

Deutscher Bundestag  
Ausschuss f. Gesundheit

Ausschussdrucksache  
**19(14)311(31)**  
gel VB zur öffentl. Anh. am  
12.04.2021 - GVWG  
09.04.2021



**BVDH e.V.** • Linienstr. 127 • 10115 Berlin

Deutscher Bundestag  
Ausschuss für Gesundheit

Platz der Republik 1  
11011 Berlin

**nur per Mail:** [Anja.luedtke@bundestag.de](mailto:Anja.luedtke@bundestag.de); [gesundheitsausschuss@bundestag.de](mailto:gesundheitsausschuss@bundestag.de)

**Stellungnahme zu:**

**Modellvorhaben Genomsequenzierung (neuer §64d SGB V)  
Änderungsantrag 3 zum Entwurf eines Gesetzes zur Weiterentwicklung der  
Gesundheitsversorgung (BT-Drs. 19/26822)**

Sehr geehrter Herr Vorsitzender,  
sehr geehrte Damen und Herren,

der Änderungsantrag soll die Schaffung eines Modellvorhabens zur umfassenden Diagnostik und Therapiefindung mittels Genomsequenzierung bei seltenen und onkologischen Erkrankungen regeln.

Die geplante Regelung (§64d SGB V) verpflichtet die Krankenkassen zum Abschluss eines Vergütungsvertrages mit den Leistungserbringern, insbesondere universitären Einrichtungen und macht Vorgaben zum Zugang zu den Genomuntersuchungen für Erkrankte sowie zur Erhebung und Nutzung der gewonnenen genomischen und klinischen Daten, die sowohl zur individuellen Diagnosestellung und Therapieplanung als auch zur Nutzung im Rahmen internationaler Forschungsvorhaben („Datasharing“) genutzt werden sollen.

Grundsätzlich begrüßt unser Verband die Zielsetzung des Gesetzes, nämlich die Verpflichtung der Krankenkassen, die Ganzgenomsequenzierung als wichtige diagnostische Methodik bei seltenen und onkologischen Erkrankungen anzuerkennen sowie die Vernetzung der Daten von sehr seltenen Erkrankungsfällen zur wissenschaftlichen Nutzung und Entwicklung von Therapien.

Allerdings impliziert das Vorhaben, dass bisher seltene Erkrankungen schlecht oder gar nicht diagnostiziert würden und nach Umsetzung des Modellvorhabens eine wesentliche Verbesserung der Versorgung stattfinden würde. Zudem, dass die Betroffenen schneller eine für sie wichtige spezifische Therapie erhalten würden. Aus unserer Sicht entspricht dies nicht der Versorgungsrealität.

Menschen mit seltenen Erkrankungen aufgrund einzelner genetischer (monogener)

**Berufsverband Deutscher  
Humangenetiker (BVDH) e.V.**

**Vorstand**

**Präsident**  
Dr. med. Nicolai Kohlschmidt

**Vizepräsident**  
Prof. Dr. rer. nat. Jürgen Kunz

**Weitere Vorstandsmitglieder**

**Schatzmeister**  
Dr. med. Hanns-Georg Klein

**Schriftführerin**  
Dr. rer. nat. Heike Torkler

Dr. rer. nat. Frank Dechend  
Dr. med. Isolde Schreyer  
Dr. med. Bernt Schulze

8. April 2021

**Geschäftsstelle**  
Liniestraße 127  
10115 Berlin

Tel. +49-(0)30-55 95 44 11  
Fax +49-(0)30-55 95 44 14

[info@bvdh.de](mailto:info@bvdh.de)  
[www.bvdh.de](http://www.bvdh.de)

**Bankverbindung**  
Deutsche Apotheker- und Ärztebank eG  
BLZ 300 606 01  
Konto 35 86 936

IBAN DE30 3006 0601 0403 5869 36  
BIC DAAEDEDXXX

UID DE 238 391 914

Finanzamt für Körperschaften 1 Berlin

**VR 28407B** Amtsgericht Charlottenburg

Veränderungen sind insbesondere Kinder, gerade bei schweren chronischen oder lebensbegrenzenden Erkrankungen. Im Erwachsenenalter ist die Bedeutung genetischer Veränderungen nur sehr schwer von Umweltfaktoren (Ernährung, Lebensführung, Umweltgifte, Infektionen) zu trennen. Chronische Erkrankungen bei Kindern führen zu Einschränkungen der motorischen und kognitiven Entwicklung, teilweise auch des Gedeihens bzw. Wachstums. Es handelt sich mithin um Kinder, die in nach § 119 SGB V seit Jahrzehnten etablierten sozialpädiatrischen Zentren (SPZs) betreut werden. Wir verweisen hierzu auf § 4 Frühförderungsverordnung: „Die frühzeitige Erkennung, Diagnostik und Behandlung durch sozialpädiatrische Zentren ist auf Kinder ausgerichtet, die wegen Art, Schwere oder Dauer ihrer Behinderung oder einer drohenden Behinderung nicht von geeigneten Ärzten oder geeigneten interdisziplinären Frühförderstellen oder nach Landesrecht zugelassenen Einrichtungen mit vergleichbarem interdisziplinärem Förder-, Behandlungs- und Beratungsspektrum (§ 3) behandelt werden können.“

Die deutschlandweit etwa 150 SPZs bieten einen niedrigschwelligen Zugang, in der Regel nach Überweisung von KinderärztInnen, teilweise auf Initiative von Kindergärten. Sie stehen immer unter kinderärztlicher Leitung und beschäftigen auch KinderneurologInnen, KinderpsychologInnen sowie TherapeutInnen verschiedener Fachrichtungen und bewerten zunächst den Schweregrad der Beeinträchtigung und erheben die möglichen Differentialdiagnosen. Sie arbeiten in einem regionalen Netzwerk eng mit auf die Behandlung und Diagnostik von Kindern ausgerichteten AugenärztInnen, HNO-ÄrztInnen bzw. PädaudiologInnen, RadiologInnen, OrthopädInnen und NeurochirurgInnen zusammen.

Fast alle SPZs verfügen über eine Kooperation mit einer humangenetischen Einrichtung, sei es ein MVZ eines Universitätsklinikums oder sonstige vertragsärztlich tätige HumangenetikerInnen. Dadurch besteht ein niedrigschwelliger flächendeckender Zugang zu komplexen humangenetischen Leistungen, „größere Gen-Panels“ (siehe Begründung zu Nummer 1 Buchstabe a des Antrags) sind eine seit spätestens 2016 im EBM verankerte Regelleistung, Exomsequenzierungen (Whole Exome Sequencing – WES) werden ebenfalls angeboten. Die technische Infrastruktur ist für die im Änderungsantrag genannten Untersuchungen durchweg in humangenetischen Laboren etabliert, zu deren Schaffung bedarf es keines Modellprojektes.

Allerdings sind die personellen fachärztlichen Ressourcen begrenzt. Um allen Betroffenen, unabhängig von ihrem Wohnort, ihrem Versicherungsstatus und ihrer familiären Herkunft, einen gleichberechtigten Zugang zu den Leistungen zu ermöglichen, sind die SPZs wichtige Gatekeeper, die zum Beispiel eine nicht-progrediente spastische Bewegungsstörung als Komplikation einer Frühgeburtlichkeit oder eine, nicht als Behinderung geltende, Lernstörung (IQ 70-85) von der nahezu 10% eines Geburtsjahrgangs betroffen sind, von schwerwiegenderen und ihrer Ätiologie unklaren Störungen zu trennen.

Geschieht dies nicht, ist damit zu rechnen, dass insbesondere Kinder aus Akademiker-Familien in Universitätsstädten von dem Modellprojekt profitieren und

Kinder aus ländlichen Gebieten (aber z.B. auch den Großstädten Bremen, Stuttgart, Cottbus, Chemnitz, Trier und Siegen) oder sozial benachteiligten Haushalten keinen Zugang finden.

Leider nicht realistisch ist es, zu erwarten, dass für diese Kinder kurzfristig eine wirksame Therapie gefunden würde. Es gibt bisher nur wenige monogene Erkrankungen, die spezifisch medikamentös therapiert werden können. Dies sind insbesondere bestimmte Stoffwechselerkrankungen, die Mukoviszidose bei einigen definierten Mutationsformen, die spinale Muskelatrophie, ein Teil der Jungen mit einer Muskeldystrophie Duchenne sowie das Prader-Willi-Syndrom. Die drei erstgenannten Diagnosen werden fast alle im Rahmen des gesetzlichen Neugeborenen-Screenings erkannt. Es gibt zwar viele seltenere Stoffwechselerkrankungen, für diese steht aber fast nie eine Therapie zur Verfügung. Bei der Muskeldystrophie Duchenne spielt die CK-Bestimmung eine wichtige Rolle, ein Prader-Willi-Syndrom wird über einen Methylierungstest erkannt, bei der Anwendung einer Exom- oder Genomanalyse würde ein wesentlicher Teil der Fälle übersehen (Uniparentale Disomien/UPD 15).

Zur Entwicklung neuer Therapien bei seltenen monogenen Erkrankungen finden wissenschaftliche Untersuchungen auf Protein-Ebene („Proteom“) statt. Diese Technik wird von dem Modellvorhaben aber nicht erfasst. Es gibt größere Studien, die in Zusammenarbeit mit außeruniversitären Forschungseinrichtungen (z.B. Leibniz-Institut) und vertragsärztlichen HumangenetikerInnen durchgeführt und öffentlich gefördert werden.

Das Modellvorhaben betont zu Recht die Bedeutung der „standardisierten Phänotypisierung“ (§ 64d Absatz 2 Punkt 3.). Diese Phänotypisierung ist seit Jahren eine Kernaufgabe des Faches Humangenetik, es ist dagegen unklar, wer die Phänotypisierung an den „Zentren für seltene Erkrankungen“ durchführen soll. Es gibt, an Universitätsklinik und im vertragsärztlichen Bereich, zahlreiche unbesetzte Facharztstellen in der Humangenetik. Wenn ein wichtiger Teilbereich der Tätigkeit auf die Universitätsklinik konzentriert werden soll, sind die im Modellvorhaben vorgesehenen Leistungen insgesamt nicht zu erbringen. Tatsächlich ist es so, dass bereits jetzt der allergrößte Teil der Kinder mit seltenen Erkrankungen durch nicht-universitäre HumangenetikerInnen betreut wird.

Wir kritisieren auch die sehr vage Definition bezüglich der zumutbaren Dauer der Diagnosefindung im Gesetzesantrag. Die Wartezeit bis zur Aufnahme in das Projekt muss eindeutig geregelt werden. Hierfür sollten als Obergrenze, analog zur Regelung des TSVG, dreißig Tage gelten. Der Begriff „Sequenzierung“ (Absatz 2 Punkt 7.) ist nicht hinreichend definiert; geht es um „Nassstrecke“, Erstellung der FastQ-Files oder die wissenschaftliche Auswertung? Wir schlagen als Maximalzeitraum eine Frist von drei Monaten ab Aufnahme in das Projekt (also einschließlich Beratung und Phänotypisierung) vor.

Für onkologische Erkrankungen, bei denen es um eine rasche Therapieentscheidung geht, wären diese Fristen allerdings viel zu lang. Hier schlagen wir eine Woche von der Anmeldung bis zur Aufnahme in das Modellvorhaben vor, gefolgt von einer Dauer von zwei, maximal vier, Wochen für die molekulargenetische Analyse. Das sind Zeiten, die der Behandlungskonsequenz angemessen sind und die molekularpathologische Einrichtungen in der Regel auch einhalten können.

Wir sehen außerdem verschiedene rechtliche Unklarheiten und Widersprüche. Zur Vermeidung von Wiederholungen verweisen wir der Einfachheit halber auf das im Anhang befindliche Gutachten der von uns beauftragten Rechtsanwälte Mangold, Clausen und Makoski.

Es muss im Interesse einer erfolgreichen Durchführung des Modellvorhabens die Beteiligung der vertragsärztlichen SpezialistInnen aus Humangenetik und Pathologie sichergestellt werden. Universitäre Zentren werden die notwendigen Leistungen alleine nicht durchführen können.

Der Zugang der Patienten („Versicherten“) sollte dagegen nur über die SPZs oder vertragsärztliche HumangenetikerInnen (die ja auch an Universitätsklinika tätig sind) erfolgen, bei Tumorkranken über die lokalen Tumorkonferenzen.

Keine Einwände hätten wir, wenn die interdisziplinären Konferenzen (mindestens zwei oder drei Facharzd Disziplinen entsprechend der MWBO) mit wöchentlicher Frequenz gesetzlich festgeschrieben würden. Entsprechende Vorgaben gibt es bereits bei den Tumorkonferenzen.

Schließlich lässt das Modellvorhaben klare Vorschriften zur Qualitätssicherung und zu den Patientenrechten vermissen. Der Verweis auf die Regelungen des Gendiagnostikgesetzes ist irreführend, da das GenDG nach § 2 Absatz 2 Satz 1 bei Genanalysen zu Forschungszecken („Modellvorhaben“) keine Anwendung findet. Wir sehen also insgesamt erhebliche Kritikpunkte, erkennen aber auch die Chancen des Gesetzes.

Sehr gerne stehe ich als Vertreter meines Verbandes den Ausschussmitgliedern für Fragen während der Anhörung oder im Anschluss zur Verfügung.

Mit freundlichen Grüßen

Dr. Nicolai Kohlschmidt  
Präsident des BVDH

Anlage: Gutachten der RAe Mangold, Clausen und Makoski

**Juristische Stellungnahme zu dem Entwurf § 64d SGB V neu –  
Modellvorhaben zur umfassenden Diagnostik und Therapiefindung mittels  
Genomsequenzierung**

**Rechtsanwälte Andrea Mangold, Dr. Tilman Clausen, und Dr. Kyrill Makoski**

Grundsätzlich wird die mit dem vorgelegten Entwurf verfolgte Zielsetzung, Modellvorhaben zur umfassenden Diagnostik und Therapiefindung mittels Genomsequenzierung zu implementieren, begrüßt. Der Entwurf bedarf allerdings in mehreren Punkten der grundlegenden Überarbeitung, um dieses Ziel auch tatsächlich zu erreichen. Der Änderungsbedarf bezieht sich sowohl auf die Konzeption als auch auf die Ausgestaltung im Detail. Einzelheiten können der nachfolgenden Darstellung entnommen werden. Auffällig ist, dass der Entwurf einerseits eine extrem zügige Umsetzung vorschreibt, als es um den Vertragsschluss und Antragsfristen geht. Andererseits soll der nach dem Entwurf zwischen dem Spitzenverband Bund und den Leistungserbringern zu schließende Vertrag der Genehmigung des Bundesgesundheitsministeriums bedürfen, wofür keine Fristen vorgesehen sind.

**I. Zum Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V.**

Der Berufsverband Deutscher Humangenetiker e.V. ist die berufspolitische Vertretung der Fachärztinnen und Fachärzte für Humangenetik sowie spezialisierter Naturwissenschaftler in Deutschland. Über seine Mitglieder repräsentiert er über 90% der humangenetischen Leistungserbringer in Deutschland. Der BVDH ist als Ringversuchsorganisation entsprechend der Richtlinie der Bundesärztekammer zur Qualitätssicherung laboratoriumsmedizinischer Untersuchungen akkreditiert und vertritt die Humangenetik auch im Verband europäischer fachärztlicher Spezialisten (UEMS).

Seine Mitglieder beteiligen sich an der Entwicklung von Diagnostikstandards und Leitlinien, an der Qualitätssicherung sowie an der Diskussion gesellschaftspolitischer Fragen, soweit sie die Genetik betreffen, in letzter Zeit insbesondere die nichtinvasive Pränataldiagnostik.

Im BVDH sind sowohl in vertragsärztlichen Einrichtungen in privater Trägerschaft in der Patientenversorgung tätige Naturwissenschaftler und Fachärzte als auch solche an

## Stellungnahme zu § 64d SGB V-E

Universitätsinstituten organisiert. Dabei unterscheidet sich der inhaltliche Umfang der Patientenversorgung und der eingesetzten Diagnostik nicht, es besteht kein qualitatives Gefälle zwischen Universitäten und sonstigen Leistungserbringern in der Humangenetik.

### II. Zum Gesetzesentwurf

#### 1. Allgemein/Einführung

In Kapitel 3 des Fünften Buches Sozialgesetzbuches sind die Leistungen der Krankenversicherung geregelt und dort zunächst allgemeine Leistungsvorgaben, Vorgaben zur Früherkennung, zur Krankenbehandlung, Zahnersatz sowie weiteren Leistungen. Im letzten Abschnitt dieses Kapitels (Abschnitt 10) geht es schließlich um die Weiterentwicklung der Versorgung. Der Begriff Weiterentwicklung der Versorgung wird dabei weit verstanden.

So sieht die grundlegende Norm des § 63 SGB V in seinem Abs. 1 vor, dass die Krankenkassen und ihre Verbände im Rahmen ihrer gesetzlichen Aufgabenstellung zur Verbesserung der Qualität und der Wirtschaftlichkeit der Versorgung Modellvorhaben zur Weiterentwicklung der Verfahrens-, Organisations-, Finanzierungs- und Vergütungsformen der Leistungserbringung durchführen oder nach § 64 vereinbaren können.

Alternativ können nach § 63 Abs. 2 SGB V die Krankenkassen Modellvorhaben zu Leistungen zur Verhütung und Früherkennung von Krankheiten, zur Krankenbehandlung sowie bei Schwangerschaft und Mutterschaft, die nach den Vorschriften dieses Buches oder auf Grund hiernach getroffener Regelungen keine Leistungen der Krankenversicherung sind, durchführen oder nach § 64 SGB V vereinbaren.

Grundlegend unterscheidet § 63 SGB V damit zwischen **Strukturmodellen**, die die Art und Weise der Leistungserbringung modifizieren (Abs. 1, 3, 3a, 3b und 3c) und **Leistungsmodellen**, die sich auf den Inhalt der Leistungen beziehen (Abs. 2, 3d und 4).

Für Strukturmodelle sieht § 63 Abs. 3 S. 1 SGB V vor, dass bei derartigen Modellvorhaben von den Vorgaben des vierten und des zehnten Kapitels des SGB V abgewichen werden darf (Suspendierung des Leistungserbringungs- und Datenschutzrechtes). Eine vergleichbare Vorschrift fehlt in Bezug auf Leistungsmodelle.

## Stellungnahme zu § 64d SGB V-E

Entsprechend sieht § 64 SGB V in seinem Abs. 1 vor, dass Krankenkassen und ihre Verbände mit den in der gesetzlichen Krankenversicherung zugelassenen Leistungserbringern oder Gruppen von Leistungserbringern Vereinbarungen über die Durchführung von Modellvorhaben nach § 63 Abs. 1 oder 2 schließen können:

§ 64a SGB V hat Modellvorhaben zur Arzneimittelversorgung zum Gegenstand und sieht vor, dass die Kassenärztliche Vereinigung und die entsprechende Interessenvertretung der Apotheker auf Landesebene mit den zuständigen Krankenkassenverbänden Modellvorhaben vereinbaren können. Sofern keine Einigung über die Durchführung eines Modellvorhabens erzielt wird, kann jede Vertragspartei ein Schiedsgremium anrufen.

Vergleichbar ist die Regelung des § 64c Abs. 3 SGB V betreffend Modellvorhaben zum Screening auf 4MRGN.

§ 64b SGB V sieht lediglich als Zielsetzung vor, dass es auch Modellvorhaben zur Versorgung psychisch kranker Menschen geben soll.

Neu vorgelegt wurde nun von den Fraktionen der CDU/CSU und SPD im Zusammenhang mit dem Entwurf eines Gesetzes zur Weiterentwicklung der Gesundheitsversorgung (Gesundheitsversorgungsweiterentwicklungsgesetz – GVWG) ein Entwurf eines in das Fünfte Sozialgesetzbuch neu einzufügenden § 64d SGB V-E, der Modellvorhaben zur umfassenden Diagnostik und Therapiefindung mittels Genomsequenzierung bei seltenen und onkologischen Erkrankungen regelt.

Mit diesem Entwurf soll – wie auch in anderen Ländern Europas und von der EU-Kommission gefördert – die Versorgung der Patienten verbessert werden durch die Verknüpfung genomischer und phänotypischer, klinischer Daten („genomDE“, siehe <https://www.bundesgesundheitsministerium.de/themen/gesundheitswesen/personalisierte-medizin/genomde-de.html>).

## Stellungnahme zu § 64d SGB V-E

### 2. Entwurf § 64d SGB V-E

Die Genomsequenzierung soll sowohl für seltene als auch für onkologische Erkrankungen durchgeführt werden. Beide Bereiche unterscheiden sich jedoch sowohl von den fachlichen als auch den zeitlichen Anforderungen. So bedarf üblicherweise die molekulargenetische Untersuchung des Tumors bei onkologischen Erkrankungen nicht des persönlichen Kontakts zwischen Humangenetiker und Patient. Dies gilt jedenfalls so im Bereich der rein somatischen Tumordiagnostik. Da bei genomischen Untersuchungen von Tumorgeweben immer auch erbliche (Keimbahn-) Varianten nachgewiesen werden, ist eine Beteiligung eines Facharztes für Humangenetik wichtig. Unter Berücksichtigung der Dringlichkeit der Diagnostik bei Tumorkranken könnte aber ein differenzierter Ansatz für den Zeitpunkt der Einbindung gewählt werden.

Bei den seltenen Erkrankungen ist für die Phänotypisierung eine persönliche Untersuchung des Patienten durch den Humangenetiker indiziert und damit der persönliche Kontakt unerlässlich. Eine Trio-Sequenzierung (Sequenzierung auch der beiden Elternteile) kann nur nach einer humangenetischen Beratung erfolgen, da die Untersuchung der Eltern prädiktiv erfolgt.

Eine Differenzierung der Ausgestaltung des Modellvorhabens erscheint insoweit sinnvoll, gerade in Bezug auf Zugang und Umfang, um die Versorgung der Patienten zu optimieren. Dieses Erfordernis wird im aktuellen Gesetzesentwurf zwar teilweise gesehen (so in § 64d Abs. 2 S. 3 SGB V-E), jedoch nicht durchgängig und stringent umgesetzt.

#### a) Vertragsschluss

Die Umsetzung des mit der Neueinführung dieses § 64d SGB V-E verfolgten Zieles, Modellvorhaben zur umfassenden Diagnostik und Therapiefindung mittels Genomsequenzierung bei seltenen und onkologischen Erkrankungen zu implementieren (vgl. Begründung des Entwurfes, Seite 17 oben), soll in juristischer Hinsicht dergestalt erfolgen, **dass der Spitzenverband Bund der Krankenkassen verpflichtet wird, mit den Leistungserbringern einen Vertrag zur Durchführung des Modellvorhabens zu schließen.**

#### b) Vertragsinhalte

In dem Vertrag soll eine Vielzahl von Punkten, die in Abs. 7 genannt sind, geregelt werden. Dies umfasst die Indikationen, die weiteren Teilnahmevoraussetzungen, die Voraussetzungen zur „Rücküberweisung“ der Versicherten zur weiteren Behandlung, Qualitätsanforderungen für die



## Stellungnahme zu § 64d SGB V-E

teilnehmenden Leistungserbringer, Anforderungen an Koordination und Struktur sowie Kooperation der Leistungserbringer, Fragen der datenschutzkonformen Einwilligung der Versicherten, einheitliche Vorgaben zur Vergütung und Maßnahmen zur Sicherstellung der Wirtschaftlichkeit.

### **c) Teilnahmevoraussetzungen für Leistungserbringer**

#### **aa) Teilnehmerkreis zu eng gefasst**

§ 64d Abs. 3 S. 1 SGB V-E definiert den Kreis der Leistungserbringer, die für einen derartigen Vertragsschluss und damit für die Durchführung dieses Modellvorhabens in Betracht kommen:

- Krankenhäuser und Hochschulkliniken, die jeweils über ein Zentrum für seltene Erkrankungen oder über ein Zentrum für onkologische Erkrankungen entsprechend der GBA-Richtlinie zu § 136c Abs. 5 SGB V verfügen, das auch aus einem Zusammenschluss mehrerer Krankenhäuser oder eines Krankenhauses mit Fakultäten bestehen kann oder
- sonstige Leistungserbringer der Humangenetik, die die Aufgabe nach § 64d Abs. 2 SGB V-E wahrnehmen können.

Der Verweis auf die Anforderungen des Beschlusses des Gemeinsamen Bundesausschusses über die Erstfassung der Regelungen zur Konkretisierung der besonderen Aufgaben von Zentren und Schwerpunkten erfolgt zutreffend, um in Bezug auf die Versorgung der Patienten sicherzustellen, dass etwaige Teilnehmer am Modellversuch im Hinblick auf die mit GBA-Richtlinie bezweckte Qualitätssicherung bestimmte Mindestvorgaben, insbesondere Mindestfallzahlen, erfüllen und nachweisen müssen.

Eine weitere Voraussetzung stellt § 64d Abs. 3 S. 2 SGB V auf, indem dort formuliert wird, dass die Leistungserbringer über ein **interdisziplinäres und multiprofessionelles** Versorgungsangebot verfügen und die koordinierenden Aufgaben zur Diagnostik und Therapiefindung nach Abs. 2 übernehmen.

**Die Formulierung in Satz 2 ist dabei dahingehend zu ändern/klarzustellen, dass diese Voraussetzung (interdisziplinäres und multiprofessionelles Versorgungsangebot) denklologisch nicht für die Vertragsärzte für Humangenetik gelten kann bzw. darf.**

## Stellungnahme zu § 64d SGB V-E

Diese Änderung ist auch aus dem Grund in tatsächlicher Hinsicht erforderlich, als ohnehin viel zu wenige Humangenetiker (circa 300) auf Leistungserbringerseite zur Verfügung stehen. Würde man durch die im Entwurf vorgeschlagene Formulierung im Ergebnis die vertragsärztlich tätigen Humangenetiker von der Teilnahme an diesem Modellvorhaben ausschließen, wird dadurch die Erreichung der Ziele (Implementierung derartiger Modellvorhaben) konterkariert.

Eine möglichst breit gestreute Teilnahmeberechtigung entspricht dem Ziel des Modellvorhabens, umfassend Daten für Forschung und Behandlung zu sammeln. Je mehr Einrichtungen an dem Vorhaben teilnehmen, desto geringer sind die Hürden und desto breiter die Zugangsmöglichkeiten für die Versicherten.

Um eine möglichst breit gestreute Teilnahmeberechtigung zu erreichen, wird vorgeschlagen, § 64d Abs. 4 SGB V-E dahingehend zu ändern, dass der Spitzenverband Bund der Krankenkassen bei der Entscheidung über die Berechtigung der antragstellende Leistungserbringer zur Teilnahme an dem Modellvorhaben verpflichtet wird, die ganze Breite der Leistungserbringer zu berücksichtigen:

- Krankenhäuser und Hochschulkliniken, die über ein Zentrum für seltene Erkrankungen oder über ein Zentrum für onkologische Erkrankungen entsprechend der GBA-Richtlinie zu § 136c Abs. 5 SGB V verfügen, das auch aus einem Zusammenschluss mehrerer Krankenhäuser oder eines Krankenhauses mit Fakultäten bestehen kann und
- sonstige Leistungserbringer der Humangenetik, die unabhängig von ihrer Rechtsform an der vertragsärztlichen Versorgung teilnehmen und die Aufgabe nach § 64d Abs. 2 SGB V-E wahrnehmen können.

Diese Präzisierung empfiehlt sich auch vor dem Hintergrund, dass die Entscheidung des Spitzenverbandes Bund der Krankenkassen sofort vollziehbar sein soll.

### **bb) regelmäßige Teilnahme an Fallkonferenzen als Voraussetzung**

Weitere Teilnahmevoraussetzung soll gemäß § 64d Abs. 3 S. 3 SGB V-E die regelmäßige Teilnahme an interdisziplinären Fallkonferenzen sein. Wenn durch das Modellvorhaben aber vorrangig Daten für eine umfangreiche Genomsequenzierung gesammelt werden sollen, ist dieses Erfordernis nicht nachvollziehbar und in der Sache nicht erforderlich.

## Stellungnahme zu § 64d SGB V-E

Die meisten Humangenetiker sind jetzt schon in entsprechende Strukturen eingebunden, z.B. im Rahmen der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung nach § 116b SGB V oder von Tumorkonferenzen. Es sollte deshalb klargestellt werden, ob diese Strukturen und wenn ja welche auch als Interdisziplinäre Fallkonferenzen im Sinne von § 64d SGB V-E angesehen werden können. Wenn dies nicht gewünscht wird, muss den Teilnehmern am Modellvorhaben die Möglichkeit gegeben werden, diese Konferenzen erst aufzubauen, zumal der Start des Modellvorhabens vom Abschluss des Rahmenvertrages abhängt. Weiterhin sollte klargestellt werden, in welchen Fällen interdisziplinäre Fallkonferenzen vorgeschrieben werden sollen und wer daran teilnehmen soll.

### **cc) zu kurze Antragsfrist**

Die teilnahmewilligen Leistungserbringer werden nach § 64d Abs. 4 S. 1 verpflichtet, binnen zwei (!! ) Wochen nach Inkrafttreten des Gesetzes den entsprechenden Antrag auf Teilnahme beim Spitzenverband Bund unter Nachweis, dass sie die vorgenannten Teilnahmevoraussetzungen erfüllten, zu stellen.

**Diese Frist ist zu kurz bemessen und bedarf der Verlängerung.**

### **dd) fehlende Regelung für später hinzukommende Teilnehmer**

Es gibt keine Regelungen im Entwurf, unter welchen Voraussetzungen weitere Teilnehmer an dem Modellvorhaben auch nach dem 01.01.2022 hinzukommen können, wenn sie die Voraussetzungen gemäß § 64d Abs. 2 SGB V-E erfüllen. Hier sollte der Gesetzentwurf dementsprechend um eine Regelung ergänzt werden, die das Hinzutreten weiterer Teilnehmer an den Modellvorhaben ermöglicht.

### **ee) fehlende Regelungen für ein vorzeitiges Ausscheiden von Teilnehmern am Modellvorhaben**

Es fehlen Regelungen, unter welchen Voraussetzungen ein Leistungserbringer ausscheidet, z.B. wenn er die Anforderungen nicht mehr erfüllt oder wenn er seine Teilnahme beenden will – z.B. weil die Einzelheiten des Vertrages nicht mehr erfüllbar erscheinen. Ebenso ist unklar, wie mit einem etwaigen Ausscheiden von Teilnehmern umgegangen wird, ob dann z.B. die gesammelten

## **Stellungnahme zu § 64d SGB V-E**

Daten im Register verbleiben können. Auch hier empfehlen wir eine Änderung des Gesetzentwurfes im Interesse der Rechtsklarheit und Rechtssicherheit.

### **ff) Interessenwiderstreit beim Spitzenverband Bund**

Der Spitzenverband Bund ist Vertragspartner des Modellvorhabens, entscheidet aber auch nach § 64d Abs. 4 S. 2 SGB V-E über die Teilnahmeberechtigung der Leistungserbringer – und wer dann der Arbeitsgemeinschaft angehört, die mit ihm verhandeln soll. Dem Spitzenverband wird somit im Gesetzentwurf die Kompetenz eingeräumt, sich seine Vertragspartner selbst auszusuchen. Die Leistungserbringer als Vertragspartner des Spitzenverbandes sind daher gegenüber dem Spitzenverband nicht gleichberechtigt, weshalb die Entscheidung über die Teilnahme am Modellvorhaben entweder durch eine andere Einrichtung getroffen werden sollte oder der Gesetzentwurf wie bereits vorgeschlagen um Regelungen ergänzt werden sollte, die klare Vorgaben für den Spitzenverband Bund bei der Auswahl der Leistungserbringer, die am Modellvorhaben teilnehmen sollen, enthält, insbesondere die Verpflichtung, die ganze Breite der Leistungserbringer zu berücksichtigen.

### **gg) Rechtscharakter der Entscheidung des Spitzenverbandes Bund**

Aus der Tatsache, dass die Entscheidung des Spitzenverbandes Bund über die Teilnahmeberechtigung sofort vollziehbar sein soll, ergibt sich, dass es sich um einen Verwaltungsakt handelt. Wird also ein Antragsteller nicht berücksichtigt, kann er dagegen Klage erheben; wegen der zeitlichen Befristung des Modellvorhabens ist auch mit Verfahren im gerichtlichen Eilrechtsschutz zu rechnen.

Diejenigen Leistungserbringer, die teilnahmeberechtigt sind, haben auch ein Interesse daran, andere Leistungserbringer, die aus ihrer Sicht zu Unrecht auf die Liste aufgenommen wurden, streichen zu lassen. Es ist also auch mit Konkurrentenstreitigkeiten zu rechnen, während der Rahmenvertrag verhandelt werden soll. Dies ist mit der Zusammenarbeit in einer Arbeitsgemeinschaft nicht zu vereinbaren.

Auch vor diesem Hintergrund empfiehlt es sich, im Gesetzentwurf genaue Kriterien für die Entscheidung des Spitzenverbandes Bund der Krankenkassen über die Teilnahmeberechtigung am Modellvorhaben zu formulieren.

## Stellungnahme zu § 64d SGB V-E

### **d) Schiedsstellenverfahren führt nicht zu einer Beschleunigung**

Die Verhandlungspartner haben nur wenig Zeit, um den Vertrag abzuschließen. § 64d Abs. 8 SGB V-E sieht vor, dass dann, wenn bis zum 1.1.2022 über den ganzen Vertrag oder über Teile davon keine Einigung erzielt werden kann, der Vertragsinhalt von einer unabhängigen Schiedsperson festgelegt werden soll, und zwar innerhalb von 3 Monaten. An diesem Schiedsverfahren ist das BMG – anders als an den vorhergehenden Verhandlungen – nicht beteiligt (siehe Abs. 11).

Wenn eine Vertragspartei mit dem Ergebnis des Schiedsverfahrens nicht einverstanden ist, kann sie die andere Partei verklagen – mutmaßlich auf Zustimmung zu einem Vertrag mit einem anderen Inhalt. Und das Ergebnis dieses Gerichtsverfahrens bedarf – ebenso wie der Vertragsschluss an sich – der Genehmigung durch das BMG (Abs. 11 S. 1). Dies könnte also dazu führen, dass zwar ein von den Vertragsparteien akzeptiertes (oder gerichtlich festgestelltes) (Schieds-)Ergebnis vorliegt, dieses aber nicht genehmigt wird.

Bis zu diesem Zeitpunkt kann das Modellvorhaben nicht gestartet werden.

### **e) Zwangszusammenschluss der Leistungserbringer zu einer Arbeitsgemeinschaft**

In juristischer Hinsicht ist der Begriff „Arbeitsgemeinschaft“ nicht mit einer bestimmten Rechtsform verbunden. Dennoch werden hier per Gesetz die verschiedensten Akteure auf der Leistungserbringerseite verpflichtet, sofern sie an einem derartigen Modellvorhaben teilnehmen wollen, gemeinsame Verhandlungen mit dem Spitzenverband Bund zu führen. Dies ist in Anbetracht der kurzen, im Gesetzesentwurf vorgesehenen Fristen völlig unrealistisch und faktisch zu einem Scheitern verurteilt. In der Sache besteht dadurch die Gefahr, dass gerade die vertragsärztlich tätigen Humangenetiker nicht an dem Modellvorhaben teilnehmen können.

Zwar sieht der Entwurf vor, dass sich die „Arbeitsgemeinschaft“ eine Satzung geben kann und auch die Unterstützung eines Verbandes in Anspruch nehmen kann. Welcher Verband dies sein soll, ist unbekannt und in der Sache aufgrund der rechtlichen Anforderungen an die juristische Ausgestaltung derartiger Arbeitsgemeinschaften nur schwer umsetzbar. Ohnehin fehlt eine Regelung dazu, wer den Zusammenschluss zur Arbeitsgemeinschaft initiieren soll.

So sind „Arbeitsgemeinschaften“ in den meisten Fällen als Gesellschaften bürgerlichen Rechts organisiert. Damit endet die Arbeitsgemeinschaft nach § 726 BGB, sobald der „Rahmenvertrag“ geschlossen wurde und wandelt wegen Zielerreichung in eine Liquidationsgesellschaft um.

## Stellungnahme zu § 64d SGB V-E

Sollte später eine Anpassung des Vertrages nach Abs. 7 S. 3 erforderlich sein, müsste sich die Arbeitsgemeinschaft erneut konstituieren.

Der Gesetzgeber lässt auch alle weiteren Details, z.B. zur Vertretungsregelung oder zur Kostentragung (auch eines Schiedsverfahrens) offen. Was geschieht, wenn das Vertragsangebot des Spitzenverband Bund für einen Teil der berechtigten Leistungserbringer akzeptabel ist, für einen Teil aber nicht? In einer GbR gilt grundsätzlich Einstimmigkeit, so dass jeder einzelne Leistungserbringer einen Vertragsschluss verhindern kann.

Es wird deshalb vorgeschlagen, den Gesetzesentwurf um entsprechende Regelungen zu ergänzen, die die Rolle der Arbeitsgemeinschaft im Rahmen des Modellvorhabens zu präzisieren und eine tragfähige Grundlage dafür zu schaffen, dass die Arbeitsgemeinschaft diese Rolle auch ausüben kann.

### **f) Zugangsvoraussetzungen**

§ 64d Abs. 5 SGB V-E sieht in Bezug auf die Versicherten vor, dass jedem Patienten mit einer seltenen oder onkologischen Erkrankung die Teilnahme an dem Modellvorhaben angeboten werden kann, soweit der bisherige Behandler die Teilnahme empfiehlt. Die Empfehlung soll „insbesondere“ erfolgen, wenn von einer Genomsequenzierung nach dem aktuellen Stand der Wissenschaft und Forschung wesentliche Erkenntnisse in Bezug auf die Diagnose oder die Behandlung zu erwarten sind. Dies dürfte praktisch alle Fälle umfassen und stellt damit keine hinreichende Eingrenzung dar.

Des Weiteren ist die „Erforderlichkeit der Genomsequenzierung“ durch eine interdisziplinäre Fallkonferenz zu bestätigen. Es ist nicht geregelt, wie diese Konferenz zusammengesetzt sein soll, in welchem Zeitrahmen diese Konferenz tagen soll und ob diese Bestätigung durch den „empfehlenden Behandler“ oder den Leistungserbringer, der an dem Modellvorhaben teilnimmt, eingeholt werden soll. Denn Abs. 2 S. 2 Nr. 2 sieht ausdrücklich vor, dass das Modellvorhaben auch die sachgerechte Prüfung der Indikationsstellung durch eine interdisziplinäre, fachübergreifende Fallkonferenz umfasst.

## Stellungnahme zu § 64d SGB V-E

Aus Sicht der Praxis wäre es besser, die Zugangsvoraussetzungen je nach Krankheitsfeld zu differenzieren:

- Bei onkologischen Erkrankungen sollte die Empfehlung durch eine Tumorkonferenz erfolgen, hilfsweise auch durch vertragsärztlich tätige Fachärzte für Humangenetik.
- Bei seltenen Erkrankungen, die vor allem Kinder und Jugendliche betreffen, sollte die Empfehlung durch ein Sozialpädiatrisches Zentrum nach § 119 SGB V erfolgen, hilfsweise auch durch vertragsärztlich tätige Fachärzte für Humangenetik.

### **g) Umfang des Modellvorhabens**

Nach § 64d Abs. 2 S. 2 Nr. 8 SGB V-E soll im Rahmen des Modellvorhabens die Diagnostik und Therapiefindung „die Durchführung einheitlich festzulegender Reevaluationszyklen“ umfassen. An dieser Stelle des Gesetzesentwurfes geht es um die Versorgung der Versicherten, so dass hier die Durchführung von Reevaluationszyklen nicht uneingeschränkt nachvollziehbar erscheint (anders bei der Auswertung des Modellvorhabens nach § 64d Abs. 10 SGB V-E i. V. m. § 65 SGB V).

Nach § 64d Abs. 2 S. 2 Nr. 9 des Gesetzesentwurfes ist die Möglichkeit vorgesehen, dass der Patient eine Zweitmeinung einholen kann. Dies wird nicht eine Zweitmeinung i.S.d. § 27b SGB V sein. Soll damit die zweite Beurteilung durch einen Humangenetiker gemeint sein? Kann dies nur ein Leistungserbringer erfüllen, der am Modellvorhaben teilnimmt oder auch jeder andere Humangenetiker? Was soll der Mehrwert dieser „Zweitmeinung“ sein, wenn es doch vorrangig um die Sammlung von Daten für die Forschung geht, in den allermeisten Fällen aber eine genbasierte Behandlung nicht verfügbar ist? Hier ist eine Präzisierung der Vorgaben des Gesetzesentwurfes notwendig, die auch die Frage der Vergütung umfasst. Aktuell lässt der Einheitliche Bewertungsmaßstab lediglich einmal im Krankheitsfall die Erbringung einer genetischen Beratung zu.

### **h) Gendiagnostikgesetz (GenDG)**

§ 64d Abs. 12 SGB V-E sieht vor, dass die Regelungen des GenDG unberührt bleiben. Dieses Gesetz gilt aber nach § 2 Abs. 2 GenDG nicht für die medizinische Forschung, und genau darum handelt es sich bei diesem Modellvorhaben. Im Ergebnis sind die Schutzregelungen des GenDG daher doch nicht auf dieses Modellvorhaben anzuwenden.

## Stellungnahme zu § 64d SGB V-E

Oder soll sich aus der Regelung des § 64d Abs. 6 SGB V-E ergeben, dass die teilnehmenden Versicherten entsprechend den Vorgaben der §§ 7 ff. GenDG aufgeklärt werden sollen?

Gerade bei den seltenen Erkrankungen werden in der Regel Kinder und Jugendliche an dem Vertrag teilnehmen. Dabei gilt es zu berücksichtigen, dass – sollte die Tumorkonferenz die Notwendigkeit einer genomischen Analyse sehen – die Versicherten entsprechend aufzuklären und zu beraten sind, dass im Rahmen einer derartigen Analyse immer auch eine Untersuchung der Keimbahn stattfindet und diese Daten gespeichert werden. Insoweit ist eine Hinzuziehung der Fachärzte für Humangenetik unverzichtbar. Dies gilt insbesondere für sog. Trio-Analysen, bei denen neben dem betroffenen Kind auch die Genome beider Elternteile analysiert werden. Auch der Schutz von deren Daten ist zu gewährleisten.

Des Weiteren ist offen, ob die Einschränkung des § 14 GenDG gelten sollen. Müssen alle Erziehungsberechtigten der Teilnahme zustimmen oder ist die Zustimmung eines Erziehungsberechtigten ausreichend?

### **i) Vergütung des Modellvorhabens**

Die Vergütung der ärztlichen Leistungen, die im Rahmen des Modellvorhabens erbracht werden, sollen nach § 295 Abs. 1b S. 1 und 2 SGB V durch die gesetzlichen Krankenkassen erfolgen, vermutlich nach Maßgabe des Einheitlichen Bewertungsmaßstabes (EBM). Der Gesetzentwurf äußert sich hierzu nicht eindeutig. Hier ist darauf hinzuweisen, dass die Trio-Sequenzierung und die Exom-Sequenzierung im EBM nicht explizit enthalten sind und entsprechend gerade auch die Vergütung der Trio-Sequenzierung bei einem Eltern-Kind-Trio völlig unregelt ist.

Hier wird deshalb eine Ergänzung des Gesetzentwurfes empfohlen, um eine adäquate Vergütungsregelung für die Teilnehmer an dem Modellvorhaben zu schaffen.

### **j) Dateninfrastruktur und Datenschutz**

Die Schaffung der Dateninfrastruktur soll über einen Vertrag erfolgen, den das Bundesministerium für Gesundheit bis zum 15.11.2021 mit einem geeigneten Entwickler abzuschließen hat. Diese Frist im Gesetzentwurf ist viel zu kurz bemessen, wenn das Modellvorhaben am 01.01.2022 beginnen soll. Fraglich erscheint im Übrigen, ob für die



## Stellungnahme zu § 64d SGB V-E

Schaffung der Dateninfrastruktur nicht auch die Kompetenz der Leistungserbringer benötigt wird, weshalb empfohlen wird, § 64d Abs. 9 SGB V-E an dieser Stelle entsprechend anzupassen. Der Gesetzentwurf betont an mehreren Stellen, dass das Modellvorhaben unter Beachtung der datenschutzrechtlichen Vorgaben durchgeführt werden soll. Dies wird jedoch nicht durchgängig beachtet:

- aa) So betont § 64d Abs. 6 SGB V-E, dass die Verarbeitung der personenbezogenen Daten der Patienten, die an dem Modellvorhaben teilnehmen, nur mit ausdrücklicher schriftlicher oder elektronischer Einwilligung und nach vorheriger ärztlicher Aufklärung und Beratung der Versicherten unter Berücksichtigung des Gendiagnostikgesetzes und datenschutzrechtlicher Vorgaben erfolgen soll, was insbesondere deshalb von Bedeutung ist, weil sich die Daten der Patienten zumeist nicht anonymisieren lassen werden und in jedem Fall „ent“-anonymisieren bzw. zuordnen lassen.
- bb) Nach Artikel 7 Abs. 1 DSGVO muss der für die Datenverarbeitung Verantwortliche – hier die Vertragspartner – nachweisen können, dass die Patienten in die Verarbeitung ihrer personenbezogenen Daten eingewilligt haben. Dies erscheint bei einer Einwilligung in elektronischer Form wie im Entwurf vorgesehen nicht zwingend sichergestellt, weshalb im Interesse der Vertragspartner der Entwurf hier geändert und ausschließlich eine schriftliche Einwilligung verlangt werden sollte.
- cc) Nachdem an dem Modellvorhaben mehrere Vertragspartner teilnehmen, ist davon auszugehen, dass diese gemeinsam die Zwecke der und die Mittel zur Datenverarbeitung festlegen und deshalb gemeinsam für die Datenverarbeitung verantwortlich sind (Artikel 26 Abs. 1 DSGVO). Die DSGVO verlangt deshalb, dass die Vertragspartner in transparenter Form festlegen müssen, wer von ihnen welche Verpflichtung gemäß der DSGVO erfüllt, insbesondere was die Wahrnehmung der Rechte der Patienten angeht und wer welchen Informationspflichten gegenüber dem Patienten nachkommt. Das Wesentliche der Vereinbarung muss dem Patienten nach Artikel 26 Abs. 2 S. 2 DSGVO zur Verfügung gestellt werden.

## Stellungnahme zu § 64d SGB V-E

- dd) § 64d Abs. 6 SGB V -E sollte deshalb an dieser Stelle sowohl im Interesse der Vertragspartner als auch der an dem Modellvorhaben teilnehmenden Patienten um die Verpflichtungen aus Artikel 26 DSGVO ergänzt werden. Dies empfiehlt sich insbesondere vor dem Hintergrund, dass die Gesetzesbegründung (S. 23 f.) auch den Zugriff von nationalen, europäischen und internationalen Forschungsvorhaben auf die Daten ermöglichen soll.
- ee) Nachdem auch internationale Forschungsvorhaben außerhalb des Geltungsbereichs der DSGVO auf die Daten des Modellvorhabens Zugriff nehmen können, sollte § 64d Abs. 9 SGB V-E um eine Regelung ergänzt werden, die sicher stellt, dass der Zugriff Dritter außerhalb des Geltungsbereichs der DSGVO auf die Daten des Modellvorhabens nur nach Maßgabe der Artikel 44 ff. DSGVO erfolgen darf, der die Übermittlung personenbezogener Daten an Drittländer und internationale Organisationen regelt.

8. April 2021

**Andrea Mangold**

Rechtsanwältin  
Fachanwältin für Medizinrecht  
Jacobsonstraße 1  
38723 Seesen  
Tel. 05381/9808-0  
a.mangold@armedis.de  
www.armedis.de

**Dr. Tilman Clausen**

Rechtsanwalt  
Fachanwalt für Medizinrecht  
Theaterstraße 3  
30159 Hannover  
Tel. 0511/760 779-0  
clausen@armedis.de  
www.armedis.de

**Dr. Kyrill Makoski**

Rechtsanwalt  
Fachanwalt für Medizinrecht  
Breite Straße 69  
40213 Düsseldorf  
Tel. 0211/758 488-0  
makoski@moellerpartner.de  
www.moellerpartner.de