



26. Februar 2025

GEMEINSAME PRESSEMITTEILUNG DES VERBANDES DER UNIVERSITÄTSKLINIKA  
DEUTSCHLANDS UND DES GKV-SPITZENVERBANDES  
ZUM TAG DER SELTENEN ERKRANKUNGEN AM 28. FEBRUAR 2025

## Bessere Versorgung Seltener Erkrankungen dank Genomsequenzierung

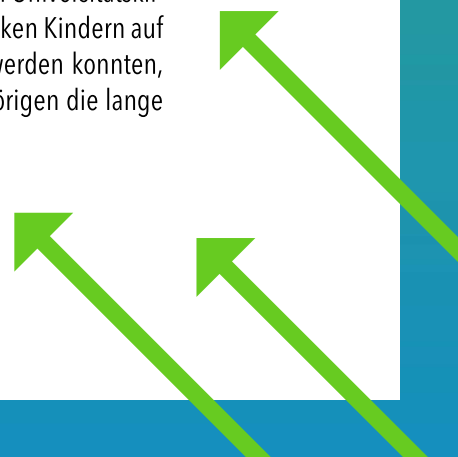
**Seit dem letzten Jahr können Patientinnen und Patienten mit Seltene Erkrankungen vom Modellvorhaben Genomsequenzierung profitieren, welches Universitätsklinikum und GKV-Spitzenverband etabliert haben. Anlässlich des Tages der Seltene Erkrankungen am 28. Februar 2025 werben der Verband der Universitätsklinikum Deutschlands (VUD) und der GKV-Spitzenverband gemeinsam für weitere innovative und zukunftsweisende Impulse für eine gezielte und bessere Versorgung der Patientinnen und Patienten.**

Es gibt mehr als 8.000 Seltene Erkrankungen und jährlich werden weitere entdeckt. Die Gesamtzahl der Betroffenen ist deshalb trotz der Seltenheit der einzelnen Erkrankung hoch. Viele Seltene Erkrankungen sind schwer zu erkennen und haben genetische Ursachen. Die Diagnosestellung ist entscheidend für die weitere Versorgung und Betreuung der erkrankten Menschen. Mit herkömmlichen Methoden ist dies nicht immer möglich.

Für die Etablierung der Genomsequenzierung in Deutschland wurde ein Modellvorhaben initiiert, bei dem ein Schwerpunkt auf den Seltene Erkrankungen liegt. Das Modellvorhaben Genomsequenzierung wird aktuell an 27 Spitzenzentren der Universitätsklinikum durchgeführt, die hierfür gemeinsam einen Vertrag mit dem GKV-Spitzenverband geschlossen haben. Die umfangreichen Qualitätsanforderungen führen dazu, dass die Versorgung auf die Einrichtungen konzentriert wird, die in multidisziplinären Teams eine umfassende Expertise mit Seltene Erkrankungen haben und bei denen Forschung und Versorgung Hand in Hand gehen. Damit wird gewährleistet, dass zielgerichtet die Patientinnen und Patienten mit Verdacht auf eine Seltene Erkrankung ausgewählt werden, bei denen genetische Veränderungen als Ursache vermutet werden.

Das Modellvorhaben verfolgt den Ansatz einer wissensgenerierenden Versorgung, bei der klinische und genomische Daten in einer gemeinsamen Dateninfrastruktur zusammengeführt und gleichzeitig für Ärztinnen und Ärzte sowie Forschende auswertbar gemacht werden. So können in Zukunft noch mehr Patientinnen und Patienten mit Seltene Erkrankungen von dem Modellvorhaben profitieren, wenn durch die hier gewonnenen Erkenntnisse neue Therapiemöglichkeiten entwickelt werden. Auch die Evaluation des Modellvorhabens wird so ermöglicht.

Mit der Genomsequenzierung steht nun das modernste und anspruchsvollste Verfahren zur Verfügung, um das Vorliegen einer Seltene Erkrankung mit einer genetischen Ursache zu untersuchen. So berichtet eines der teilnehmenden Zentren für Seltene Erkrankungen an einem Universitätsklinikum, dass bereits zu Beginn des Modellvorhabens bei drei von vier kritisch kranken Kindern auf der Kinder-Intensivstation durch die Genomsequenzierung Diagnosen gestellt werden konnten, die nicht nur maßgeblich die Behandlung beeinflusst, sondern auch den Angehörigen die lange Ungewissheit genommen haben.





„Das Modellvorhaben Genomsequenzierung bedeutet einen großen Fortschritt für Patientinnen und Patienten mit Seltenen Erkrankungen. Es ist aber auch ein vielversprechender Ansatz zur Einführung zukünftiger Innovationen ins deutsche Gesundheitssystem. Die Idee des Modellvorhabens ist, Innovationen in einem geschützten, qualitätsgesicherten Rahmen einzuführen und gleichzeitig weitere Evidenz hinsichtlich einer möglichen Überführung in die Regelversorgung zu generieren. Bei Seltenen Erkrankungen und auch komplexen und hochspezialisierten Therapien oder Technologien, die auch mit hohen Kosten und medizinischen Risiken verbunden sein können, sind Modellvorhaben wegweisend für die Zukunft“, betont Jens Bussmann, Generalsekretär des Verbandes der Universitätsklinik Deutschland.

„Mit dem Modellvorhaben Genomsequenzierung an Universitätsklinik ermöglichen die gesetzlichen Krankenkassen ihren Versicherten mit Seltenen Erkrankungen eine innovative Versorgung. Hier wird hochmoderne Technologie mit der gesammelten Expertise aus Humangenetik, Medizin und Bioinformatik verbunden. Bei der Auswahl der teilnehmenden Zentren wie bei den Vertragsverhandlungen haben wir großen Wert auf höchstmögliche Qualitätsanforderungen an die Erbringung dieser komplexen und anspruchsvollen Leistung gelegt. So können Modellvorhaben neben der konkreten besseren Versorgung der versicherten Patientinnen und Patienten wertvolle Einsichten und praktische Ansätze für die Implementierung von Innovationen im Gesundheitswesen liefern“, betont Stefanie Stoff-Ahnis, stellvertretende Vorstandsvorsitzende des GKV-Spitzenverbandes.

**Pressekontakt:**

Verband der Universitätsklinik Deutschland  
Barbara Ogrinz  
Tel.: 030 394051725  
E-Mail: [ogrinz@uniklinika.de](mailto:ogrinz@uniklinika.de)

GKV-Spitzenverband  
Jens Ofiera  
Tel.: 030 206288-4201  
E-Mail: [presse@gkv-spitzenverband.de](mailto:presse@gkv-spitzenverband.de)

