

Deutscher Bundestag  
Ausschuss für Gesundheit  
Herrn Vorsitzenden  
Erwin Rüdell, MdB  
Platz der Republik 1  
11011 Berlin

*per E-Mail: [anja.luedtke@bundestag.de](mailto:anja.luedtke@bundestag.de)*

8. April 2021

**Stellungnahme zum Modellvorhaben Genomsequenzierung im Rahmen des  
Gesundheitsversorgungsweiterentwicklungsgesetz (GVWG)  
Änderungsantrag 3 der Fraktionen der CDU/CSU und SPD  
Anlage\_Entwurf\_FH\_ÄAe vor Anhörung\_GVWG\_Stand\_18. März 2021**

Sehr geehrter Vorsitzender Erwin Rüdell,  
werte Mitglieder des Ausschusses für Gesundheit des Deutschen Bundestages,

im Namen der Mitglieder des Verbandes der Akkreditierten Labore in der Medizin (ALM e.V.) übermittle ich Ihnen heute unsere Stellungnahme zu dem uns vorliegenden Änderungsantrag 3 für ein Modellvorhaben Genomsequenzierung im Rahmen des Gesundheitsversorgungsweiterentwicklungsgesetz (GVWG).

Das in dieser Form eingebrachte Gesetzesvorhaben hat einige Elemente, die grundsätzlich die Versorgung der Patient\*innen mit seltenen und onkologischen Erkrankungen strukturieren können, nämlich der Patient\*innen, bei denen sich die Diagnosefindung über längere Zeit hinzieht bzw. in einzelnen Fällen nicht zum Abschluss kommt. Die im Entwurf angelegte forcierte Zentralisierung ist nach den Entwicklungen der vergangenen Jahre und den Möglichkeiten der IT weder aus Kostengründen sinnvoll noch zur Verfolgung der Ziele einer qualitativ gesicherten und validierbaren Genomsequenzierung in Deutschland notwendig.

Darüber hinaus führen einige diskriminierende Regelungen zur Durchsetzung der Zentralisierung zu einer Verschlechterung der Versorgungsqualität. In der ambulanten Versorgung tätige Humangenetiker\*innen und Patholog\*innen diagnostizieren heute schon den größten Anteil von Patient\*innen mit seltenen Erkrankungen und werden durch diese Regelung mit einer systematischen Benachteiligung belegt.

Aus den beabsichtigten Neuregelungen resultiert eine deutlich schlechtere Versorgung, weil die wohnortnahe ärztliche Inanspruchnahme erschwert und so der Zugang zu einer modernen genetischen Diagnostik aus nicht nachvollziehbaren Gründen blockiert wird. Daher bitten wir, den entsprechenden Änderungsantrag nicht in das Gesetz aufzunehmen.

Darüber hinaus sind wesentliche qualitative Aspekte betreffend der Dateninterpretation zu berücksichtigen: Eine Monopolisierung der Interpretation genomischer Daten, durch Erstellung weniger akademischer „Datensilos“, konterkariert die Ansätze einer globalen Genetik-*Community* für eine transparente Kommunikation von Entscheidungsprozessen in der Interpretation genetischer Varianten und die Bemühungen durch „Data-Sharing“ die bestmöglichen Ergebnisse bei diesen Prozessen zu erzielen.

Zu einzelnen Aspekten nehmen wir nachfolgend Stellung und bitten um Berücksichtigung.

Wir stehen Ihnen für weitere Ausführungen hierzu gerne zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüßen



Dr. Michael Müller

*1. Vorsitzender*

ALM – Akkreditierte Labore in der Medizin e.V.

**Stellungnahme zum Modellvorhaben Genomsequenzierung im Rahmen des  
Gesundheitsversorgungsweiterentwicklungsgesetz (GVWG)  
Änderungsantrag 3 der Fraktionen der CDU/CSU und SPD  
Anlage\_Entwurf\_FH\_ÄAe vor Anhörung\_GVWG\_Stand\_18. März 2021**

Stellungnahme:

Mit dem vorliegenden Änderungsantrag soll ein Modellvorhaben Genomsequenzierung gesetzlich verankert werden. Die grundsätzlichen Ziele dieses Modellvorhabens, die Vorbereitung der Whole Genome Sequenzierung (WGS) in der Regelversorgung bei seltenen und onkologischen Erkrankungen und der Aufbau einer für Deutschland spezifischen Genomdatenbank als Grundlage einer personalisierten Medizin in Deutschland unterstützen die Mitglieder der Akkreditierten Labore in der Medizin – ALM e.V. voll und ganz.

**Qualitätsaspekte**

Als grundlegend ist für einen Modellversuch zu berücksichtigen, dass insbesondere bei der WGS (*und auch der Whole Exome Sequenzierung; WES*) hohe Qualitätsanforderungen zum Tragen kommen müssen, die in der S1-Leitlinie NGS der Gesellschaft für Humangenetik dokumentiert sind. Ärztliche Laboratorien in der ambulanten Versorgung sind fast durchgängig akkreditiert und unterziehen sich damit einer umfangreichen fachlichen und organisatorischen Prüfung durch nationale und internationale Akkreditierungsstellen. Bestandteil des nach erfolgreicher Prüfung erteilten Zertifikates ist die Umsetzung der Vorgaben der o.g. S1-Leitlinie.

Die genannten Qualitätsanforderungen werden mit Wirkung von Mai 2022 durch die europaweite zwingende Umsetzung der IVD-Richtlinie (IVD-R) weiter verschärft, worauf sich die ambulanten Leistungserbringer\*innen bereits heute intensiv vorbereiten. Die Vorgaben der IVD-R müssen für alle Teilnehmer\*innen am Modellversuch gleichermaßen gelten.

Es ist zu fordern, dass Teilnehmer\*innen des Modellversuchs sowohl Leitlinien-konform als auch qualitätskontrolliert an der Versorgung teilnehmen. Dies hat unmittelbaren Einfluss auf die Validität einer qualitätskontrollierten Datenerhebung.

Darüber hinaus sind wesentliche qualitative Aspekte hinsichtlich der Interpretation von genetischen Varianten zu berücksichtigen. So ist bekannt, dass die Interpretation genetischer Varianten eine große Variabilität aufweist. Die Einträge der für die Interpretation von Varianten wichtigen öffentlich zugänglichen Datenbanken wie die Clinvar-Datenbank dokumentieren dies eindrucksvoll. Eine Monopolisierung der Interpretation genomischer Daten durch Erstellung akademischer „Datensilos“ konterkariert die Ansätze einer globalen Genetik-Community für eine transparente Kommunikation von Entscheidungsprozessen in der Interpretation genetischer Varianten und die Bemühungen durch „Data-Sharing“ die bestmöglichen Ergebnisse bei diesen Prozessen zu erzielen. Föderale Strukturen und „Data-Sharing“ einer möglichst großen qualifizierten Experten-Community sind essentielle Faktoren für eine effiziente und rationale Entscheidungsfindung bei diesen Interpretationsprozessen.

### **Versorgungsaspekte**

Die Versorgung von Patient\*innen mit seltenen oder onkologischen Erkrankungen ist in Deutschland heute bereits weitestgehend sichergestellt. Insbesondere die seit vielen Jahren etablierten und gesetzlich verankerten Sozialpädiatrischen Zentren (§ 119 SGB V) sowie die onkologischen Schwerpunktpraxen und die Zentren der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung (ASV; § 116b SGB V) stehen flächendeckend zur Verfügung und arbeiten in interdisziplinären Teams unter regelmäßiger maßgeblicher Beteiligung von Humangenetiker\*innen und Patholog\*innen diagnostisch und therapeutisch zusammen. Nicht selten sind hierbei bereits heute auch universitäre Einrichtungen beteiligt.

Leider sind nun im vorliegenden Antrag zentrale Regelungen enthalten, die in dieser Form für das Erreichen des eigentlichen Ziels einer Verbesserung der medizinischen Versorgung der betroffenen Patient\*innen mit seltenen und onkologischen Erkrankungen ungeeignet und sogar kontraproduktiv sind. Insbesondere würde die hier beabsichtigte Zentralisierung zu einer deutlichen Verschlechterung der Patient\*innenversorgung führen. Deshalb ist der Antrag klar abzulehnen.

### Konkrete Nachteile der Zentralisierung für die Patient\*innenversorgung:

1. Die bestehende diagnostische Kompetenz der niedergelassenen Humangenetiker\*innen wird bei einer Zentralisierung nicht mehr im aktuellen und langjährig bewährten Umfang genutzt. Eine Mitnahme der niedergelassenen Humangenetiker\*innen mit etablierten Möglichkeiten der Whole-Exome-Sequenzierung-Befundung im Prozess der diagnostischen Etablierung der Whole-Genome-Sequenzierung erfolgt nicht.
2. Eine Whole-Genome-Sequenzierung wird sich zuerst für die Fälle anbieten, bei denen durch die Whole-Exome-Sequenzierung keine Diagnose gestellt werden konnte. Diese Patient\*innen sind nicht primär und allein in den Unikliniken oder Zentren für seltene Erkrankungen, sondern ebenfalls bei den niedergelassenen Ärzt\*innen und Humangenetiker\*innen angebunden. Die fachliche Kompetenz sowie die Indikation für die erneute Sequenzierung, das Wissen um den Krankheitsverlauf, eventuelle erneute Familienplanung sind hier ebenso vorhanden, wie auch die medizinische Versorgung dieser Patient\*innen zu einem beträchtlichen Teil dezentral geleistet wird. Daher ist bei nachgewiesener Kompetenz eine Bearbeitung der Fälle im stationären wie niedergelassenen Bereich zu ermöglichen und - soweit möglich - eine Verzahnung der Bereiche erforderlich, welche durch die Beschränkung auf wenige Zentren erschwert würde.
3. Die Erfahrung der vergangenen Jahre hat gezeigt, dass die Zentren der Hochschulkliniken bisher nicht in der Lage sind, den aus der speziellen genetischen Diagnostik generierten Versorgungsbedarf allein und vollständig abzubilden. Dies stellen wir aufgrund des massiven Anstiegs humangenetischer Sprechstunden für Patient\*innen aus eben solchen Zentren fest, die unsere ambulanten Einrichtungen zwar mit umfangreichen Befunden, aber ohne auf den Befunden basierende abschließende genetische Beratung aufsuchen.
4. Die Erbringung diagnostischer Leistungen darf keinesfalls ausschließlich Zentren für seltene oder onkologische Erkrankungen vorbehalten sein. Diese diagnostischen Leistungen müssen im Gegenteil für die Patient\*innen niederschwellig über die etablierten ambulanten, vertragsärztlichen Strukturen zugänglich bleiben. Das bedeutet, dass alle beteiligten Leistungserbringer\*innen an dem Modellvorhaben zu beteiligen sind.

Etablierte strukturelle Rahmenbedingungen der Regelversorgung, die eine Zentralisierung nicht mehr nötig machen:

1. Die notwendige technische Ausstattung für die Vollgenomsequenzierung ist zwischenzeitlich in der vertragsärztlichen humangenetischen und onkologischen Regelversorgung etabliert und verfügbar. Eine Zentralisierung zum Aufbau der Sequenzierkapazität ist nicht mehr erforderlich.
2. Dezentral generierte Genomsequenzdaten können bei Einverständnis der Patient\*innen zusammen mit den notwendigen klinischen Daten für wissenschaftliche Zwecke einer gemeinsamen Dateninfrastruktur bereitgestellt werden. Erneut ist eine Zentralisierung nicht erforderlich.
3. Der Entwurf nennt auch die Analysemethoden Panel und WES als Teil des Genomprojektes. Diese diagnostischen Angebote sind etablierter Teil der Regelversorgung. Gerade beim Panel sind durch eine Genomsequenzierung als Grundlage der Datenerzeugung keine zusätzlichen Erkenntnisse zu erwarten. Dieses diagnostische Angebot darf daher nicht Teil des Modellvorhabens sein.
4. Durch die genetische Diagnostik in der Regelversorgung sind viele Patient\*innen außerhalb der Zentren diagnostiziert und auch außerhalb der Zentren in ärztlicher Versorgung. Die im Vorschlag zwingende organisatorische Verbindung von diagnostischer Indikationsstellung mit der therapeutischen Versorgung entspricht nicht der Versorgungslandschaft in Deutschland und ist auch für viele der Patient\*innen, für die ein WGS in Frage kommt, nicht notwendig. Vorgelagerte diagnostische Leistungen dürfen daher keinesfalls zwingend mit der weiteren ärztlichen Versorgung zentralisiert werden.

Darüber hinaus sind die im Entwurf definierten Rahmenbedingungen für eine Teilnahme an dem Modellvorhaben, insbesondere auch zum vorgesehenen Antragsverfahren in der vorliegenden Fassung aus folgenden Gründen abzulehnen:

1. Die Prüfung von Teilnahmeanträgen auf die Erfüllung der Anforderungen kann und darf nicht einzig dem Spitzenverband Bund der Krankenkassen obliegen. Eine solche Regelung ignoriert die bestehenden Strukturen und Gremien der gemeinsamen Selbstverwaltung.
2. Der Spitzenverband Bund der Krankenkassen hat alleine nicht die fachliche Kompetenz zur Feststellung, ob der im einzelnen gestellte Teilnahmeantrag eines Leistungserbringers die Anforderungen erfüllt. Es müssen zwingend auch vertragsärztlich zugelassene Humangenetiker\*innen in die Prüfung der Anträge und das Berechtigungsverfahren einbezogen werden und mindestens paritätisch stimmberechtigt sein.
3. Auch im Hinblick auf das vorgesehene Antragsverfahren ist der Entwurf aufgrund folgender Aspekte abzulehnen:
  - a. Für den Antrag auf Teilnahme an dem Modellvorhaben ist eine unverhältnismäßig kurze Frist von 2 Wochen nach Inkrafttreten des Gesetzes vorgesehen, die völlig außer Verhältnis steht zu den umfangreichen Voraussetzungen aus Absatz 3, welche mit dem Antrag nachgewiesen werden müssen. Die Voraussetzungen aus Absatz 3 sind weder im Entwurf, noch in dessen Begründung klar definiert. Insbesondere ist unklar, was das interdisziplinäre und multiprofessionelle Versorgungsangebot genau beinhalten muss, damit es im Antragsverfahren anerkannt wird. In der Begründung wird lediglich unter Bezugnahme auf die klinische Versorgung ausgeführt, dass ein interdisziplinäres und interprofessionelles Versorgungsangebot vorhanden sein müsse, um

die unterschiedlichen Bereiche integrieren zu können, die bei der Diagnostik der seltenen und onkologischen Erkrankungen erforderlich sind. Diese Erläuterung für die klinische Versorgung und deren Notwendigkeit für die Indikationsstellung der Whole Genome Sequenzierung ist bereits auslegungsbedürftig im Hinblick auf die Erforderlichkeit der zu integrierenden Bereiche. Für die vertragsärztlichen Leistungserbringer\*innen fehlt eine Definition vollständig, sodass unklar ist, wie das interdisziplinäre und multiprofessionelle Versorgungsangebot dort ausgestaltet sein muss, damit ein Antrag auf Teilnahme positiv verbeschieden wird. Hier stellt sich insbesondere die Frage, ob das interdisziplinäre und multiprofessionelle Versorgungsangebot beim vertragsärztlichen Leistungserbringer\*innen „unter einem Dach“ angeboten werden muss oder ob dieses auch insbesondere bei der Indikationsstellung über beispielsweise Kooperationen möglich ist. Die an der Teilnahme interessierten Leistungserbringer\*innen können sich bei der Antragstellung nur auf ihre eigene Auslegung der Voraussetzungen verlassen. Sollte diese nicht der Erwartungshaltung des Spitzenverbandes Bund der Krankenkassen im Rahmen des Antragsverfahrens entsprechen, wird es in der dann noch verbleibenden kurzen Zeit bis zur Veröffentlichung der berechtigten Leistungserbringer (6 Wochen nach Inkrafttreten des Gesetzes) kaum noch Möglichkeiten geben, bei den eingereichten Antragsunterlagen Nachbesserungen und Ergänzungen vorzunehmen, um die dann unter Umständen bekannte Erwartungshaltung des Spitzenverbandes Bund der Krankenkasse zu erfüllen. Ein solches Nachliefern von Unterlagen oder Informationen ist in dem beschriebenen Prozess auch zumindest nicht ausdrücklich vorgesehen, so dass es umso zwingender ist, dass die Voraussetzungen insbesondere aus Absatz 3, aber auch aus Absatz 2, eine klare Definition im Gesetz erfahren. Ist eine solche nicht gegeben, kann weder das Antragsverfahren aufgrund klarer Vorgaben betrieben werden, noch können etwaige ablehnende Entscheidungen im Antragsverfahren mit der erforderlichen Rechtssicherheit überprüft werden.

- b. Hinzu kommt, dass der Entwurf die sofortige Vollziehbarkeit der Entscheidung des Spitzenverbandes Bund der Krankenkassen vorsieht. Begründet wird dies damit, dass zeitliche Verzögerungen bei den Vertragsverhandlungen verhindert werden sollen und die gesetzlich vorgegebene Frist gewahrt werden soll, um den Versicherten zeitnah die Teilnahme an dem Modellvorhaben zu ermöglichen. Faktisch führt die sofortige Vollziehbarkeit aber dazu, dass einem Antragsteller, der gegen eine etwaige ablehnende Entscheidung gerichtlich vorgehen möchte, die Teilnahme an den Vertragsverhandlungen verwehrt wird. Die genehmigten Leistungserbringer\*innen schließen sich sogleich nach Veröffentlichung auf der Internetseite zu einer Arbeitsgemeinschaft zusammen, um mit dem Spitzenverband Bund der Krankenkassen den Vertrag zur Durchführung des Modellvorhabens zu verhandeln und auszuschließen. Durch die sofortige Vollziehbarkeit sind abgelehnte Antragsteller\*innen von diesen Verhandlungen von vornherein ausgeschlossen, was zu der Situation führt, dass der Spitzenverband Bund der Krankenkassen sich letztendlich seine Verhandlungspartner im Rahmen der ihm obliegenden Entscheidung über die Anträge quasi auswählen kann. Das theoretisch mögliche rechtliche Vorgehen gegen einen sofort vollziehbaren Beschluss wird – selbst im einstweiligen Rechtsschutz - so langwierig sein, dass es für abgelehnte Antragsteller\*innen wenig zielführend sein wird, sich über den Rechtsweg Zugang zu einem bereits ausverhandelten Vertrag zu verschaffen, an dessen Verhandlung man nicht mitwirken konnte. Wäre die Entscheidung nicht sofort vollziehbar, sondern hätten Widerspruch und Klage hiergegen aufschiebende Wirkung, so würde es dadurch auch nicht zu einer Verzögerung der Verhandlungen kommen. Die Vertragsverhandlungen würden dadurch nicht unterbunden werden, sondern es wären vielmehr

Leistungserbringer\*innen in der Arbeitsgemeinschaft, deren Berechtigung zur Teilnahme noch parallel im Widerspruchs- oder Klageverfahren geklärt werden würde. Diese Klärung würde jedoch die Handlungsfähigkeit der Arbeitsgemeinschaft nicht verhindern.

4. Es ist nicht akzeptabel, dass – wie jetzt formuliert – ein nachträgliches Beitreten an dem Modellvorhaben für Leistungserbringer verwehrt wird.

#### Im Ergebnis sind folgende Bedingungen nachzuarbeiten

1. Aufnahme der Kompetenzen im niedergelassenen Bereich über ein „Diagnostik-Ticket“ (neben dem bestehenden „Zentrums-Ticket“), d.h. Indikationsstellung für die bzw. Durchführung der Diagnostik (Therapie bleibt Zentren vorbehalten). Eckpunkte der Inhalte eines Diagnostik-Tickets:
  - a. die umfassende Aufklärung, Beratung und Einwilligung der Versicherten unter Berücksichtigung des Gendiagnostikgesetzes und datenschutzrechtlicher Vorgaben,
  - b. die sachgerechte Prüfung der Indikationsstellung für die Genomsequenzierung und Therapiefindung jeweils in interdisziplinären, fachübergreifenden Fallkonferenzen bestehend aus niedergelassenem FA für Humangenetik und behandelndem Arzt (typischerweise Kinderarzt),
  - c. die standardisierte Phänotypisierung,
  - d. die Sequenzierung,
  - e. die bioinformatische Auswertung,
  - f. die klinische Interpretation,
  - g. die Befundmitteilung, spätestens zwei Monate nach Durchführung der Sequenzierung,
  - h. die Durchführung einheitlich festzulegender Reevaluationszyklen sowie die Eröffnung der Inanspruchnahme einer Zweitmeinung.
2. Zulassung von Leistungserbringer\*innen durch ein paritätisch besetztes Gremium der Selbstverwaltung auf Bundesebene.
3. Eindeutige Regelungen für Antragstellung und nachhaltigen Teilnahme qualifizierter Leistungserbringer\*innen ohne zeitliche Befristungen.