



# Genomsequenzierung als Schlüssel zur besseren Versorgung Selten erkrankter Patienten

Ute Pappelbaum

**Der Verband der Universitätsklinika Deutschlands (VUD) und der GKV-Spitzenverband nutzen den Tag der Seltenen Erkrankungen am 28. Februar 2025, um auf die Fortschritte und Potenziale dieser Initiative aufmerksam zu machen. Mehr als 8.000 Seltene Erkrankungen sind bekannt, und die Zahl steigt kontinuierlich. Obwohl jede einzelne dieser Erkrankungen nur wenige Menschen betrifft, ergibt sich durch ihre Vielzahl eine große Gruppe von Betroffenen. Die genetische Diagnostik bietet hier eine Chance, bestehende Versorgungslücken zu schließen.**

## Modellvorhaben Genomsequenzierung an 27 Spitzenzentren etabliert

Zur Verbesserung der Diagnostik und Behandlung wurde das Modellvorhaben Genomsequenzierung ins Leben gerufen. Aktuell nehmen 27 spezialisierte Spitzenzentren der Universitätsklinika daran teil. Diese Zentren verfügen über multidisziplinäre Teams mit umfassender Expertise in Humangenetik und Seltenen Erkrankungen. Durch einen Vertrag mit dem GKV-Spitzenverband wird sichergestellt, dass die Genomsequenzierung unter höchsten Qualitätsstandards erfolgt und gezielt Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf eine genetisch bedingte Erkrankung untersucht werden.

## Wissensgenerierende Versorgung: Neue Erkenntnisse für Diagnostik und Therapie

Ein zentrales Ziel des Modellvorhabens ist die sogenannte wissensgenerierende Versorgung. Dabei werden klinische und genomische Daten in einer gemeinsamen Dateninfrastruktur gebündelt und für Ärztinnen, Ärzte sowie Forschende nutzbar gemacht. Dies ermöglicht nicht nur eine verbesserte Diagnose, sondern auch die Entwicklung neuer Therapieansätze. Zudem erlaubt die umfassende Datenauswertung eine fundierte Evaluierung des Modellvorhabens, um dessen Überführung in die Regelversorgung zu prüfen.

## Erste Erfolge: Schnelle Diagnosen für kritisch kranke Kinder

Die bisherigen Ergebnisse des Modellvorhabens zeigen vielversprechende Erfolge. Ein Universitätsklinikum berichtet, dass bereits zu Beginn der Initiative bei drei von vier kritisch kranken Kindern auf einer Intensivstation durch die

Genomsequenzierung eine Diagnose gestellt werden konnte. Dies hatte unmittelbare Auswirkungen auf die Therapie und brachte den betroffenen Familien eine dringend benötigte Gewissheit.

## Zukunftsperspektiven: Innovationen für das deutsche Gesundheitssystem

Jens Bussmann, Generalsekretär des VUD, betont die Bedeutung des Modellvorhabens für die Zukunft des deutschen Gesundheitssystems. Neben der besseren Versorgung von Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen sei das Projekt ein wegweisender Ansatz, um innovative Technologien in einem qualitätsgesicherten Rahmen zu erproben. Auch Stefanie Stoff-Ahnis, stellvertretende Vorstandsvorsitzende des GKV-Spitzenverbandes, hebt hervor, dass die gesetzlichen Krankenkassen mit diesem Modellvorhaben eine hochmoderne Diagnostik ermöglichen. Dabei sei es essenziell, höchste Qualitätsstandards einzuhalten, um sowohl die Patientensicherheit als auch die Effizienz der Versorgung zu gewährleisten.

## Fortschritt durch gezielte Kooperation von Wissenschaft, Klinik und Krankenkassen

Mit der Genomsequenzierung steht eine wegweisende Technologie zur Verfügung, die nicht nur die Diagnosestellung verbessert, sondern langfristig auch zur Entwicklung neuer Behandlungsansätze beiträgt. Das Modellvorhaben zeigt, wie durch gezielte Zusammenarbeit von Wissenschaft, Klinik und Kostenträgern Innovationen für Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen nutzbar gemacht werden können.

Versicherungs- und Finanznachrichten

# expertenReport



<https://www.experten.de/id/4938091/Genomsequenzierung-als-Schluessel-zur-besseren-Versorgung-Selten-erkrankter-Patienten/>