

## **Textbaustein für KoGu Gentestung nach "Orphan disease" Regelung**

### **Einleitung**

Die Orphan Disease Regelung erlaubt die Gentestung von seltenen Krankheiten. Hierbei müssen alle Punkte der Regelung erfüllt sein (siehe Textbaustein), wobei eine Prävalenz <1:2'000 das meist entscheidende Kriterium ist.

Ein Antrag um Kostengutsprache muss folgende Punkte beinhalten ([Link](#) Schweiz. Gesellschaft für Med. Genetik):

1. Klinische Angaben, welche die Verdachtsdiagnose für den Vertrauensarzt nachvollziehbar machen.
2. Familienanamnese
3. Bei Einzelgen-Untersuchungen: Gen Name und OMIM Nummer
4. Bei Genpanel-Untersuchungen mittels Hochdurchsatz-Sequenzierung: Name des Genpanels und Anzahl der untersuchten Gene ( $\leq 10$ : 11-100;  $>100$ )

Generell sollten folgende Tarifpositionen der Analysenliste beantragt werden: 001.03 (Extraktion von DNA), 6013.58 (Sanger Sequenzierung pos. Resultate), 6237.55 (MLPA, 1x pro Gen max. 4x), 6237.56 (Sequenzierung pro Exon, max. 12x sonst → 6237.60 (NGS von 1-10 Genen)).

Ausserdem sollte, wenn immer möglich eine spezifische Position der Analysenliste angegeben werden, falls eine solche vorhanden ist (BAG AL Kapitel B2.3 Metabolische und endokrine Krankheiten). Auch dürfen diese Positionen nicht zum Nachweis von bekannten familiären Mutationen verwendet werden.

Im Zweifelsfall lohnt sich die Rücksprache mit einem/r Humangenetiker/in.

Zudem dürfen nur Anträge gestellt werden, die das eigene Fachgebiet, bereits symptomatische Patienten und eine Gen-Panel-Analyse von maximal 100 Genen betreffen. Sollten diese Bedingungen nicht erfüllt sein, ist zwingend ein/e Humangenetiker/in beizuziehen.

### **Tipps im Falle einer Ablehnung**

Direktes Schreiben an Direktion der Kasse mit Hinweis um korrekte juristische Bearbeitung. Ggf. mit Wunsch nach einer gerichtlich anfechtbaren Verfügung, dies kann jedoch nur durch den Patienten selber verlangt werden (→ in diesem Fall mitunterschreiben lassen).

Häufig wird keine Stellungnahme eines Humangenetikers angefügt, explizit danach verlangen und sich auf die gemeinsamen Richtlinien der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG) und der Schweizerischen Gesellschaft der Vertrauens- und Versicherungsärzte (SGV) berufen.

## Textbaustein Orphan disease Regelung

Wir möchten Sie bitten die Kosten für eine genetische Abklärung bzgl. XXXX zu übernehmen ([hier Link zu Orphanet einfügen](#)), siehe Beilage der Schweiz. Gesellschaft für Medizinische Genetik). Aufgrund der Ausprägung der Störung, der klinischen Präsentation, sowie des klinischen Verlaufes eine hohe Wahrscheinlichkeit einer monogenetischen Erkrankung. ([bitte mit Details ergänzen](#))

Wir berufen uns auf die Orphan-disease Regelung/nationalem Konzept für seltene Krankheiten, wobei einer der folgenden Punkte für die Kostenübernahme erfüllt sein muss (Version vom 26.09.2014, S. 9f):

- Entscheid über die Notwendigkeit und Art einer medizinischen Behandlung  
Erfüllt wegen: XXXXX ([bitte nicht zutreffendes löschen](#))
- richtungsgebende Änderung der bisher angewendeten medizinischen Behandlung  
Erfüllt wegen: XXXXX ([bitte nicht zutreffendes löschen](#))
- richtungsgebende Änderung der notwendigen Untersuchungen (z.B. zur rechtzeitigen Verhütung, Erkennung oder Behandlung von typischerweise zu erwartenden Komplikationen)  
Erfüllt wegen: XXXXX ([bitte nicht zutreffendes löschen](#))
- einen Verzicht auf weitere Untersuchungen von typischerweise zu erwartenden Krankheitssymptomen, Folgeerkrankungen oder Beschwerden  
Erfüllt wegen: XXXXX ([bitte nicht zutreffendes löschen](#))

Weitere Voraussetzungen für eine Kostenübernahme im Rahmen der Orphan-disease Regelung sind:

a) genbasierte Prävalenz der Krankheit  $<1:2'000$

Gemäss [orpha.net](#) und der aktuellen Literatur ([siehe Beilage](#)) wird die Prävalenz auf 1:XXXX geschätzt. Somit ist diese Vorgabe der Orphan-disease Regelung erfüllt.

b) monogene Krankheit nach OMIN

Im vorliegendem Fall OMIN-Nr. [Auflistung Nummern](#)

c) genetische Krankheit beeinträchtigt die Gesundheit

Bei XXXX klar gegeben, wegen XXXX.

d) klinisch genetische Verdachtsdiagnose ist klar umschrieben

[Bsp. MODY, wenn möglich mit Familienanamnese: Ein etablierter, validierter klinischer Risikokalkulator ergab für vorliegenden Fall eine MODY-Wahrscheinlichkeit von 75%.](#)

e) molekular genetische Analyse ist diagnostisch

Die diagnostischen Mutationen sind in der Literatur klar beschrieben.

f) diagnostische Sensitivität ist im akzeptablen Bereich

Ausgezeichnete Sensitivität der neuen Methoden NGS und MLPA.

Wie Sie sehen können, sind alle Vorgaben der Orphan-disease Regelung erfüllt. Aus diesem Grund beantragen wir die Kostengutsprache für eine Genanalyse der gem. Positionen der Analysenliste Nr. 6001.03, 4x 6237.55, 1x6237.60 ( $\leq 10$  Gene) / 1x6238.61 (11-100 Gene) zur Durchführung einer Genpanelanalyse mit  $\leq 10$  / 11-100 Genen und bitten Sie um Übernahme der Kosten.

Gerne weisen wir Sie darauf hin, dass gem. Orphan-disease Regelung im Falle einer negativen Einschätzung des Antrages, die Vertrauensärztin oder der Vertrauensarzt zwingend einen Experten der SGMG hinzuziehen muss.

NB:

- Genpanels > 100 Gene können nur durch FAe für Med. Genetik verordnet werden.
- Je nach Fall Umfang des Panels anpassen, da dadurch geringere Kosten (2610 vs. 2970 TP), im Zweifelsfall grösseres Panel beantragen.
- Idealerweise sollte eine der spezifischen Positionen für endokrine Krankheiten (siehe AL Kap. B2.3 Metabolische und endokrine Krankheiten) beantragt werden. Hierzu siehe auch Pocket Guide S. 28 "genetic tests".
- Fall MODY: 1-10 Gene ausreichend, da Mutationen in GCK, HNF1A, HNF1B, HNF4A 99% der Mutationen ausmachen (Rest ABCC8, CEL, INS, KCNJ11, PDX1).
- Beilage Schweizerische Gesellschaft für Medizinische Genetik ([Link](#))

Beilagen:

Z.B. Formular SGMG, Literatur für Prävalenz, etc.

## Textbaustein ausserhalb Orphan disease Regelung

Wir möchten Sie bitten die Kosten für eine genetische Abklärung bzgl. XXXX zu übernehmen. Aufgrund der Ausprägung der Störung, der klinischen Präsentation, sowie des klinischen Verlaufes eine hohe Wahrscheinlichkeit einer monogenetischen Erkrankung. (bitte mit Details ergänzen)

In Anlehnung an das nationale Konzept für seltene Krankheiten und KVG Art. 25 Abs. 1, sollte einer der folgenden Punkte für die Kostenübernahme erfüllt sein (Version vom 26.09.2014, S. 9f):

- Entscheid über die Notwendigkeit und Art einer medizinischen Behandlung  
Erfüllt wegen: XXXXX (bitte nicht zutreffendes löschen)
- richtungsgebende Änderung der bisher angewendeten medizinischen Behandlung  
Erfüllt wegen: XXXXX (bitte nicht zutreffendes löschen)
- richtungsgebende Änderung der notwendigen Untersuchungen (z.B. zur rechtzeitigen Verhütung, Erkennung oder Behandlung von typischerweise zu erwartenden Komplikationen)  
Erfüllt wegen: XXXXX (bitte nicht zutreffendes löschen)
- einen Verzicht auf weitere Untersuchungen von typischerweise zu erwartenden Krankheitssymptomen, Folgeerkrankungen oder Beschwerden  
Erfüllt wegen: XXXXX (bitte nicht zutreffendes löschen)

Zusätzlich erfüllt unsere Verdachtsdiagnose folgende, klar umschriebene Kriterien:

a) monogene Krankheit nach OMIN

Im vorliegendem Fall OMIN-Nr. Auflistung Nummern

b) genetische Krankheit beeinträchtigt die Gesundheit

Bei XXXX klar gegeben.

c) klinisch genetische Verdachtsdiagnose ist klar umschrieben

Bsp. MODY, wenn möglich mit Familienanamnese: Ein etablierter, validierter klinischer Risikokalkulator ergab für vorliegenden Fall eine MODY-Wahrscheinlichkeit von 75%.

Wir beantragen Kostengutsprache für eine Genanalyse der gem. Positionen der Analysenliste Nr. ????? und bitten Sie um Übernahme der Kosten.

NB:

- In jedem Fall Rücksprache mit Kolleginnen der Humangenetik um sicher zu stellen, dass die beantragten AL-Positionen die Kosten der Analyse decken.
- Idealerweise sollte eine der spezifischen Positionen für endokrine Krankheiten (siehe AL Kap. B2.3 Metabolische und endokrine Krankheiten) beantragt werden. Hierzu siehe auch Pocket Guide S. 28 "genetic tests".

- Generell können folgende Tarifpositionen der Analysenliste beantragt werden: 6001.03 (Extraktion von DNA), 6013.58 (Sanger Sequenzierung bei pos. Resultat), 6237.55 (MLPA, 1x pro Gen max. 4x), 6237.56 (Sequenzierung pro Exon, max. 12x sonst → 6237.60 (NGS von 1-10 Genen)).
- Genpanels > 100 Gene können nur durch FAe für Med. Genetik verordnet werden.

## Referenzen

- 1) Bundesamt für Gesundheit, Direktionsbereich Kranken- und Unfallversicherung, Rundschreiben vom 24.6.2013, Orphan Disease-Regelung in der Analysenliste — [Umsetzungsfragen](#)
- 2) Bundesamt für Gesundheit, Seltene Krankheiten in der Schweiz und das Nationale Konzept, [Seltene Krankheiten in der Schweiz und das Nationale Konzept \(admin.ch\)](#)
- 3) Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG), Antrag zur Verrechnung unter einer Orphan Disease-Position der Analysenliste, [Fachthemen – Angebote der SGMG für ihre Mitglieder](#)
- 4) BAG, Analysenliste, [Analysenliste \(AL\) \(admin.ch\)](#)