

## Erster Teil: Einführung<sup>1</sup>

Der wissenschaftliche Fortschritt auf dem Gebiet der Medizin stellt seit jeher die Grundlage für erweiterte Möglichkeiten und innovative Ansätze dar, die neue Chancen, aber auch Herausforderungen mit sich bringen. Ein Beispiel hierfür sind die sowohl in der jüngeren Vergangenheit als auch in der Gegenwart zu verzeichnenden Forschungserfolge im Zusammenhang mit krankheitsassoziierten Biomarkern. Wissenschaftliche Meilensteine wie die Entschlüsselung des Humangenoms,<sup>2</sup> die Entwicklung von Sequenzierungstechnologien zur Analyse der menschlichen DNA sowie von anderen Verfahren, mit denen Biomaterialien und molekulare Prozesse untersucht werden können, haben zu einem verbesserten und teilweise auch veränderten Verständnis von Krankheiten und ihrer Entstehung geführt. Ebenjenes erscheint geeignet, zumindest langfristig erhebliche Auswirkungen auf die Forschungs- und Versorgungswirklichkeit zu zeitigen; von ihm vermag gar der Impetus für einen allgemeinen Wandel auszugehen, welcher sich in Gestalt der aufstrebenden individualisierten bzw. personalisierten Medizin<sup>3</sup> und der Systemmedizin<sup>4</sup> bereits gegenwärtig zu manifestieren begonnen hat.

Dabei betrifft diese Transformation die Medizin in einem umfassenden Sinne, denn die neuen Erkenntnisse werden nicht nur im Bereich der Kurativmedizin – also bei der Behandlung bereits existenter Erkrankungen – relevant, sondern sie sind auch für ihre Vorhersage („Prädiktion“) bzw. ihre Detektion in noch asymptomatischen Stadien und damit für die Verhinderung von Krankheitsausbrüchen von größter Bedeutung. Mit-

- 
- 1 Zur besseren Lesbarkeit wird das generische Maskulinum genutzt, gemeint sind jedoch alle Geschlechter. Die weibliche Form findet allerdings bisweilen Verwendung im Zusammenhang mit Erkrankungsrisiken, Erkrankungen und medizinischen Eingriffen, die nur oder in der überwältigenden Mehrheit der Fälle Frauen betreffen.
  - 2 Im Jahr 2004 wurde die endgültige (gleichwohl letztlich nicht vollständige) Sequenz des menschlichen Genoms veröffentlicht – ein Höhepunkt der genetischen Forschung, s. *Graw*, Genetik, S. 4.
  - 3 S. beispielhaft zu diesem großen und mittlerweile umfassend behandelten Themenfeld *Wienke/Dierks/Janke* (Hrsg.), Rechtsfragen der Personalisierten Medizin; *Keil*, Rechtsfragen der individualisierten Medizin; *Kohake*, Personalisierte Medizin und Recht.
  - 4 Zu den rechtlichen Implikationen s. etwa *Fleischer*, Rechtliche Aspekte der Systemmedizin; *Ernst*, Rechtsfragen der Systemmedizin.

tels genetischer Untersuchungen können beispielsweise Prädispositionen identifiziert werden, also Veränderungen in der DNA, die mit einem oftmals sogar prozentual exakt bezifferbaren erhöhten Erkrankungsrisiko einhergehen. Entsprechende Untersuchungen kommen vor allem im Zusammenhang mit erblichen Tumorsyndromen in Betracht, deren Entstehung auf bestimmten bekannten und nachweisbaren Mutationen beruht, wie es beispielsweise beim erblichen Brust- und Eierstockkrebs oder Darmkrebs der Fall ist.<sup>5</sup> Aber nicht nur genetische, sondern auch nicht-genetische Biomarker erlauben mitunter Rückschlüsse auf Erkrankungen, bevor diese tatsächlich wahrnehmbar ausgebrochen sind, zum Beispiel bei der Alzheimer-Krankheit: Erste molekulare Veränderungen im Gehirn können bereits Jahrzehnte vor einer klinisch manifesten Demenz festgestellt werden und darauf hindeuten, dass mit einer solchen in Zukunft zu rechnen ist.<sup>6</sup>

Klinisch unauffällige Personen, die ein mittels (biomarkerbasierter) Untersuchungen identifiziertes erhöhtes Risiko hinsichtlich der symptomatischen Manifestation einer Erkrankung haben, werden in Abhängigkeit von Art und Höhe des Risikos bisweilen als „Healthy Ill“ bzw. als „Gesunde Kranke“ bezeichnet, da sie (noch) nicht erkrankt sind, aber in Kenntnis der ihnen drohenden Krankheit auch nicht (mehr) uneingeschränkt gesund erscheinen. Bestehen Möglichkeiten, den potenziell bevorstehenden Krankheitsausbruch bei dieser Personengruppe zu verhindern, zu verzögern oder zumindest frühestmöglich zu entdecken, kommt es für die Betroffenen allerdings weniger auf die Bezeichnung ihres Zustands an, sondern vor allem auf die Frage, welche Ansprüche er im Recht der Gesetzlichen Krankenversicherung auszulösen vermag – schließlich ist hierzulande die überwältigende Mehrheit aller Personen Mitglied dieser Solidargemeinschaft<sup>7</sup>. Wenngleich sich die Sinnhaftigkeit einer vorsorglichen Intervention bei Personen, die mit hoher Wahrscheinlichkeit zukünftig erkranken werden, im Grundsatz wohl kaum anzweifeln lässt, treten bei der Begründung entsprechender Leistungsansprüche nach dem maßgeblichen Sozialgesetzbuch Fünf (SGB V) mannigfaltige Schwierigkeiten auf.

---

5 Ausführlich hierzu S. 47 ff.

6 Ausführlich hierzu S. 311 ff.

7 Im Jahr 2023 waren in der Bundesrepublik Deutschland 74,3 Millionen Menschen gesetzlich krankenversichert, *Statista Research Department*, Anzahl der Mitglieder und Versicherten in der GKV und PKV bis 2023, veröffentlicht am 02.01.2024, <https://de.statista.com/statistik/daten/studie/155823/umfrage/gkv-pkv-mitglieder-und-versichertenzahl-im-vergleich/#statisticContainer>.

Besonders problembehaftet ist die Konstellation, dass bei den Healthy Ill eine Maßnahme in Rede steht, die üblicherweise dem Bereich der Krankenbehandlung zugeordnet wird. So verhält es sich im Falle risikoreduzierender prophylaktischer Operationen; als wohl bekanntestes Beispiel dafür lässt sich die vorbeugende Brustdrüsenentfernung bei Frauen mit einer erblichen Veranlagung für Brustkrebs nennen. Inwieweit das „bloße“ genetisch bedingte Krankheitsrisiko einen diese oder ähnliche Operationen umfassenden Krankenbehandlungsanspruch im Sinne von § 27 Abs.1 SGB V begründen kann, ist eine der Kernfragen dieser Arbeit. Klärungsbedarf besteht jedoch nicht nur hinsichtlich der Existenz, Grundlage und Voraussetzungen eines Anspruchs auf prophylaktische Operationen oder ebenfalls denkbare prophylaktische Medikationen, sondern auch hinsichtlich der Frage, wie die den Maßnahmen notwendigerweise vorgelagerten Untersuchungen zur Identifizierung eines erhöhten Krankheitsrisikos sowie die bisweilen angebotenen risikoadaptierten Früherkennungs- und Vorsorgeuntersuchungen aus leistungsrechtlicher Perspektive zu beurteilen sind.

Viele der im Zusammenhang mit den Healthy Ill auftretenden Schwierigkeiten können auf zwei Gründe zurückgeführt werden. Zum einen steht die symptomatische, oder jedenfalls zumindest in irgendeiner Form ausgebrochene Krankheit im Fokus des SGB V, während die Konstellation eines außergewöhnlich hohen Krankheitsrisikos kaum bedacht wurde, und zum anderen verwischen die mittlerweile bestehenden Möglichkeiten zur Prädiktion, Frühdiagnostik und vorbeugenden oder frühestmöglichen Intervention zunehmend die Grenzen von Prävention und Therapie als zwei Bereiche, zwischen denen im Leistungskatalog üblicherweise differenziert wird. In der Folge stellen sich komplexe und teilweise auch völlig neuartige Fragen, die im Zuge der Einordnung der Healthy Ill in das Recht des SGB V beantwortet werden müssen: Welche Bedeutung kommt bislang folgenlosen, aber krankheitsassoziierten Befunden auf molekularer Ebene in einem System zu, dessen zentraler Steuerungs-begriff der „Krankheit“ traditionell an ihre symptomatische Ausprägung gekoppelt ist? Inwieweit kann ein Krankheitsrisiko eine Krankheit darstellen und welche Gefahren gehen mit der (rechtlichen) Gleichsetzung beider Zustände bzw. Begriffe einher? Vermag das Krankenversicherungsrecht *de lege lata* die Konstellation der Healthy Ill als (Hoch-)Risikopersonen adäquat zu erfassen oder ist zumindest langfristig eine eigenständige Regelung für diese besondere Versichertengruppe mit ihrem außergewöhnlichen Leistungsbedarf vonnöten?

Ziel dieser Arbeit ist die Beantwortung der exemplarisch genannten und auch weiterer Fragestellungen, eingekleidet in eine umfassende Un-

tersuchung bezüglich der Stellung und der Ansprüche klinisch (noch) gesunder Personen mit besonderen Krankheitsrisiken, Krankheitsanlagen oder Krankheitsvorstufen im Recht der Gesetzlichen Krankenversicherung. Die Implikationen biomarkerbasierter Prädiktion und Frühdiagnostik erfahren dabei eine besondere Berücksichtigung. Begonnen wird mit einer einführenden Erläuterung zum Phänomen der Healthy Ill (*Zweiter Teil*), bevor die Subgruppe der Genetic Healthy Ill als Personen mit einem genetisch bedingten Erkrankungsrisiko im Mittelpunkt steht: Untersucht wird, welche Rolle krankheitsassoziierte Mutationen gegenwärtig im Recht des SGB V spielen, auf welcher Grundlage Betroffene zulasten der Gesetzlichen Krankenversicherung prädiktive genetische Untersuchungen oder spezielle risikoadaptierte Präventionsmaßnahmen beanspruchen können und ob mit Blick auf diese Maßnahmen ein expliziter Regelungsbedarf besteht (*Dritter Teil*). Aber auch im Zusammenhang mit Personen, bei denen nicht-genetische Biomarker Aussagen hinsichtlich der Wahrscheinlichkeit eines zukünftigen symptomatischen Krankheitsausbruchs zulassen – in dieser Arbeit Pathophysiologic Healthy Ill genannt – können, wie das Konzept der Disease Interception zeigt, Interventionen im Vorfeld der klinischen Manifestation möglich und geboten sein, sodass vergleichbare rechtliche Frage- und Problemstellungen auftreten und in den Blick genommen werden (*Vierter Teil*). Den Abschluss bildet ein Fazit zu den Herausforderungen sowie den möglichen Lösungsansätzen in Verbindung mit der Stellung der Healthy Ill im Recht der Gesetzlichen Krankenversicherung (*Fünfter Teil*).