



CH-3003 Bern, BAG **A-Priority**

An die Adressaten gemäss beiliegen-  
der Liste

Referenz/Aktenzeichen: 513.0071-6/12.006419/882103/  
Ihr Zeichen:  
Unser Zeichen: San / Mg  
**Bern, 24. Juni 2013**

**Orphan Disease-Regelung in der Analysenliste – Umsetzungsfragen  
Lactose-Intoleranz – keine Pflichtleistung  
Einleitende Bemerkungen der Analysenliste**

Sehr geehrte Damen und Herren

Wir erlauben uns, Ihnen nachstehend einige wichtige Informationen im Analysenbereich zukommen zu lassen.

**1. Orphan Disease-Regelung in der Analysenliste – Umsetzungsfragen**

Die auf den 1. April 2011 in Kraft getretene "Orphan disease-Regelung" in der Analysenliste ist eine Pauschalregelung zur Vergütung von molekulargenetischen Laboruntersuchungen seltener genetischer Krankheiten (Orphan Diseases). Sie wurde geschaffen, damit nicht für eine Vielzahl von seltenen bis extrem seltenen genetischen Krankheiten je separat ein Antrag gestellt und eine Auflistung in der Analysenliste vorgenommen werden muss. Damit aber das Prinzip der Positivliste trotzdem respektiert wird, enthält die Analysenliste eine ausführliche Definition dieser Orphan Diseases sowie eine Einschränkung der Anordnungsbefugnis. Zudem ist zur Vergütung dieser Laboruntersuchungen ein recht aufwändiges Prüfungsverfahren vorgeschrieben.

Diese Pauschalregelung wird zwar von keiner Seite in Frage gestellt, es ergeben sich aber Umsetzungsfragen und damit verbundene unnötige administrative Umtriebe. Diese sind teilweise durch Unkenntnis und Nichtberücksichtigung der Regelungen der Analysenliste verursacht.

Nachstehend informieren wir deshalb über einige wichtige Punkte im Zusammenhang mit der Vergütung einer molekulargenetischen Laboruntersuchung unter einer Orphan Disease-Position der Analysenliste:

1. Die Orphan disease-Positionen sind die sechs Positionen mit den Nummern 2160.00, 2260.00, 2360.00, 2460.00, 2560.00 und 2660.00 im Unterkapitel 2.2.2 „Molekulargenetische Analysen“ der Analysenliste. Der Text ist jeweils identisch, die sechs Positionsnummern entsprechen den sechs verschiedenen Techniken, mit denen die Untersuchungen durchgeführt werden können. Dies entspricht der Logik des ganzen Unterkapitels 2.2.2.
2. Einzig molekulargenetische Analysen bei einer klar umschriebenen Differentialdiagnose und somit überschaubaren Zahl von Genen können theoretisch unter eine Orphan Disease-Position fallen, für welche man ein Kostengutsprachegesuch gemäss den Voraussetzungen, wie sie in der Analysenliste festgehalten sind, stellen kann. Chromosomen-Untersuchungen oder Reihen-Hybridisierungen (heute meist Array-CGH-Untersuchungen) beispielsweise können keinesfalls unter einer Orphan Disease-Position vergütet werden und sollen nicht mit dem Formular „Antrag zur Verrechnung unter einer Orphan Disease-Position der Analysenliste“ der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG) beantragt werden. Das gleiche gilt auch für Gesuche zur Vergütung von sogenannten „Gen-Panels“ (gleichzeitige Untersuchungen von zahlreichen Genen bei heterogenen Krankheiten), denn diese sind in der Analysenliste nicht enthalten. Auch genetische Erkrankungen, die bereits in der Analysenliste im Unterkapitel 2.2.2. aufgeführt sind, fallen nicht unter die Orphan-Regelung.
3. Die Anordnung einer molekulargenetischen Laboranalyse, welche unter eine Orphan Disease-Position fallen könnte und entsprechend beantragt wird, kann nur durch Ärzte mit eidgenössischem Weiterbildungstitel „Medizinische Genetik“ oder einem eidgenössischen Weiterbildungstitel in engstem fachlichem Zusammenhang mit der zu untersuchenden Krankheit nach dem Bundesgesetz vom 23. Juni 2006 über die universitären Medizinalberufe (Medizinalberufegesetz, MedBG, SR 811.11) erfolgen. Diese Vorschrift dient der Qualitätssicherung und indirekt der Eindämmung des administrativen Aufwands für das Prüfungsverfahren. Von den zur Anordnung befugten Ärzten und Ärztinnen wird vorausgesetzt, dass sie das für das Prüfungsverfahren vorgesehene Formular „Antrag zur Verrechnung unter einer Orphan Disease-Position der Analysenliste“ der SGMG korrekt ausfüllen.
4. Die Ärzte, die zur Anordnung der Analysen unter einer Orphan Disease-Position befugt sind, stellen mit dem Formular der SGMG „Antrag zur Verrechnung unter einer Orphan Disease-Position der Analysenliste“ einen Antrag an den vertrauensärztlichen Dienst des zuständigen Versicherers (Kostengutsprachegesuch). Direkter Internetlink zum Formular:  
[http://www.sgmq.ch/user\\_files/images/OD\\_Antragsformular\\_SGMG\\_15-04-2011.pdf](http://www.sgmq.ch/user_files/images/OD_Antragsformular_SGMG_15-04-2011.pdf)
5. Der zuständige Vertrauensarzt oder die Vertrauensärztin hat zwingend Experten der SGMG beizuziehen, sofern die beantragte Analyse formell unter eine Orphan Disease-Position der Analysenliste fallen könnte und auch vorschriftsgemäss von dazu befugten Ärzten angeordnet wurde. Andernfalls informieren die Vertrauensärzte die anordnenden Ärzte über die Nichtkonformität des Antrags mit der Analysenliste.
6. Die Experten der SGMG beurteilen den Antrag hinsichtlich Erfüllung der in der Analysenliste genannten Bedingungen und geben ihre diesbezügliche Beurteilung und eine Empfehlung hinsichtlich Vergütung an den Vertrauensarzt oder die Vertrauensärztin ab.
7. Der Vertrauensarzt oder die Vertrauensärztin beurteilt, gestützt auf die Beurteilung und Empfehlung der Experten der SGMG, das Kostengutsprachegesuch und leitet diese Beurteilung an den Versicherer weiter.
8. Der Versicherer, gestützt auf die Beurteilung des Vertrauensarztes oder der Vertrauensärztin, entscheidet über Bewilligung oder Ablehnung der Kostenübernahme für die beantragte molekulargenetische Laboranalyse unter einer Orphan Disease-Position. Er teilt seinen Entscheid der versicher-

cherten Person mit Kopie an anordnende/n Ärztin/Arzt, Vertrauensärztin/Vertrauensarzt und Experten der SGMG mit.

## 2. Lactose-Intoleranz – keine Pflichtleistung

Bezüglich der Vergütung der genetischen Untersuchung auf Laktose-Intoleranz werden uns regelmässig Anfragen zugestellt. Die genetische Untersuchung auf Laktose-Intoleranz ist in der Analysenliste nicht enthalten und folglich keine Pflichtleistung. Diese Untersuchung kann entsprechend nicht unter der Analysenlistenposition "2115.10 Glukose-Galaktose-Malabsorption" verrechnet werden, da es sich nicht um die gleiche Krankheit handelt. Die Verrechnung einer nicht aufgeführten Analyse unter der Position einer analogen, in der Liste aufgeführten Analyse ist nicht zulässig.

Zudem wird die genetische Untersuchung auf die, je nach Ethnie, sehr häufig vorkommende Laktose-Intoleranz gemäss anerkannten Fachspezialisten und wissenschaftlicher Literatur in der Routinediagnostik nicht als notwendig erachtet. Die Diagnose werde vielmehr mit der probatorischen laktosefreien Diät oder mit dem Laktose-H<sub>2</sub>-Atemtest gemacht. Gemäss einem Beitrag im Schweizerischen Medizin-Forum SMF Nr. 40, 2008 (abrufbar unter: [http://www.medicalforum.ch/pdf/pdf\\_d/2008/2008-40/2008-40-342.PDF](http://www.medicalforum.ch/pdf/pdf_d/2008/2008-40/2008-40-342.PDF)) ist die genetische Bestimmung der Laktasemangel-Mutation im LCT-Gen für spezielle Fragestellungen bestimmt und spielt für die Routinediagnostik keine Rolle.

## 3. Einleitende Bemerkungen der Analysenliste

Wegen zunehmender Unsicherheiten bei der Kostenübernahme für genetische Laboruntersuchungen generell und unterschiedlicher Auslegung des Begriffs "medizinisch-therapeutische Konsequenzen" durch die Genetiker und die Versicherer bzw. deren Vertrauensärzte ist per 1. Januar 2013 eine Anpassung der Einleitenden Bemerkungen der Analysenliste erfolgt. Damit soll zur Förderung der einheitlichen Anwendung des Krankenversicherungsgesetzes (KVG) beigetragen werden.

Auszug aus den Einleitenden Bemerkungen:

"Die als Pflichtleistung zu vergütenden Analysen müssen nach Artikel 25 Absatz 1 KVG der Diagnose oder Behandlung einer Krankheit und ihrer Folgen dienen. Die Diagnostik hat mit einer akzeptablen Wahrscheinlichkeit die Konsequenz, dass sie

- einen Entscheid über Notwendigkeit und Art einer medizinischen Behandlung oder
- eine richtungsgebende Änderung der bisher angewendeten medizinischen Behandlung oder
- eine richtungsgebende Änderung der notwendigen Untersuchungen (z.B. zur rechtzeitigen Verhütung, Erkennung oder Behandlung von typischerweise zu erwartenden Komplikationen) oder
- einen Verzicht auf weitere Untersuchungen von typischerweise zu erwartenden Krankheits-symptomen, Folgeerkrankungen oder Beschwerden

zur Folge hat.

Analysen, bei denen schon zum Zeitpunkt der Anordnung feststeht, dass das Resultat keine der oben erwähnten Konsequenzen hat, sind von der Kostenübernahme ausgeschlossen. Zudem hat sich der Leistungserbringer in seinen Leistungen nach Artikel 56 Absatz 1 KVG auf das Mass zu beschränken, das im Interesse der Versicherten liegt und für den Behandlungszweck erforderlich ist."

Wir ersuchen Sie höflich, die vorstehenden Informationen Ihren Mitgliedern weiterzuleiten. Für weitere Fragen steht Ihnen Frau Dr. med. Gertrud Mäder (Telefon +41 31 322 15 87) gerne zur Verfügung.

Freundliche Grüsse

Direktionsbereich Kranken- und Unfallversicherung  
Die Leiterin a.i.



Sandra Schneider

Liste der Adressaten:

- alle Krankenversicherer in der OKP
- santésuisse, Römerstr. 20, 4500 Solothurn
- FMH, Elfenstrasse 18, Postfach 300, 3000 Bern 15
- FAMH, Rosenweg 29, 4500 Solothurn
- Die Spitäler der Schweiz H+, Lorrainestr. 4A, 3013 Bern
- Privatkliniken Schweiz, Worbstrasse 52, 3074 Muri bei Bern
- SGMG, Sekretariat, Institut für Medizinische Molekulargenetik, Universität Zürich, Schorenstr. 16, 8603 Schwerzenbach