

Zu Hd.

Frau Christine Guckert

Geschäftsführerin der Kosek

Fragestellung:

In der IG SK wurde 2023 an der Trägerschaftssitzung angesprochen, dass im KVG/der Analysenliste die Vergütung von genetischen Analysen bei fehlender Behandlungsmöglichkeit nicht vorgesehen ist und dies gerade bei seltenen Krankheiten oft dazu führt, dass bei betroffenen Personen die diagnostischen Abklärungen bei vermuteten seltenen Krankheiten nicht vergütet werden (oder Vergütung mit grossem Aufwand verbunden ist). Bzw. das KVG kennt kein Recht auf eine Diagnose.

Zusammenfassung erbeten zu: Rechtliche Ausgangslage, Auswirkungen für Patient:innen, Fachpersonen, Spitäler, etc.& Umgang in der Praxis (wie gehen Fachleute und Spitäler, Kliniken/Institute damit um? Z.B. Kostengutsprachen? Verzicht auf genetische Tests? Tests anderweitig finanziert? Etc.), Gemachte Schritte, um Problematik anzugehen, Stand heute (Fachgesellschaft, Vertrauensärzte etc.)

Zusammenfassung der Ausgangslage:

Seltene Krankheiten sind heute geschätzt in bis zu 80% auf genetische Ursachen zurückzuführen, dazu gehören Chromosomenanomalien sowie monogene Krankheiten, die durch krankheitsursächliche Varianten in einem Gen verursacht werden. Im letzten Jahrzehnt wurden durch die neuen genomischen Technologien submikroskopische Chromosomenanomalien (Copy number variations), neue Gene und Varianten als Ursache unzähliger bisher ätiologisch unbekannter seltener und ultra-seltener Krankheiten identifiziert. Diese Kenntnisse ermöglichen es uns heute, je nach Fragestellung, in mehr als 50% der Patient:innen mit unklarer Diagnose ihrer Krankheit eine definitive Diagnose und damit einen Namen und eine Zuordnung zu geben. Eine solche erfolgt nach eingehender fachärztlicher klinischer und klinisch-genetischer Evaluation mittels genetischer/genomischer Labordiagnostik, wenn eine Diagnose aufgrund der klinischen Befunde allein nicht möglich ist. Die Auswahl der genetischen Laboruntersuchung und die Interpretation der Ergebnisse bleibt in vielen Situationen komplex. Durch die kontinuierliche Identifizierung neuer Krankheitsgene werden auch die Möglichkeiten der genetischen Diagnostik in der klinischen Routine in den nächsten Jahren weiter an Bedeutung zunehmen.

Es gibt eine wachsende Zahl seltener Krankheiten, bei denen eine spezifische genetische Diagnose die Risikostratifizierung und/oder die Therapie beeinflusst. Nicht für alle Krankheiten gibt es oder wird es sofort ursächliche Behandlungen geben. Eine frühe genetische Diagnostik im Parcours von Patient:innen mit seltenen Krankheiten kann diesen jedoch durch eine präzise Diagnose eine langjährige anderweitig kostspielige Odyssee mit vielen oft unnötigen anderen Untersuchungen und frustrierten Therapieversuchen ersparen. Eine ursächliche Diagnose ist Voraussetzung, den weiteren Verlauf und die Perspektive der Krankheit besser abschätzen zu können, zielgerichtete Konsultationen bei entsprechenden medizinischen Experten zu planen, sowie an internationalen Erfahrungen von Patientenexperten zu partizipieren. Daraus ergeben



sich die Entwicklung individueller Betreuungs-, Unterstützungs- und Präventionsprogramme, sowie auch Konsequenzen für die Familie sowie die Einschätzung des Wiederholungsrisikos für Geschwister, Eltern und andere Familienmitglieder.

Die Unkenntnis und fehlende Klärung einer ursächlichen Diagnose ist nicht nur für die Betroffenen, sondern auch für ihr familiäres Umfeld und die Involvierten des Gesundheitssystems sehr belastend. Das Erschweren oder gar Unterlassen genetischer Diagnostik bei Verdacht auf eine seltene Krankheit verursacht unnötige Kosten und entspricht nicht mehr unserem heutigen medizinischen und wissenschaftlichen Kenntnisstand.

Aktuelle Bedingungen für die ärztliche Verordnung und Vergütung durch die OKP genetisch-diagnostischer Laboruntersuchungen zur Diagnose seltener Krankheiten einschliesslich rechtlicher Aspekte

In der Schweiz erfolgt die Vergütung von labordiagnostischen Untersuchungen über die Analysenliste, einer Positivliste. Der Antragsprozess zur Aufnahme einer neuen Analyse oder Technologie - respektive der Analyse eines neuen Gens - ist administrativ und höchst aufwendig. Das Antragsverfahren pro Krankheit bzw. pro Gen war mit der fast täglichen Zunahme der Erkenntnis um die genetischen Ursachen von seltenen Krankheiten nicht mehr zeitgemäss. Auf Antrag der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG) in 2011 wurden generische Positionen in der Analysenliste geschaffen, für «seltene genetische Krankheiten..., welche folgende Kriterien aufweisen...» (1), die Gruppen von «Orphan-Diseases» erfassen. Diese Neuerung hatte zumindest die potentielle Möglichkeit geschaffen, dass bei Patient:innen mit seltenen und ultra-seltenen Krankheiten eine zeitgemässe Diagnostik veranlasst und in den nationalen akkreditierten medizinisch-genetischen Diagnostiklaboratorien der Schweiz durchgeführt und vergütet werden kann.

In der Praxis stehen häufig jedoch der Vergütung zu diagnostischen Zwecken die einleitenden Bedingungen der Analysenliste entgegen, für die von Versicherern bzw. deren Vertrauensärzten in jedem Einzelfall eine Begründung erwartet wird: die eigentlich als sogenannte Pflichtleistung im Sinne einer Positivliste zu vergütenden Analysen müssen „nach Artikel 25 Absatz 1 KVG der Diagnose oder Behandlung einer Krankheit und ihrer Folgen dienen. Die Diagnostik hat mit einer akzeptablen Wahrscheinlichkeit die Konsequenz, dass sie

1. einen Entscheid über Notwendigkeit und Art einer medizinischen Behandlung oder
2. eine richtungsgebende Änderung der bisher angewendeten medizinischen Behandlung oder
3. eine richtungsgebende Änderung der notwendigen Untersuchungen (z.B. zur rechtzeitigen Verhütung, Erkennung oder Behandlung von typischerweise zu erwartenden Komplikationen) oder
4. einen Verzicht auf weitere Untersuchungen von typischerweise zu erwartenden Krankheitssymptomen, Folgeerkrankungen oder Beschwerden zur Folge hat.

Die Erfüllung einer der obengenannten Konsequenzen ist genügend für die Kostenübernahme durch die OKP. Analysen, bei denen schon zum Zeitpunkt der Anordnung feststeht, dass das Resultat keine der 4 oben erwähnten Konsequenzen hat, sind von der Kostenübernahme ausgeschlossen.“ (1)

Damit ist de facto die Kostenübernahme von genetischen Untersuchungen zur Diagnosestellung allein bei Patient:innen mit einer vermuteten seltenen Krankheit, ohne schon vor der Untersuchung absehbare oben genannte Konsequenzen, nicht möglich oder deren Begründung

verlangt einen immensen Aufwand. Des Weiteren lassen die oben genannten Bedingungen Interpretationsspielräume, die aus ärztlicher Sicht von Versicherungen genutzt werden, Analysen nicht als Pflichtleistung anzuerkennen.

Um einer unkontrollierten und unsachgemässen Mengenausweitung entgegenzuwirken, wurde in der Analysenliste die Verordnung bestimmter Orphan disease Analysen beschränkt:

- Verordnung der Analysen „nur durch Ärzte und Ärztinnen mit eidgenössischem Weiterbildungstitel "Medizinische Genetik" oder einem eidgenössischen Weiterbildungstitel in engstem fachlichem Zusammenhang mit der untersuchten Krankheit...“ für die Untersuchung bis zu 10 Genen.
- Und für komplexere (und weitaus teurere Analysen) Verordnung der Analysen „nur durch Ärzte und Ärztinnen mit eidgenössischem Weiterbildungstitel "Medizinische Genetik".“
- Zudem wird die „Kostenübernahme nur auf vorgängige besondere Gutsprache des Versicherers, der die Empfehlung des Vertrauensarztes oder der Vertrauensärztin berücksichtigt“ beschränkt.

Probleme in der praktischen Umsetzung der Bedingungen des KVG/Analysenliste (AL) und Konsequenzen für Spitäler/Versorger und Patient:innen:

- Der Zeitaufwand für alle Beteiligten ist hoch: spezialisierte Fachärzte für Medizinische Genetik verwenden im Schnitt mindestens 20-30% ihrer Arbeitszeit für Kostengutsprachenschriftverkehr, um für jede Patient:in individuell vorgängig darzulegen, inwiefern die o.g. Bedingungen der AL erfüllt sind. Denn um die Pflichtleistung beurteilen zu können, werden von den Versicherern/Vertrauensärzt:innen dezidierte individuelle Berichte verlangt; danach sind Rückfragen, zusätzliche Anforderungen von weiteren Berichten, Ablehnungen, Wiedererwägungsgesuche an der Tagesordnung, die weitere Ressourcen kosten. Sie verzögern zudem die Einleitung einer bereits fachärztlich von Spezialisten nach klinischer und klinisch-genetischer Evaluation indizierten genetischen Laboruntersuchung. Es braucht in Spitälern zusätzliches administratives Personal, um die notwendigen Anträge/Rückfragen/Verzögerungen/Wiedererwägungsgesuche/Kommunikation mit Versicherern usw. administrieren. Auf Seiten der Versicherer entstehen wiederum Kosten durch die langwierige Beurteilung durch Vertrauensärzte. Dies ist kontraproduktiv zur Kosteneinsparung im Gesundheitswesen, missachtet die Expertise von Spezialisten zur Indikation und Verordnung solcher Untersuchungen und verschlingt vor allem auch deren wertvolle/teure Ressourcen, die diese eigentlich den Patient:innen zur Verfügung stellen sollten.
- Für die Patient:innen ergeben sich durch die systematische vorgeschaltete Antragsstellung vor praktisch jeder Analyse Wartezeiten für die Diagnostik, meist mehrere Monate Verzögerung bis zum Start, sowie höherer zeitlicher und organisatorischer Aufwand wie erneute Konsultationen, zweizeitige Organisation von Blutentnahmen etc. Dies belastet die Ressourcen aller Beteiligten.
- Die einleitenden Bedingungen der Analysenliste lassen zudem im Einzelfall Interpretationsspielraum zu, was Unsicherheit zur Vergütung schürt und den Versicherern/Vertrauensärzt:innen eine weitreichende und abschliessende Entscheidungskompetenz gibt. Dadurch wird in der Praxis inzwischen zunehmend vertrauensärztlich auf den diagnostischen Prozess der einzelnen Patient:in Einfluss

genommen (z.B. Festlegung der Abfolge, wenn mehrere genetische Laboruntersuchungen sequentiell notwendig; Behauptung man dürfe nur eine Analyse wählen, diese sei dann für immer definitiv). Der Begriff der therapeutischen Konsequenz wird zu eng ausgelegt, und bisweilen scheint es absurd, dass für einen Symptomenkomplex eines Patienten, dem 100 verschiedene genetische Diagnosen zugrunde liegen können (sogenannte klinische und genetische Heterogenität einer Krankheit), verlangt wird, die exakten Folgen für die jeweilige Behandlung je nach Ergebnis abzuschätzen.

- Es kommt zu Ungerechtigkeiten und Ungleichbehandlung in der Kostenübernahme, weil Patient:innen mit gleicher Symptomatik und unterschiedlichen Versicherungen eine Ablehnung oder Zusage für die gleiche Untersuchung erhalten. Bei Absagen auch nach Wiedererwägungsgesuchen müssen Familien entweder selbst die Kosten tragen, Stiftungen werden angefragt, es wird keine Diagnostik veranlasst, oder es werden eigentlich wissenschaftliche Projekte oder andere Quellen für Untersuchungen herangezogen, weil die Verzweiflung gross ist. Qualitätsgesicherte diagnostische Standards werden so zum Teil auch unterlaufen und Risiken für Fehldiagnosen eingegangen.
- Des Weiteren wird bei Anträgen von Krankenversicherern nicht selten auf die IV verwiesen, die sich jedoch nicht in der Pflicht sieht, und die Folge sind zeitraubende administrative schriftliche und telefonische Diskussionen der Ärzteschaft mit den verschiedenen Sozialversicherern. Es besteht bisweilen der Eindruck, dass auf diese Weise bewusst Obstruktion betrieben wird.
- Die gegenwärtige AL ist praktisch eingefroren. Die Anträge zur Aufnahme/Vergütung selbst neuer Analysetechniken auch für bereits bestehende klinische Indikationen kosten Jahre und zu viele Ressourcen von Spezialisten.

Lösungsansätze:

- In den letzten Jahren hat es eine konstruktive Zusammenarbeit im Rahmen einer Arbeitsgemeinschaft zwischen der SGV und SGMG gegeben, um Sichtweisen auszutauschen und das Verständnis für die jeweiligen Belange zu verbessern, was insgesamt zu einer höheren Bewilligung von Kostengutspracheanträgen und damit Kostenübernahme von genetischen Untersuchungen bei Patient:innen mit seltenen Krankheiten geführt hat. Trotzdem bleibt der Zeit- und administrative Aufwand und damit der Einsatz von Ressourcen für alle Beteiligten immens und die Verzögerung von Diagnosen für Patient:innen erheblich. Zudem geben viele Vertrauensärzt:innen an «unabhängig» zu sein, sodass Vereinbarungen nicht als bindend angesehen werden.
- Die Beteiligten sind sich einig, dass die gesetzlichen Gegebenheiten (KVG/AL) nicht mehr dem aktuellen Kenntnisstand und dem Bedürfnis der Diagnostik von Patient:innen mit seltenen Krankheiten entspricht.
- Die SGMG ist der Überzeugung, dass heute jedem(r) Patient:in mit Verdacht auf eine seltene Krankheit eine genetische Diagnostik zusteht, um eine ursächliche Diagnose zu stellen, die – in jedem Fall - Einfluss auf die medizinische Betreuung hat (s. auch Ref. 2). Dies im Einzelfall aufwendig begründen zu müssen ist nicht mehr zeitgemäss. Die Ansicht, dass man Patient:innen ohne Diagnose einfach symptomatisch behandeln soll, ohne diagnostische Kenntnisse auszuschöpfen, ist aus unserer Sicht obsolet und ignoriert die Fortschritte, die die genetische Diagnostik für die Diagnosestellung und Betreuung von Patient:innen bringen kann.

- Ein immer wieder genanntes Argument gegen eine genetische Diagnostik als Basis für jede Patient:in mit Verdacht auf eine seltene Krankheit ist die Befürchtung einer Mengenausweitung genetischer Untersuchungen und den damit verbundenen Kosten. Der Mengenausweitung kann jedoch insofern entgegengewirkt werden, als dass die Verordnung von genetischen Laboruntersuchungen weiter beschränkt bleibt, wie in oben genannten Bedingungen weiter je nach Typ der Analyse auf Fachärzte in engstem fachlichem Zusammenhang mit der untersuchten Krankheit und Fachärzte für Medizinische Genetik. Man sollte diesen Spezialisten doch zutrauen, die korrekten Indikationen und Untersuchungen anzuordnen, da sie speziell hierfür ausgebildet werden und somit eine Gatekeeper-Rolle übernehmen können. Auf Kostengutsprache gesuche sollte dann verzichtet werden und eine Kostenübernahme garantiert werden. Durch diese Entlastung lassen sich adhoc fachärztliche Kapazitäten schaffen, Wartezeiten der Patient:innen reduzieren, Diagnosezeiten verkürzen, andere unnötige Untersuchungen und Kosten für langwierige Korrespondenzen mit den Versicherern vermeiden sowie zielgerichtete Behandlungen und Therapien frühzeitig ermöglichen.

Wir plädieren dafür, dass heute auch in der Schweiz Patient:innen mit Verdacht auf eine seltene Krankheit eine klinisch-genetische Mitbeurteilung durch einen Facharzt für medizinische Genetik sowie die genetische Diagnostik auf dessen Verordnung standardmässig und ohne weitere Hürden zuteilwerden sollte. Dafür sollten auch die gesetzlichen Rahmenbedingungen angepasst werden.

Referenzen:

- 1) Analysenliste:
<https://www.bag.admin.ch/bag/de/home/versicherungen/krankenversicherung/krankenversicherung-leistungen-tarife/Analysenliste.html>
- 2) Eichinger, J... **Filges, I** ... Elger, B.«**Every diagnosis is actionable.**» - Reimbursement of paediatric exome sequencing. A qualitative expert interview study from Germany and Switzerland.2023 , Jusletter , 28. August 2023 , 1-26 , 10.38023/0b3ef47c-978c-4321-a933-04dd49ef1080

Für den Vorstand der SGMG



Prof. Dr.med. Isabel Filges
Fachärztin für Medizinische Genetik
Spezialistin für Labormedizin FAMH, medizinische Genetik
Co-Präsidentin SGMG