Unsere Kleinsten mit seltenen genetischen Erkrankungen werden die Konsequenzen der Sparmaßnahmen im Gesundheitssystem tragen

Genetische Diagnostik für Kinder

Weltweit leiden etwa **350 Millionen Menschen an seltenen Erkrankungen**, davon **80% genetisch verursacht**. Über **50% der Betroffenen sind Kinder unter 5 Jahren** (1). In Deutschland leben ca. 4 Mio. Menschen mit seltenen genetischen Erkrankungen, 3 Mio. davon sind Kinder und Jugendliche. Diese Zahlen unterstreichen: Kinder sind die größten Nutznießer einer frühzeitigen, gezielten genetischen Diagnostik, um Symptome zu lindern, zielgerichtet zu therapieren, Leben zu retten und unnötige Kosten im Gesundheitssystem zu vermeiden.

Klinischer Nutzen – Früherkennung spart Kosten und Leben

Studien zeigen, dass die genetische Diagnostik bei Kindern in **68,9% der Fälle** zu therapeutischen Konsequenzen führt, wie Medikamentenwechsel, Diäten oder gezielten Überwachungsmaßnahmen (2).

- Bei Epilepsien konnten in **über 39% der Fälle** die Behandlung angepasst werden, wobei **über 60% der Kinder** klinisch profitierten (3).
- Frühzeitige Diagnosen verkürzen die Zeit bis zur wirksamen Therapie im Schnitt um **2–3 Jahre** (4), was sicher prognoseverbessernd, manchmal aber auch lebensrettend sein kann.

Wirtschaftliche Vorteile – Investition lohnt sich

Kostenanalysen belegen:

- Nach Einsatz der genetischen Diagnostik sanken die durchschnittlichen Kosten pro Patienten um **80%** (5).
- Die Diagnostikkosten wurden um **62%** reduziert (6).
- Frühe genetische Diagnosen vermeiden viele unnötige, teure Behandlungen und Hospitalisierungen, sparen also langfristig immense Summen für das Gesundheitssystem.

Gesellschaftliche Verantwortung – Investitionen in unsere Kinder sind Investitionen in die Zukunft

Langfristig profitieren alle:

- Kinder werden korrekt therapiert, entwickeln sich besser, die knappe Ressource Arzt in unserem Gesundheitssystem wird geschont.
- Gesellschaft und Steuergeld werden durch Vermeidung teurer Spätfolgen entlastet.

Fazit:

Wenn die Ressourcen so wie geplant gekürzt werden, wird das vor allem die vulnerabelste Gruppe treffen: unsere Kinder. Sie sind auf eine präzise und schnelle Diagnostik angewiesen, um **Lebensqualität, Entwicklungschancen und Überlebenschancen** zu sichern. Kürzungen bedeuten: Diagnostische Odysseen, verspätete Therapien, schlechtere Behandlungsergebnisse und eine steigende Zukunftslast für Familien und Gesellschaft. Es ist zwingend notwendig, genetische Diagnostik als zentralen Baustein der Kindermedizin zu verankern und weiter auszubauen. Vor dem Hintergrund der

Leistungskürzungen und Quotierungen in der Humangenetik muss die genetische Diagnostik der Kinder bis zum 6. Lebensjahr in der EGV gesichert werden.

Denn Kinder zahlen den Preis für die Sparmaßnahmen – heute und in der Zukunft.

Literatur:

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. **Malinowski J, Miller DT, Demmer L, Gannon J, Pereira EM, Schroeder MC, et al.**
   Systematic evidence-based review: outcomes from exome and genome sequencing for pediatric patients with congenital anomalies or intellectual disability.
   Genet Med. 2020;22(6):986–1004.
   Doi: 10.1038/s41436-020-0771-z
4. **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
5. **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
6. **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