

GKV-Spitzenverband fordert 40% Leistungsabwertung in der Humangenetik und somit in der Diagnostik von Patienten mit seltenen genetischen Erkrankungen (SE)

Weltweit leiden etwa 350 Millionen Menschen an seltenen genetischen Erkrankungen (SE), davon sind 80% genetisch bedingt. Über 60-70% der Betroffenen sind Kinder (1), 30-40% betreffen Tumorpatienten sowie Patienten mit neurologischen oder metabolischen Erkrankungen. Für 3-4 Mio. Menschen mit seltenen genetischen Erkrankungen wird der Versorgungsauftrag in Deutschland zu 90% in der ambulanten vertragsärztlichen Versorgung getragen, nicht in gesonderten Versorgungsverträgen oder Modellvorhaben. Die Kenntnis der genetischen Ursachen hat in vielen Fällen unmittelbare therapeutische Relevanz.

Anerkannter medizinischer Standard ist, dass jeder Patient mit einer seltenen genetischen Erkrankung Zugang zur effektivsten Diagnostik und individualisierter, wirksamer Therapie bekommen sollte. Das verhindert Nebenwirkungen unwirksamer und belastender Therapien, verbessert Prognosen und Überlebenschancen.

Bei Kindern unter 5 Jahren mit SE hat genetische Diagnostik in 68,9% der Fälle therapeutische Konsequenzen (2). Sie verkürzt die diagnostische Odyssee und Zeit bis zu einer wirksamen Therapie um 2-3 Jahre (3). Eine frühe Indikationsstellung senkt die Rate an die Diagnostikkosten um 62% und die Behandlungskosten um 80% (4,5). Keinem Kind mit einer SE sollte, vor dem Hintergrund der vorhandenen diagnostischen und therapeutischen Möglichkeiten, eine genetische Diagnostik vorenthalten bleiben.

Ca. 10-20% aller Tumorerkrankungen sind auf eine vererbte genetische Veränderung zurückzuführen (6). Bei 9% aller Patienten hat die Kenntnis einer genetischen Ursache unmittelbare therapeutische Konsequenz (7,8). Keinem Tumorpatienten sollten unwirksame Therapien mit entsprechenden Nebenwirkungen, Folgeschäden und Prognoseverschlechterung zugemutet werden.

Humangenetische Diagnostik ist die Basis moderner, individualisierter Medizin. Unbedachte Sparmaßnahmen werden die Zukunft nicht aufhalten. Sie treffen allem voran unsere Kleinsten, in der Summe 3-4 Mio. Patienten mit SE in Deutschland, für die wir Versorger, als Ärzte und Krankenkassen, Verantwortung übernehmen müssen. Die Sparmaßnahmen sparen kein Geld, sie kosten Geld und generieren Leid. Sie bedeuten einen Rückschritt in der medizinischen Versorgung.

Wir fordern

- **Sicherung humangenetischer Diagnostik in einer modernen medizinischen Versorgung**
- **Extrabudgetäre Vergütung therapierelevanter humangenetischer Diagnostik**

Das Ärzteblatt greift am Tag der seltenen Erkrankungen die Therapieoptionen für diese Patienten auf, ohne Diagnostik werden sie diese Option nicht bekommen.

<https://170770.seu1.cleverreach.com/m/8594811/602314-479a777012698c220b2d5be6a4567c210b87faef244bec668f7b1bb4d477c14bb525f8a1b0fdc1f6b786648dde1c60d4>

Die Vorstände der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik e.V. (GfH) und des Berufsverbands Deutscher Humangenetiker e.V. (BVDH)

1. Bick D, Jones M, Taylor SL, Taft RJ, Belmont J.
Case for genome sequencing in infants and children with rare, undiagnosed or genetic diseases.
J Med Genet. 2019;56(12):783–791.
Doi: 10.1136/jmedgenet-2019-106111
2. Genomics England.
Announces list of rare conditions to be included in the world-leading research study.
<https://www.genomicsengland.co.uk/news/genomics-england-announces-list-of-rare-conditions-to-be-included-in-world-leading-research-study> [Zugriff 13.10.2025]
3. Wolff M, Brunklaus A, Zuberi SM.
Phenotypic spectrum and genetics of SCN2A-related disorders, treatment options, and outcomes in epilepsy and beyond.
Epilepsia. 2019;60(S3):S59–S67.
Doi: 10.1111/epi.14935
4. Ewans J, et al.
Whole-exome sequencing reanalysis at 12 months boosts diagnosis and is cost-effective when applied early in Mendelian disorders.
Genet Med. 2018;20(12):1564–1574.
Doi: 10.1038/gim.2018.39
5. Ballesta-Martínez M, et al.
Validation of clinical exome sequencing in the diagnostic procedure of patients with intellectual disability in clinical practice.
Orphanet J Rare Dis. 2023;18:201.
Doi: 10.1186/s13023-023-02809-z
6. Timothy A. Yap, et al,
Prevalence of Germline Findings Among Tumors From Cancer Types Lacking Hereditary Testing Guidelines
JAMA Network Open. 2022;5(5):e2213070. doi:10.1001/jamanetworkopen.2022.13070
7. Zsofia K. Stadler, et al.
Therapeutic Implications of Germline Testing in Patients With Advanced Cancers
J Clin Oncol 39, 2698-2709(2021)
DOI: 10.1200/JCO.20.03661
8. Charlie Dawson
Germline Analysis Proves Valuable in Selecting Targetable Treatments for Patients with Advanced Cancer
TOP - September 2020 Vol 13, No 5
<https://www.theoncologypharmacist.com/issues/2020/september-2020-vol-13-no-5/germline-analysis-proves-valuable-in-selecting-targetable-treatments-for-patients-with-advanced-cancer>