

Dass diese Versorgungsstrukturen von den Organisatoren des Modellvorhabens wahrgenommen wurden, erkennt man an der Tatsache, dass die Finanzierung über eine Bereinigung aus der morbiditätsbedingten Gesamtvergütung erfolgen soll. Man geht also davon aus, dass es diese diagnostischen Leistungen in der vertragsärztlichen Versorgung gibt, nun aber zumindest teilweise im Rahmen des Modellvorhabens erbracht und vergütet werden sollen. Bei einem vorgesehenen Kostenrahmen von 150 Mio. Euro pro Jahr für das Modellvorhaben und einem Honorarvolumen von 220 Mio. pro Jahr für die vertragsärztliche Versorgung in der Humangenetik ist dieser Anteil sehr hoch.

Die vertragsärztlichen Versorger in der Humangenetik unterstützen das Modellvorhaben ausdrücklich, es ist eine sinnvolle Ergänzung zu einer Basisversorgung in der die meisten Diagnosen gestellt werden können, aber eben nicht alle. Dieses Projekt kann aber nicht zu Lasten der vertragsärztlichen Versorgung finanziert werden. Im Modellvorhaben wird eine sehr spezialisierte Leistung erbracht, die dann aber eine andere Finanzierung benötigt.

Information zu FindMe2care, NASGE und HGQN

FindMe2care: Wie erfährt der Patient von einer möglichen Therapiestudie im In- oder Ausland? Wo gibt es Information zu der Erkrankung? Wo sind Selbsthilfegruppen? Wo sind andere Patienten mit der gleichen Erkrankung für einen Austausch? Angesichts knapper Ressourcen können wir Ärzte diese Vermittlungsarbeit in allen Einzelfällen nicht leisten. In der Verantwortung für die Patienten für die wir die Diagnose einer seltenen Erkrankung gestellt haben, haben wir findme2care www.findme2care.de gegründet. Über einen Barcode auf dem Befund, kann sich der Patient bei findme2care registrieren. Bei der Registrierung erlaubt der Patient durch Eingabe seiner persönlichen Daten, dass er über Therapiestudien und andere

Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V.
BVDH aktuell III/2024

relevanten Dinge informiert wird. Über den Barcode wird sichergestellt, dass er nur für seine Krankheit relevante Informationen erhält. Er kann dann entscheiden ob er sich informieren möchte oder teilnehmen möchte oder nicht. Die Datenhoheit liegt in der Hand des Patienten, FindMe2care stellt Kontakte her. Die Patienteneinwilligung ist zweckgebunden, eine andere Verwendung der Daten ist nicht möglich.

NASGE: Was passiert mit den Patienten, die wir nicht zu einer Diagnose führen können oder für die sich in der Analytik eine unklare genetische Veränderung ergeben hat. Hier sind interdisziplinäre Fallkonferenzen hilfreich. Aber wo sind die Experten? Das Wissen zu seltenen Erkrankungen ist in vielen Köpfen versteckt, es ist vorhanden aber nicht strukturiert abrufbar. Bei NASGE können sich Experten anmelden und an nationalen Fallkonferenzen teilnehmen, alleine im letzten Jahr haben über 800 Experten aus universitärer und vertragsärztlicher Versorgung an diesen Fallkonferenzen teilgenommen.

HGQN: Dazu kommt die Programmierung einer nationalen Datenbank HGQN www.bvdh.de, in der alle Varianten, die in den Laboren nachgewiesen werden, hinterlegt werden können. Hier kann man die Bewertung der Varianten einsehen und abgleichen. Die Bewertung der Varianten wird zudem mit internationalen Datenbanken abgeglichen, um eine maximale Sicherheit für die Korrektheit der Varianten zu gewährleisten.