Sichere Diagnosestellung bei seltenen Erkrankungen

In Deutschland gibt es über 8.000 seltene Erkrankungen, wovon mehrere Millionen Menschen betroffen sind; die meisten davon sind genetisch bedingt. Eine Diagnosestellung ist oft schwierig. Das liegt zum einen daran, dass einige dieser Erkrankungen so selten sind, dass sie nur wenige Male weltweit auftreten, zum anderen kann die Ausprägung von genetisch bedingten Erkrankungen sehr heterogen sein.

Für Versicherte der Ersatzkassen (TK, BARMER, DAK-Gesundheit, KKH, hkk, HEK), bei deren Erkrankung keine klare Diagnose möglich ist, beziehungsweise bei denen ein Verdacht auf eine solche seltene Erkrankung vorliegt, hat der Verband der Ersatzkassen e. V. (vdek) mit der Charité – Universitätsmedizin Berlin, dem Universitätsklinikum Bonn und dem Universitätsklinikum Tübingen jetzt einen besonderen Versorgungsvertrag über die Durchführung einer speziellen Diagnostik geschlossen. Weitere Zentren, die die Qualitätsvoraussetzungen erfüllen, können dem Vertrag beitreten. Das gilt auch für andere Krankenkassen.

Sichere Diagnosestellung durch Fallkonferenzen und spezielle Gendiagnostik

Das Versorgungskonzept verfolgt dabei das Ziel, durch einen gestuften Prozess und zielgerichtete Maßnahmen zur Diagnosestellung den bisher langen Leidensweg der Patienten zu verkürzen. Der Vertrag enthält zwei wesentliche Bestandteile: In Fallkonferenzen, die an den universitären Zentren für Seltene Erkrankungen stattfinden, tauschen sich besonders erfahrene Experten aus dem Bereich Humangenetik mit den Kollegen aus den jeweils relevanten klinischen Bereichen, insbesondere der Kinderheilkunde, der Neurologie, der Inneren Medizin oder anderen Fachgebieten, aus, um so eine fachübergreifende Beurteilung beziehungsweise Diagnosestellung zu erreichen. Führt dies noch nicht zum Ziel, soll zweitens eine umfassende Gen-Diagnostik (Exom-Diagnostik) durchgeführt werden, in der durch eine gleichzeitige Sequenzierung aller Gene nach der Ursache für die Erkrankung gesucht wird. In 25 bis 50 Prozent der Fälle kann auf diese Weise eine eindeutige Diagnose gestellt werden und gegebenenfalls zielgerichtete therapeutische Maßnahmen eingeleitet werden. Die Sequenzierung selbst und insbesondere die Einordnung der Ergebnisse bedürfen einer besonderen hochspezialisierten Expertise, die mit dem Vertrag sichergestellt wird.

Pressemitteilung

25.03.2021
Quelle: Universitätsklinikum Tübingen

Weitere Informationen

Bianca Hermle
Tel.: +49(0)7071 29 88548
E-Mail: presse(at)med.uni-tuebingen.de

- Universitätsklinikum Tübingen