



Foto: Shutterstock, 24720015

# Das Modellvorhaben Genomsequenzierung – eine Chance für Patienten mit Seltene Erkrankungen

Text Prof. Dr. med. Christian Hübner

In der Europäischen Union gilt eine Erkrankung als selten, wenn von ihr maximal eine von 2.000 Personen betroffen ist. Aktuell unterscheidet man mehr als 7.000 unterschiedliche Seltene Erkrankungen (SE), wobei ihre Zahl ständig weiterwächst. Die meisten SE verlaufen chronisch, gehen mit gesundheitlichen Einschränkungen und/oder eingeschränkter Lebenserwartung einher und manifestieren sich oft schon im Kindesalter. Aufgrund der großen Zahl sind trotz der Seltenheit der einzelnen Erkrankung allein in Deutschland in der Summe schätzungsweise 4 Millionen Menschen von einer Seltene Erkrankung betroffen. Da alle Organsysteme betroffen sein können, sind die Symptome von SE sehr vielfältig. Oft können Symptome nicht einer bestimmten SE zugeordnet werden, was die klinische Diagnosestellung außerordentlich erschwert. Menschen mit SE haben daher oft einen langen Leidensweg, bis endlich eine Diagnose gestellt werden kann.



Foto: Fotosearch/Preis Hubner+Kurtz 2016

## Die wichtige Rolle der genetischen Diagnostik bei Seltene Erkrankungen

Da die meisten SE eine genetische Ursache haben, kommt der genetischen Diagnostik eine besondere Rolle bei der Findung oder Bestätigung einer Diagnose zu. Dies gilt umso mehr, seitdem mit den neuen Technologien wie dem „Next Generation Sequencing“ (NGS) die ca. 2 % des gesamten Erbguts ausmachenden Protein-kodierenden Abschnitte des Erbguts (das „Exom“), oder gar das gesamte Erbgut („Genom“) eines Menschen kostengünstig und innerhalb kurzer Zeit ausgelesen („sequenziert“) werden. Mit der Exom-Diagnostik kann bei bestimmten Krankheitsbildern,

wie z. B. schweren Entwicklungsstörungen, in bis zu 60 % der Fälle eine genetische Ursache gefunden werden. Dies hat neben der Beendigung der diagnostischen Odyssee in vielen Fällen direkte therapeutische Konsequenzen bzw. ermöglicht eine gezielte Prävention sowie die Einschätzung von Prognose und Wiederholungsrisiken. Umso bedauerlicher ist es, dass die Exom- oder gar Genom-weite Diagnostik bisher nicht in der Regelversorgung in Deutschland abgebildet ist.

„Aufgrund der großen Zahl sind trotz der Seltenheit der einzelnen Erkrankung allein in Deutschland in der Summe schätzungsweise vier Millionen Menschen von einer Seltene Erkrankung betroffen.“

Prof. Dr. med. Christian Hübner

Leiter des Instituts für Humangenetik am Universitätsklinikum Jena, Vizepräsident der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH)

## Die Grundlagen des Modellvorhabens

Dies kann sich jetzt mit dem Gesundheitsversorgungsweiterentwicklungsgesetz (GVWG) vom 11.07.2021 (BGBl. I, 2754) ändern, das in § 64e SGB V ein Modellvorhaben zur umfassenden Diagnostik und Therapiefindung mittels Genomsequenzierung sowohl bei seltenen als auch bei onkologischen Erkrankungen ins Leben gerufen hat. Grundlage des Modellvorhabens ist die Genom-Diagnostik im Rahmen eines strukturierten klinischen Behandlungsablaufs. Zentraler Bestandteil des Vorhabens ist zudem die Zusammenführung der klinischen und genomischen Daten in einer zentralen Dateninfrastruktur in pseudonymisierter Form,

die eine Analyse der gewonnenen Daten zur Verbesserung der medizinischen Versorgung erleichtern wird.

Eingeschlossen werden können ambulante und stationäre Patienten mit einer SE, wenn diese nicht durch die in der Regelversorgung oder ambulanten spezialärztlichen Versorgung verfügbaren diagnostischen Tests aufgeklärt werden können. Der Einschluss erfolgt über die regelmäßig an den beteiligten Universitätsklinikum stattfindenden interdisziplinären Fallkonferenzen, an denen zwingend ein Facharzt/eine Fachärztin für Humangenetik teilnehmen muss. Neben einer umfassenden Aufklärung der Patienten vor Einschluss in das Modellvorhaben ist selbstverständlich auch die interdisziplinäre Therapieplanung sowie die humangenetische Beratung bei Diagnosestellung ein zentraler Bestandteil des Modellvorhabens. Für diese Leistungen steht dem jeweiligen beteiligten Universitätsklinikum ein zugewiesenes jährliches Budget für die nächsten fünf Jahre zur Verfügung.

## Das Potenzial der Gennommedizin für Patienten und Forschende

Es ist davon auszugehen, dass sich mit der Genom-Diagnostik die Aufklärungsrate seltener genetischer Erkrankungen weiter steigern lässt und sie daher mittelfristig in die Regelversorgung aufgenommen wird. Neben dem unmittelbaren Nutzen im Hinblick auf die Diagnosestellung und etwaige medizinische Maßnahmen werden Patienten mit SE von den durch eine zentrale Datenerfassung verbesserten Möglichkeiten der Erforschung der Ursachen und Therapiemöglichkeiten profitieren.

Weitere Informationen finden Sie unter:  
[www.gfhev.de](http://www.gfhev.de)

**gfh** deutsche gesellschaft für humangenetik e.v.  
german society of human genetics

VERANSTALTUNG

In diesem Jahr findet in Innsbruck erstmals als DACH-SE eine gemeinsame Fachtagung deutschsprachiger Länder zu Seltene Krankheiten statt. Ziel ist es, die verschiedenen Aktivitäten zum Thema in den drei Ländern Deutschland, Österreich und Schweiz (DACH-Region) zu vernetzen und zu stärken. Das Programm umfasst Vorträge sowohl zu wissenschaftlich-diagnostischen Aspekten wie auch zu existierenden Netzwerkstrukturen und zukünftigen Entwicklungen.

Veranstalter ist das Forum Seltene Krankheiten in enger Zusammenarbeit mit der Deutschen Gesellschaft für Humangenetik (GfH) und gemeinsam mit den österreichischen und Schweizer Gesellschaften für Humangenetik bzw. medizinische Genetik (ÖGH, SGMG), den Zentren für Seltene Erkrankungen in Deutschland sowie den Betroffenenverbänden in Deutschland, Österreich und der Schweiz (ACHSE, Pro Rare, ProRaris). Als Ausdruck der inhaltlichen Nähe zur Medizinischen Genetik findet die Tagung

überlappend mit der GfH-Jahrestagung in Innsbruck statt. Die Mitglieder der beim DACH-SE-Kongress involvierten Verbände und Gesellschaften erhalten vergünstigte Tagungsgebühren.

Weitere Informationen zum Kongress-Programm und zur Registrierung unter: [www.dach-se.org](http://www.dach-se.org)

**1. DACH Kongress**  
für Seltene Erkrankungen  
4. – 5. April in Innsbruck