

NETZWERK SELTENE ERKRANKUNGEN-MV64e

Monika Glauch¹, Netzwerk Leistungserbringer seltene Erkrankungen im Modellvorhaben §64e²; Universitätsklinikum Tübingen, Zentrum für Seltene Erkrankungen Tübingen; ² Netzwerk Leistungserbringer seltene Erkrankungen im Modellvorhaben §64e (siehe Anhang)

Das Modellvorhaben 64e

Die Genomdiagnostik im Sinne der Ganz-Genom-Sequenzierung hat das Potential, die Diagnostik von seltenen Erkrankungen (SE) entscheidend zu verbessern, da nun nicht nur die kodierenden Sequenzen der Exom-Analyse, sondern alle 3 Milliarden Basen des Genoms zur Analyse verfügbar werden. Während in anderen Gesundheitssystemen bereits große Projekte zur Genomsequenzierung bei SE etabliert wurden, gehört die Genomsequenzierung in Deutschland noch nicht zur Regelversorgung der gesetzlichen Krankenkassen. Das Gesundheitsversorgungsweiterentwicklungsgesetz (GVWG) vom 11.07.2021 (BGBl. I, 2754) hat in § 64e SGB V ein Modellvorhaben (MV64e) zur umfassenden Diagnostik und Therapiefindung mittels Genomsequenzierung sowohl bei SE als auch bei onkologischen Erkrankungen bestimmt und somit eine rechtliche Grundlage für die Integration der Genommedizin in die Gesundheitsversorgung in Deutschland geschaffen. An dem MV64e nehmen mehr als zwanzig Universitätsklinika teil, die Patient:innen entlang eines strukturierten Versorgungspfades interdisziplinär besprechen, Genomanalysen durchführen und die (neuen) genetischen Varianten bewerten. Dieses Versorgungsspektrum der teilnehmenden Kliniken wurde in einem Vertrag der GKVS und dem VUD festgelegt, so dass Patient:innen im MV64e eine möglichst optimale Genomdiagnostik erhalten. Die wissenschaftliche Nachnutzung der Daten wurde durch eine Rechtsverordnung geregelt mit dem BfArM als Organisations-Plattform.

Das Netzwerk Seltene Erkrankungen-MV64e

Um die organisatorische und insbesondere auch die wissenschaftliche Zusammenarbeit in Bezug auf die SE im Modellvorhaben zu fördern, haben sich die derzeit 23 zugelassenen SE-Leistungserbringer im MV64e zu einem „Netzwerk für Seltene Erkrankungen im Modellvorhaben64e“ zusammengeschlossen (NSE-MV64e). Konkrete Ziele und Aktivitäten des NSE-MV64e sollen hier vorgestellt werden:

- 1.** Die im Rahmen des MV64e erhobenen klinischen und genomischen Daten sollen für die gemeinsame Nutzung in Versorgung und Forschung im Sinne der Rechtsverordnung zur Verfügung gestellt werden. Dazu betreibt das Netzwerk eine gemeinsame Datenplattform. Neben dem Kerndatensatz des MV64e, der an das BfArM weitergeleitet wird, können hier weitergehende Daten zu SE-Patient:innen der Leistungserbringer erhoben und analysiert werden.
- 2.** Zu den gemeinsamen Aktivitäten gehören zudem entsprechend der Vorgabe des GKVS-VUD-Vertrags die Organisation jährlicher Ringversuche, die der Qualitätssicherung sowohl der technischen Durchführung und der Auswertung der Genomsequenzierung als auch der Patientenversorgung dienen.
- 3.** Zur gemeinsamen Diskussion komplexer Genom-Befunde der einzelnen Standorte werden Leistungserbringer-übergreifende multizentrische Fallkonferenzen im Rahmen des NSE-MV64e etabliert. Unter Einbeziehung ausgewiesener Expert:innen zu den jeweiligen Befunden sollen hierbei die gemeinsame Kompetenz des NSE-MV64e genutzt werden, um die Klärung der klinischen Signifikanz der Varianten zu erreichen.
- 4.** Darüber hinaus bietet das NSE-MV64e die Möglichkeit zum Austausch der Fachexpert:innen bei der Diagnose von ultraseltenen Erkrankungen; entsprechende Kooperationsprojekte können auf der Basis der NSE-Plattform entwickelt und etabliert werden; hierfür bedarf es dann weiterer Forschungskooperations- und Datenverarbeitungs-Verträge.

Die aktuellen Ergebnisse der gemeinsamen Aktivitäten des NSE-MV64e sollen im Rahmen der NAKSE vorgestellt werden.

Anhang

Leistungserbringer Modellvorhaben §64e

RWTH Aachen, Charité – Universitätsmedizin Berlin, Universitätsklinikum Bonn, Universitätsklinikum Dresden, Universitätsklinikum Düsseldorf, Universitätsklinikum Erlangen, Universitätsklinikum Essen, Universitätsklinikum Freiburg, Universitätsklinikum Göttingen, Hamburg UKE, MHH Hannover, Universitätsklinikum Heidelberg, Universitätsklinikum Jena, Universitätsklinikum Köln, Universitätsklinikum Leipzig, Klinikum der Universität München (LMU), Technische Universität München, Universitätsklinikum Münster, Universitätsklinikum Regensburg, Universitätsklinikum Schleswig-Holstein, Universitätsklinikum Tübingen, Universitätsklinikum Ulm, Universitätsklinikum Würzburg.