

Mitteilungen des Berufsverbandes Deutscher Humangenetiker e.V.

Fehlende Berücksichtigung von genetischen Risikoparametern in der Leistungsverpflichtung der gesetzlichen oder privaten Krankenversicherungen

Mit dem Einsatz von Hochdurchsatzverfahren in der humangenetischen Diagnostik wird das Ziel der umfangreichen molekularen Diagnostik zunehmend erreicht. Bei immer mehr PatientInnen erfolgt eine molekulare Bestätigung der klinischen Diagnose bzw. kann auch eine molekulare Erkrankungsursache identifiziert werden. Auch werden Einblicke in die Pathogenese vieler (neuer) genetisch bedingter Erkrankungen gewonnen, die die Basis individueller und personalisierter Therapien darstellen. Neben der reinen Diagnosefindung erlauben die Hochdurchsatzverfahren auch den Nachweis von pathogenen genetischen Veränderungen, die im Laufe des Lebens zu genetisch bedingten Erkrankungen führen können (Zusatzbefunde). Deren Mitteilung wird derzeit auf pathogene Varianten in sogenannten „Actionable Genes“ beschränkt. Dabei handelt es sich um Gene, für die aktuell eine Behandlungsoption oder Empfehlungen zur Früherkennung zur Verfügung stehen (prädiktive Testung).

Der Nachweis dieser Varianten in „Actionable Genes“ von krankheitsursächlichen Veränderungen sowie von Zusatzbefunden führt aber nicht nur zum Nachweis von Anlageträgerschaften bei den PatientInnen selber, sondern - bedingt durch die Erbllichkeit genetischer Veränderungen - zur Identifizierung von gesunden Menschen und Familienmitgliedern mit einem eben diesem genetischen Risiko. Diese Personen sind also aktuell gesund, tragen aber eine genetische Veränderung, die gegenüber der Allgemeinbevölkerung mit einem teilweise deutlich erhöhten Erkrankungsrisiko assoziiert ist. Diese Gruppe ist in unserem sozialmedizinischen System bisher nicht berücksichtigt. Es sollten genetische Parameter wie alle anderen klinischen Parameter und Laborwerte hinsichtlich ihrer präventiven bzw. therapeutischen Relevanz berücksichtigt werden. Der Nutzen dieses präventiven Vorgehens ist bereits seit vielen Jahren erwiesen.

Fazit: Die prädiktive genetische Diagnostik ist eine Leistung der gesetzlichen Krankenkassen, die sich daraus ergebenden Konsequenzen in der Vorsorge bzw. Früherkennung aber nicht, da aktuell genetischen Risikoparametern wohl in den klinischen Leitlinien, nicht aber in der Leistungsverpflichtung der gesetzlichen oder privaten Krankenversicherungen eine Versorgungsrelevanz zugeordnet wird.



Prof. Dr. med. Dipl.-Chem. Elke Holinski-Feder für den Vorstand des BVDH