

Mitteilungen des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.

BVDH aktuell

1/2022



Newsletter BVDH

GenomDE und Modellvorhaben – neue Versorgungsstrukturen in der Humangenetik -

Berufsverband Deutscher Humangenetiker (BVDH):

Prof. Dr. med. Dipl. chem. E. Holinski-Feder

Prof. Dr. rer. nat. T. Eggermann

PD Dr. rer. nat. M. Stumm

Prof. Dr. med. G. Göhring

Dr. med. S. Kleier

Dr. rer. nat. H. Gabriel

Dr. rer. nat. Y. Behrens

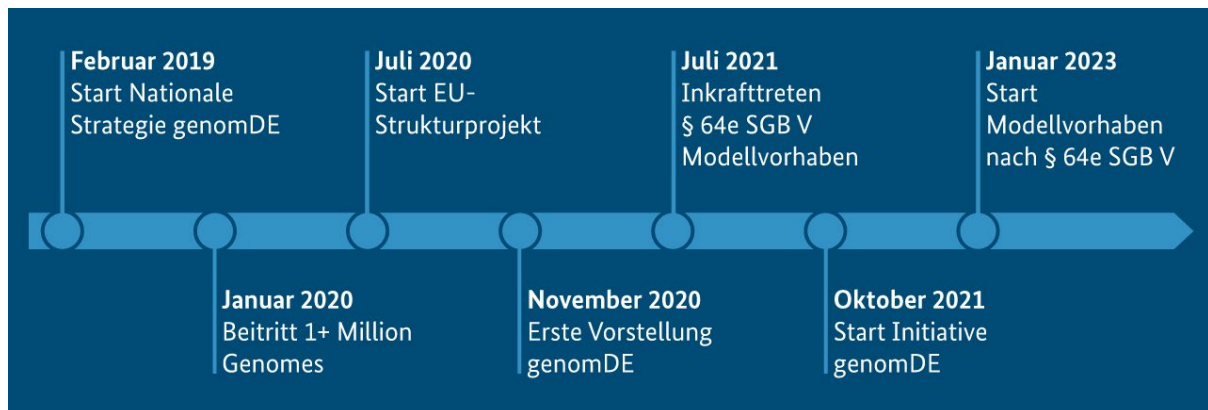


Abbildung 1: genomDE- Nationale Strategie für Genommedizin im Überblick (*Quelle: Bundesministerium für Gesundheit*)

#

Primäres Ziel von genomDE ist die Verbesserung der Diagnose, Behandlung und Prävention von Erkrankungen. Durch eine zeitnahe Verfügbarmachung der dabei entstehenden, insbesondere genetischen Daten soll genomDE auch die nationale und internationale medizinische Forschung stärken. Für die vorgesehene Laufzeit wird genomDE vom Bundesministerium für Gesundheit (BMG) finanziert. Da ähnliche Strategien bereits in anderen europäischen Ländern gestartet sind, beinhalten die Förderziele des BMG auch eine Verknüpfung von genomDE mit der 1+Million-Genome-Initiative der EU.

Ein Teil der nationalen Strategie genomDE ist die *Initiative zum Aufbau einer bundesweiten Plattform zur medizinischen Genomsequenzierung*.

Sie ist ein interdisziplinäres Konsortium aus 14 Mitgliedern, welchem neben Wissenschaftler*innen und Expert*innen aus unterschiedlichen Bereichen auch Patientenvertreter*innen angehören. Die von der Technologie- und Methodenplattform für die vernetzte medizinische Forschung e.V. (TMF) wahrgenommene Koordination wird insbesondere das Ziel verfolgen, die bereits etablierten Strukturen in Forschung und Versorgung bestmöglich zusammenzuführen, Synergien zu nutzen und einschlägige Patientenvertretungen direkt in die Projektsteuerung einzubeziehen.

Mit Inkrafttreten des Gesetzes zur Weiterentwicklung der Gesundheitsversorgung wurde im Juli 2021 in § 64e des Fünften Buches Sozialgesetzbuch (SGB V) „Modellvorhaben zur umfassenden Diagnostik und Therapiefindung mittels Genomsequenzierung bei seltenen und bei onkologischen Erkrankungen, Verordnungsermächtigung“ zunächst eine rechtliche Grundlage geschaffen. Im Januar 2023 wird das Modellvorhaben nach § 64e SGB V mit einer mindestens fünfjährigen Laufzeit starten, um an den zwei Krankheitsgruppen seltene und onkologische Erkrankungen die Vorteile der Genommedizin im Wesentlichen durch Hochdurchsatzsequenzierung für die Gesundheitsversorgung aufzuzeigen. Das Modellvorhaben zielt dabei auf eine einheitliche, qualitätsgesicherte und standardisierte Diagnostik mit dem Ziel einer personalisierten Therapiefindung ab.

Das Modellvorhaben ist bundesweit einheitlich durchzuführen. Dafür ist bis zum 01.01.2023 ein einheitlicher Vertrag über die Durchführung des Modellvorhabens gemäß § 64e Absatz 1 Satz 1 SGB V zu schließen. Leistungserbringer, die teilnehmen wollen, müssen beim GKV-Spitzenverband einen Antrag auf Teilnahme am Modellvorhaben stellen. Über eingereichte Teilnahmeanträge entscheidet der GKV-Spitzenverband. Es ist geplant, mit den Vertragsverhandlungen im ersten Quartal 2022 zu beginnen. Eine Teilnahme an den Vertragsverhandlungen erfordert, dass der Antrag auf Teilnahme am Modellvorhaben bis zum 31.01.2022 (Eingang beim GKV-Spitzenverband) gestellt wurde. Dieser Antrag erfordert u.a. eine eigene Sequenzierkapazität, die für das Fachgebiet Humangenetik nach DIN EN ISO 15189 akkreditiert sein muss, sowie regelmäßige multidisziplinäre Fachkonferenzen.

Die Teilnahmebedingungen sehen vor, dass die teilnehmenden Kliniken über ein Zentrum für seltene oder onkologische Erkrankungen verfügen, weiterhin muss eine Kooperation mit einer universitären Fachabteilung / Institut für Humangenetik gewährleistet sein. Hierbei ist zu berücksichtigen, dass die (akkreditierte) Hochdurchsatzsequenzierung im diagnostischen Bereich aktuell zu einem Großteil durch die vertragsärztlichen Versorger*innen erfolgt, welche weder in GenomDE noch in das Modellvorhaben integriert sind oder integriert werden können. Die Mehrheit der humangenetischen Kolleg*innen sind damit von diesen Modellvorhaben ausgeschlossen.

Was sollte bedacht werden?

Das Gesetz hat grundsätzlich zum Ziel, die Versorgung der Patient*innen mit seltenen und onkologischen Erkrankungen optimieren zu können, nämlich derjenigen Patient*innen, bei denen sich die Diagnosefindung über längere Zeit hinzieht bzw. in einzelnen Fällen nicht zum Abschluss kommt.

Hierbei sind die Unterschiede in den Handlungshypothesen in der vertragsärztlichen Versorgung im Vergleich zu spezialisierten universitären Zentren zu berücksichtigen. Im Rahmen des vertragsärztlichen Versorgungsauftrages basiert die Handlungshypothese auf dem „Nachweis oder Ausschluss“ einer Diagnose. Es sind diagnostische Standards und eine

definierte Qualitätssicherung einzuhalten. In einem spezialisierten akademischen Zentrum basiert die weiterführende Handlungshypothese auf „Finden“ einer möglichen Diagnose.

Der diagnostische Standard in der vertragsärztlichen Versorgung von Patienten mit seltenen Erkrankungen ist heute, neben speziellen molekulargenetischen Verfahren, vor allem die NGS-Analyse von Gen-Panels bzw. Exomen und Genomen. Hier werden diejenigen Daten interpretiert, die eine Diagnose im Rahmen der verwendeten Technologien nachweisen oder ausschließen. Bei weiterhin ungeklärten Fällen ist der im Modellvorhaben angedachte Ansatz der weiterführenden Ursachenabklärung sinnvoll. Hier werden Daten interpretiert, die zum Teil einer weiteren wissenschaftlichen Abklärung bedürfen, da für die betroffenen genetischen Varianten oder auch Gene nicht immer eine ausreichende klinische Evidenz für eine sichere Diagnosestellung vorliegt. In vielen Fällen werden auf diese Weise sehr wichtige Erkenntnisse gewonnen werden, sie bergen das Potential, den Grundstein für weiterführende wissenschaftliche Projekte und zukünftige Therapien, auch im Sinne einer personalisierten Medizin, zu legen.

Das Modellvorhaben sollte daher den zweiten Schritt für weiterhin ungelöste diagnostische Fragestellungen nach dem ersten Analyseschritt in der vertragsärztlichen humangenetischen Versorgung darstellen. Auch wenn dabei anscheinend analytische Ansätze gedoppelt werden, ist dieses schrittweise Vorgehen synergistisch zu betrachten, da an den ersten Schritt andere technische Anforderungen gestellt werden und der erste Schritt häufigere Diagnosen ohne große Analyseaufwand ermöglicht.

Die Folgen für Patient*innen:

Auf der Basis der beabsichtigten Neuregelungen kann es ohne den o.g. ersten Schritt in der vertragsärztlichen Diagnostik zu einer deutlich schlechteren Versorgung der Patient*innen kommen, da die seit Jahren etablierte wohnortnahe ärztliche Inanspruchnahme erschwert ist und so der Zugang zur genetischen Diagnostik aus nicht nachvollziehbaren Gründen blockiert wird. Für viele Patient*innen ist die primäre Analyse des gesamten Genoms aus methodischen Gründen nicht der sinnvolle diagnostische Weg. Zeitkritische Analysen (z.B. Pränatalmedizin und Onkologie) werden nahezu unmöglich werden. Die im Entwurf angelegte Zentralisierung führt in diesen Fällen somit zu einer Verschlechterung der Versorgungsqualität.

Eine wohnortnahe und zeitnahe Betreuung sowie effiziente Nutzung der Ressourcen muss weiterhin gewährleistet sein. Der patientenbetreuende Facharzt für Humangenetik aus der vertragsärztlichen Versorgung muss in die interdisziplinäre Fallbesprechung an spezialisierten Zentren und in die Interpretation der weiterführenden Diagnostik miteingebunden werden, gleiches gilt für die gemeinsame Auswertung der im Rahmen dieser Versorgung erhobenen Sequenzierdaten.

Die Folgen für das Fach Humangenetik und mögliche Lösungen:

Wenn sich die deutsche Genom-Initiative genomDE und das Modellvorhaben ausschließlich auf akademische Institutionen beschränkt, werden sich unabhängig parallele Genom-Analyse-Strategien entwickeln. Im Nachhinein ist eine Zusammenführung von vergleichbaren und einheitlich generierten Daten bei dieser absehbaren Parallelentwicklung nur noch schwer oder gar nicht möglich.

Die patientenversorgende Humangenetik droht weiter in zwei Lager aufgespalten zu werden, diese Aufspaltung ist bereits bei den Aktivitäten „NAMSE“ und „NASGE“ (NAMSE: Nationales Aktionsbündnis für Menschen mit Seltenen Erkrankungen; NASGE: Nationale Allianz für Seltene Genetische Erkrankungen) zu erkennen. Dabei richtet sich NAMSE i.d.R. an Humangenetiker*innen aus dem universitären Bereich, NASGE dagegen an Humangenetiker*innen aus dem Bereich der vertragsärztlichen Versorgung. Um diese Aufspaltung durch die genomDE Initiative nicht weiter zu forcieren und die Versorgung auf alle Humangenetiker*innen mit entsprechender Expertise zu verteilen, sollte eine strukturelle Öffnung der Modellvorhaben vorgenommen werden.

Ein gemeinsames, definiertes und prüfbar an der Qualität orientiertes Wachsen von Expertise an akademischen und vertragsärztlichen Standorten im Austausch ist dagegen eine Alternative, die wir uns wünschen. So würde zudem eine Kooperations- und Interaktions-Kultur aufgebaut, von der in erster Linie Patient*innen, aber auch das ganze Fach Humangenetik profitieren wird. Dabei muss es auch in der vertragsärztlichen Versorgung möglich sein, an interdisziplinären Kooperationsprojekten und Fallbesprechungen mitzuwirken, und unsere Genom-Sequenz-Daten in eine öffentlich zugängliche Datenbank einzubringen.

Die Genom-Analyse bietet die Möglichkeit, bislang ungeklärte klinische Fragestellungen im Interesse der Patient*Innen und ihrer Familien zu beantworten. Aus diesem Grund muss für alle vertragsärztlichen und akademischen Einrichtungen mit Sequenzierexpertise und –kapazität in der Humangenetik die Möglichkeit bestehen, Whole-Genome-Sequencing (WGS) zur Verbesserung der genetischen Diagnostik einzusetzen. Die zukünftige medizinische Versorgung in Deutschland sollte nicht durch eine selektive Institutionalisierung, sondern durch Qualität, Expertise und Nutzung von Synergismen geleitet werden. Wir Humangenetiker*innen in Deutschland wollen uns für diesen synergistischen Aufbau von WGS-Kapazitäten und die Einheit unseres Faches einsetzen.

Alles Gute,

Ihre/Eure



Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder

Präsidentin des BVDH