



Fall-Nr.: KV 2013/12
Stelle: Versicherungsgericht
Rubrik: KV - Krankenversicherung
Publikationsdatum: 23.10.2014
Entscheiddatum: 23.10.2014

Entscheid Versicherungsgericht, 23.10.2014

Art. 25, 32 KVG. Art. 52 Abs. 1 lit.a Ziff 1 KVG i.v.m. Art. 34 und Art. 37f KVV. Die Genanalyse eines Marfan-Syndroms ist mit überwiegender Wahrscheinlichkeit für die weitere Therapie bedeutsam und bildet eine Pflichtleistung (Entscheid des Versicherungsgerichts des Kantons St. Gallen vom 23. Oktober 2014, KV 2013/12).

Versicherungsrichterin Christiane Gallati Schneider (Vorsitz), Versicherungsrichter

Ralph Jöhl, a.o. Versicherungsrichter Christian Zingg; Gerichtsschreiberin Della Batliner

Entscheid vom 23. Oktober 2014

in Sachen

A,___,

Beschwerdeführer,

vertreten durch Rechtsanwältin lic. iur. Susanne Friedauer, Kieser Senn Partner,
Ulrichstrasse 14, 8032 Zürich,

gegen

Easy Sana Krankenversicherung AG, (Groupe Mutuel), Rue des Cèdres 5,
1920 Martigny,

Beschwerdegegnerin,

betreffend



Versicherungsleistungen

Sachverhalt:

A.

A.a A.____ (nachfolgend: Versicherter), ist bei der Easy Sana Krankenversicherung (nachfolgend: Easy Sana) obligatorisch krankpflegeversichert (act. G 3.2). Mit Schreiben vom 17. Oktober 2012 teilte Prof. Dr. med. B.____, Stadtspital Triemli, Zürich, der Easy Sana mit, dass beim Versicherten am 1. Oktober 2012 aufgrund einer Aortendissektion Typ Stanford A bzw. Typ De Bakey I ein Ascendensersatz mit einem 30 mm geraden Graft durchgeführt worden sei. Aufgrund einer histologischen Untersuchung bestehe der Verdacht auf eine genetische Grunderkrankung, weshalb Gewebe zur molekularen Analyse asserviert worden sei. Es werde nun um Kostenübernahme dieser DNA-Untersuchung ersucht (act. G 3.3). Infolge der Stellungnahme ihres Vertrauensarztes Dr. med. D.____, FMH Chirurgie, vom 5. November 2012 (act. G 3.4) ersuchte die Easy Sana Prof. Dr. B.____ zur Überprüfung der Kostenübernahme mit Schreiben vom 8. November 2012 um die Beantwortung zusätzlicher Fragen (Gewünschte Analysen?, Vermutungsdiagnose?, Therapeutische Konsequenzen?; act. G 3.5).

A.b Gestützt auf die von PD Dr. sc. nat. E.____, Spezialist für med.-genet. Analytik FAMH, und Dipl. Biol. F.____, Spezialistin für med.-genet. Analytik FAMH, beide vom Zentrum G.____, mit Schreiben vom 19. Dezember 2012 gelieferten Informationen (act. G 3.6) lehnte die Easy Sana gegenüber Prof. Dr. B.____ mit Schreiben vom 31. Januar 2013 die Kostenübernahme einer DNA-Untersuchung mit der Begründung ab, dass aufgrund der vorgelegten klinischen Daten offensichtlich weitere gezielte Untersuchungen und Nachkontrollen notwendig seien, ohne dass eine genetische Abklärung einen zusätzlichen wesentlichen Nutzen bringen könnte (act. G 3.7). Mit dem als Rekurs betitelten Schreiben vom 5. Februar 2013 erklärte PD Dr. E.____ die Leistungsablehnung als nicht nachvollziehbar. Die genetische Abklärung sei beim Versicherten für das weitere medizinische Vorgehen insofern indiziert, als je nach mutiertem Gen ein anderes Vorgehen zu wählen sei. Seinem Schreiben legte er einen von ihm mitverfassten Artikel bei (act. G 3.8).



St.Galler Gerichte

A.c Nach Einholung einer Stellungnahme ihres Vertrauensarztes Dr. D.____ vom 22. Februar 2013 (act. G 3.9) erliess die Easy Sana am 26. März 2013 eine ablehnende Verfügung (act. G 3.10).

B.

Die gegen diese Verfügung am 23. August 2013 erhobene Einsprache (act. G 3.11) wies die Easy Sana mit Einspracheentscheid vom 12. Juni 2013 ab (act. G 3.12).

C.

C.a Gegen diesen Einspracheentscheid erhob Rechtsanwältin lic. iur. S. Friedauer, Zürich, für den Versicherten am 9. Juli 2013 Beschwerde mit den Anträgen, der Einspracheentscheid vom 12. Juni 2013 und die dem Entscheid zugrunde liegende Verfügung vom 26. März 2013 seien aufzuheben und die Beschwerdegegnerin sei zu verpflichten, dem Beschwerdeführer die gesetzlich geschuldeten Leistungen zu erbringen, unter Kosten- und Entschädigungsfolge (act. G 1). Zusammen mit der Beschwerdeeingabe legte die Rechtsvertreterin des Beschwerdeführers ein Schreiben des Bundesamtes für Gesundheit BAG, Bern, vom 5. April 2013 vor (act. G 1.3).

C.b In der Beschwerdeantwort vom 11. September 2013 beantragte die Beschwerdegegnerin die Abweisung der Beschwerde (act. G 3).

C.c Mit Replik vom 12. November 2013 hielt die Rechtsvertreterin des Beschwerdeführers an ihrem Beschwerdeantrag fest (act. G 7) und reichte verschiedene wissenschaftliche Artikel (act. G 7.1-7.4) sowie ein weiteres Schreiben des Bundesamtes für Gesundheit BAG, zuhanden PD Dr. E.____ vom 1. Mai 2013 (act. G 7.5) ein.

C.d Mit Duplik vom 31. Januar 2014 hielt die Beschwerdegegnerin ihrerseits an ihrem Antrag auf Beschwerdeabweisung fest und legte einen Email-Austausch zwischen ihrem Vertrauensarzt Dr. med. H.____ und Dr. sc. nat. I.____, FAMH en génétique médicale, Laboratoire J.____, bei (G 11.2).



C.e Von der vom Versicherungsgericht mit Schreiben vom 4. Februar 2014 eingeräumten Möglichkeit zu dieser Beilage Stellung zu nehmen (act. G 12), machte die Rechtsvertreterin des Beschwerdeführers mit Eingabe vom 25. März 2014 Gebrauch (act. G 15) und reichte zusätzlich Unterlagen, insbesondere ein Schreiben von K.___, MD, PhD, Professor Medicine & Genetics, Hospital of the University of Pennsylvania, vom 18. Februar 2014 zuhanden von Dipl. Biol. F.___ (act. G 15.6), wissenschaftliche Unterlagen des Zentrums G.___ (act. G 15.7 f.) sowie eine weitere Stellungnahme von Dr. E.___ zur genetischen Abklärung des Beschwerdeführers vom 25. März 2014 (act. G 15.9), ein.

C.f Mit Eingabe vom 30. April 2014 nahm die Beschwerdegegnerin Stellung (act. G 17), worauf der Schriftenwechsel abgeschlossen wurde (act. G 18).

C.g Auf die weiteren Begründungen in den einzelnen Rechtsschriften sowie den Inhalt der übrigen Akten wird, soweit für den Entscheid erforderlich, in den nachfolgenden Erwägungen eingegangen.

Erwägungen:

1.

Streitig und zu prüfen ist, ob die Beschwerdegegnerin die Kosten für eine beim Beschwerdeführer durchzuführende molekulare Gewebeanalyse bzw. DNA-Untersuchung bei Verdacht auf ein Marfan Syndrom (Gene FBN1, TGFBR1 und TGFBR2) als Pflichtleistung der obligatorischen Krankenpflegeversicherung zu übernehmen hat.

2.

2.1 Art. 25 des Bundesgesetzes über die Krankenversicherung (KVG; SR 832.10) bestimmt, dass die obligatorische Krankenversicherung die Kosten für die Leistungen, die der Diagnose oder Behandlung einer Krankheit und ihrer Folgen dienen, übernimmt (vgl. Abs. 1). Diese Leistungen umfassen namentlich auch die ärztlich verordneten Analysen (Abs. 2 lit. b).



2.2 Als allgemeine Anspruchsvoraussetzung für eine Übernahmepflicht des Krankenversicherers gilt sodann Art. 32 Abs. 1 KVG. Danach sind nur jene Leistungen zu vergüten, welche wirksam, zweckmässig und wirtschaftlich sind, wobei die Wirksamkeit nach wissenschaftlichen Methoden nachgewiesen sein muss. Die Wirksamkeit einer Leistung ist dann gegeben, wenn die betreffende Behandlung geeignet ist, das angestrebte diagnostische oder therapeutische Ziel zu erreichen (BGE 128 V 159 E. 5c/aa). Ob eine medizinische Behandlung zweckmässig ist, beurteilt sich nach dem diagnostischen oder therapeutischen Nutzen der Anwendung im Einzelfall unter Berücksichtigung der damit verbundenen Risiken (BGE 127 V 138 E. 5). Die Zweckmässigkeit hängt von medizinischen Kriterien ab und steht in engem Zusammenhang mit der Frage der medizinischen Indikation. Ist die medizinische Indikation klar erwiesen, ist auch die Zweckmässigkeit gegeben (BGE 125 V 95 E. 4a; BGE 121 V 289 E. 7b). Sind in einem bestimmten Fall unterschiedliche Behandlungsformen und/oder -methoden wirksam und zweckmässig, ist gemäss dem Kriterium der Wirtschaftlichkeit das Kosten-Nutzen-Verhältnis der Massnahme abzuwägen (vgl. BGE 127 V 138 E. 5; vgl. BGE 130 V 532 E. 2.2).

2.3 Gemäss Art. 52 Abs. 1 lit. a Ziff. 1 KVG (in Verbindung mit Art. 34 und Art. 37f der Verordnung über die Krankenversicherung [KVV; SR 832.102]) erstellt das Departement nach Anhören der zuständigen Kommissionen und unter Berücksichtigung der Grundsätze nach Art. 32 Abs. 1 KVG sowie des allgemein gültigen Ziels einer qualitativ hochstehenden und zweckmässigen gesundheitlichen Versorgung zu möglichst günstigen Kosten (Art. 43 Abs. 6 KVG) eine Liste der im Rahmen der obligatorischen Krankenpflegeversicherung zu übernehmenden Analysen mit Tarif. Diese Liste gehört unter dem Titel Analysenliste (AL, SR 832.112.31) als Anhang 3 zur Krankenpflege-Leistungsverordnung (Art. 28 Abs. 1 KLV, SR 832.112.31) und wird in der Regel jährlich herausgegeben (Art. 60 KVV in Verbindung mit Art. 28 Abs. 2 KLV).

2.4 Bei der AL handelt es sich um eine Positivliste. Gemeinsames Merkmal der im krankenversicherungsrechtlichen Listensystem vorgesehenen Positivlisten ist, dass ihnen verbindlicher und abschliessender Charakter zukommt, weil die Krankenversicherer gemäss Art. 34 Abs. 1 KVG keine anderen Kosten als diejenigen für Leistungen nach den Art. 25 - 33 KVG übernehmen dürfen. Diese gesetzliche Ordnung schliesst die Übernahme der Kosten von nicht auf einer Positivliste aufgeführten



Leistungen grundsätzlich aus (BGE 127 V 328 E. 3a, 124 V 185 E. 4; RKUV 2005 Nr. KV 316 S. 31, Nr. KV 324 S. 109 f. E. 2.1 mit Hinweisen, 2003 Nr. KV 260 S. 303 E. 3.2; Gebhard Eugster, Krankenversicherung, in: Schweizerisches Bundesverwaltungsrecht [SBVR], Soziale Sicherheit, 2. Aufl. Basel 2007, Rz 620 S. 605).

3.

3.1 Die diagnostischen Massnahmen gemäss Art. 25 Abs. 1 KVG müssen (in Abgrenzung zu Untersuchungen zur Früherkennung von Krankheiten im Sinne von Art. 26 Abs. 1 KVG) im Zusammenhang mit der Untersuchung oder Behandlung einer manifesten Erkrankung oder eines konkreten Krankheitsverdachts stehen, damit sie durch die obligatorische Krankenpflegeversicherung zu vergüten sind (Urteil des Eidgenössischen Versicherungsgerichts (EVG; seit 1. Januar 2007 sozialrechtliche Abteilungen des Bundesgerichts) vom 24. Oktober 2005, K 55/05, E. 1.1; Urteil des Bundesgerichts vom 18. April 2013, 9C_1011/2012, E. 2.3.1; Eugster, a.a.O., Rz 316 S. 500).

3.2 Die von Prof. Dr. B.____ im Kostengutsprachege such vom 17. Oktober 2012 angeführte Analyse - eine DNA-Untersuchung bei Verdacht auf Marfan Syndrom (vgl. act. G 3.6) - ist in der AL grundsätzlich als diagnostische Pflichtleistung enthalten (vgl. Anhang 3 KLV Pos.-Nr. 2510.05 und 2410.01). Eine Expertenkommission hat in der revidierten "Gent-Nosologie" aus dem Jahre 2010 klinische Diagnosekriterien definiert, wann die Diagnose für ein Marfan Syndrom gestellt werden kann. Das Erleiden einer Aortendissektion bildet ein diagnostisches Hauptkriterium (http://www.genetikzentrum.ch/view/userfiles/files/DIAGNOSTIC_CRITERIA_MFS2.pdf; <http://pressemitteilung.ws/node/217788>, beide abgerufen am 16. September 2014; Pschyrembel, Klinisches Wörterbuch, 2013, 264. Aufl. Berlin 2012, S. 1284; vgl. auch act. G 1.3). Laut Angaben von Prof. Dr. B.____ musste beim Beschwerdeführer aufgrund einer Aortendissektion Typ Stanford A bzw. Typ De Bakey I am 1. Oktober 2012 notfallmässig ein Ascendenersatz mit einem 30 mm geraden Graft durchgeführt werden (act. G 3.3, G 3.6). Der von ihm konkret erhobene Krankheitsverdacht eines Marfan Syndroms als weitere Voraussetzung für eine Leistungspflicht im Rahmen der obligatorischen Krankenpflegeversicherung ist angesichts der Anamnese des Beschwerdeführers nachvollziehbar und wird offensichtlich auch von der



Beschwerdegegnerin und ihrem Vertrauensarzt Dr. D.____ nicht in Frage gestellt (vgl. act. G 3.9).

4.

4.1 Diagnostische Massnahmen müssen jedoch letztlich der Krankheitsbehandlung dienen, um zu den Pflichtleistungen nach Art. 25 Abs. 1 KVG zu gehören (Eugster, a.a.O., Rz 316 S. 500). Das bedeutet, dass sie - bei prognostischer Beurteilung (SVR 2008 KV Nr. 1 S. 1, K 47/06 E. 4.1) - therapeutische Konsequenzen haben können. Trifft dies nicht zu, d.h. ist in dem Sinne der diagnostische Endpunkt erreicht, dass die Therapie feststeht oder keine (andere) mehr möglich ist, besteht für weitere diagnostische Massnahmen keine Kostenübernahmepflicht, weil sie dadurch unwirtschaftlich sind (Eugster, a.a.O., Rz. 320 S. 500). Dies wird ausdrücklich in den einleitenden Bemerkungen der AL festgehalten. Es sind positiv formulierte Bedingungen umschrieben, unter denen Analysen übernommen werden. Danach gilt Folgendes: "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 Krankheitssymptomen, 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." (vgl. auch Urteil des Bundesgerichts vom 18. April 2013, 9C_1011/2012, E. 2.3.2).

4.2 Die Beschwerdegegnerin begründet ihre Auffassung, dass sie keine Leistungspflicht für eine Genanalyse bzw. DNA-Untersuchung zur Sicherung oder zum Ausschluss der Diagnose eines Marfan Syndroms treffe, mit der Nichterfüllung der in den einleitenden Bemerkungen der AL formulierten Bedingungen, konkret mit den fehlenden therapeutischen Konsequenzen, welche eine genaue diagnostische Einordnung des Krankheitsbildes nach sich ziehe. Sie stützt sich dabei auf die vertrauensärztliche Beurteilung von Dr. D.____ vom 22. Februar 2013 (act. G 3.9). Die



Rechtsvertreterin des Beschwerdeführers hält jedoch, insbesondere in Anlehnung an die Ausführungen von PD Dr. E.____ in seinen Stellungnahmen vom 5. Februar 2013 (act. G 3.8) und vom 25. März 2014 (act. G 15.9), dagegen, dass die konkrete Diagnostik hinsichtlich des Entscheids über Notwendigkeit und Art der medizinischen Behandlung durchaus eine Konsequenz habe. Strittig und zu prüfen ist damit im Folgenden, ob die gesicherte Diagnose eines Marfan Syndroms Erkenntnisse zu liefern vermag, welche die beim Beschwerdeführer anzuwendende Therapie beeinflussen können. Vorstehend (Erwägung 4.1) wurde bereits dargelegt, dass die obligatorische Krankenpflegeversicherung für diagnostische Massnahmen ohne therapeutische Konsequenzen keine Leistungspflicht treffe.

4.3 Der Sozialversicherungsprozess ist vom Untersuchungsgrundsatz beherrscht. Danach hat die Verwaltung und im Beschwerdefall das Gericht von Amtes wegen für die richtige und vollständige Abklärung des rechtserheblichen Sachverhalts zu sorgen. Dieser Grundsatz gilt indessen nicht uneingeschränkt; er findet sein Korrelat in den Mitwirkungspflichten der Parteien (BGE 125 V 193 E. 2, 122 V 158 E. 1a mit Hinweisen, vgl. BGE 130 I 180 E. 3.2). Der Untersuchungsgrundsatz schliesst die Beweislast im Sinn der Beweisführungslast begriffsnotwendig aus. Im Sozialversicherungsprozess tragen mithin die Parteien die Beweislast nur insofern, als im Fall der Beweislosigkeit der Entscheid zu Ungunsten jener Partei ausfällt, die aus dem unbewiesen gebliebenen Sachverhalt Rechte ableiten wollte. Soweit sich also die Beweislosigkeit im Leistungsrecht ergibt, wird dies in der Regel dazu führen, dass die leistungsbeanspruchende Partei ihr Begehren nicht durchzusetzen vermag (Ueli Kieser, ATSG-Kommentar, 2. Aufl. Zürich/Basel/Genf 2009, N 39 zu Art. 43). Bei Beweislosigkeit der materiellen Leistungsvoraussetzungen für eine DNA-Untersuchung zur Sicherung oder zum Ausschluss der Diagnose eines Marfan Syndroms gemäss AL würde mithin der Beschwerdeführer die Beweislast tragen. Selbstverständlich greift die genannte Beweisregel erst dann Platz, wenn die Verwaltung und - im Beschwerdefall - das Gericht dem Untersuchungsgrundsatz rechtsgenügend nachgekommen sind bzw. es sich als unmöglich erweist, im Rahmen des Untersuchungsgrundsatzes aufgrund einer Beweiswürdigung einen Sachverhalt zu ermitteln, der zumindest die Wahrscheinlichkeit für sich hat, der Wirklichkeit zu entsprechen (BGE 138 V 218 E. 6, 117 V 261 E. 3b, je mit Hinweisen; RKUV 1994 Nr. U 206 S. 328 E. 3b).



4.4 Der Vertrauensarzt der Beschwerdegegnerin, Dr. D.____, stellt in seiner Stellungnahme vom 22. Februar 2013 fest, dass über den klinischen Status und die derzeitige Behandlung des Beschwerdeführers keine Angaben übermittelt worden seien. Als einzige Begründung für die gewünschte Genanalyse werde beim 46-jährigen Beschwerdeführer eine Aortendissektion aufgeführt, die 2012 habe operiert werden müssen. Bei einer solchen Pathologie müsse der Beschwerdeführer nachfolgend zweifellos klinisch engmaschig kontrolliert werden, wobei die Wahl und die Frequenz der notwendigen Abklärungen sowie die Bestimmung der optimalen Therapie durch die Klinik diktiert würden. Es sei kaum nachvollziehbar, dass die Resultate der genetischen Untersuchungen in diesem speziellen Fall einen entscheidenden und/oder kostengünstigen Einfluss haben könnten. Der Bericht von PD Dr. E.____ vom 5. Februar 2013 (act. G 3.8) zeige eindeutig, dass sich der Gesundheitszustand des Beschwerdeführers nicht verschlechtert habe, bzw. dass keine neuen Tatsachen vorliegen würden, die eine andere Beurteilung rechtfertigen würden. Die Kostenübernahme für die gewünschten genetischen Untersuchungen könne folglich gemäss Art. 32 KVG abgelehnt werden (act. G 3.9).

4.5 PD Dr. E.____ und Dipl. Biol. F.____ legten in ihrem Schreiben vom 19. Dezember 2012 dar, dass es sich bei der gewünschten Analyse um eine DNA-Untersuchung bei Verdacht auf ein Marfan Syndrom für das Gen FBN1 und, wenn negativ, für die Gene TGFBR1 und TGFBR2 handle. Beim Beschwerdeführer bestehe, je nach mutiertem Gen, ein hohes Risiko für ein wiederholtes Aneurysma sowie für eine weitere Aortendissektion bzw. Aortenruptur. Durch die genetische Abklärung (DNA-Untersuchung) liessen sich die periodischen Überwachungsuntersuchungen dem mutierten Gen entsprechend optimal anpassen sowie ein gezieltes/wirtschaftliches Management und eine gezielte Therapie (z.B. Betablocker, Losartan, Doxycyclin) anwenden (act. G 3.6). In den Stellungnahmen vom 5. Februar 2013 und 25. März 2014 (act. G 3.8 und G 15.9) fügte PD Dr. E.____ weiter erläuternd an, dass bei einem Verdacht auf ein Marfan Syndrom vor allem Mutationen in den Genen FBN1, TGFBR1, TGFBR2, TGFB2 (Ligand) und SMAD3 in Frage kämen, wenn das Auge - wie beim Beschwerdeführer - nicht betroffen sei. Da beim Beschwerdeführer differentialdiagnostisch wichtige klinische Zeichen (ectopia lentis, cleft palate/bifid uvula, hypertelorismus, osteoarthritis) nicht vorliegen würden, könne hier nur eine genetische Untersuchung das mutierte Gen bestimmen und dadurch eine genaue



Diagnose ermöglichen. Die aktuellen, klinischen Gent-Kriterien könnten daher Patienten mit Mutation in den Genen TGFBR1, TGFBR2, SMAD3 oder TGFB2 von denjenigen in FBN1 nicht unterscheiden, wenn das Auge nicht betroffen sei (~50% der Marfan Syndrom-Fälle). Die zweckmässige genetische Abklärung beim Beschwerdeführer sei für das weitere medizinische Vorgehen indiziert, da je nach mutiertem Gen ein anderes Vorgehen gewählt werden sollte. Wenn die Beschwerdegegnerin in ihrem Schreiben vom 31. Januar 2013 (act. G 3.7) die offensichtliche Notwendigkeit von "weiteren gezielten Untersuchungen und Nachkontrollen" anspreche, sei festzuhalten, dass es sich bei der vorgesehenen genetischen Untersuchung gerade um eine gezielte Untersuchung handle, durch welche unnötige Folgekosten für nicht zum Ziel führende Untersuchungen verhindert werden könnten. Beim Beschwerdeführer gelte es nach seiner Aortenoperation basierend auf der richtigen Diagnose die richtige Therapie zu wählen, um weitere, teure Operationen und lebensbedrohliche (Notfall-)Situationen zu verhindern. Die Häufigkeit der kardiologischen Kontrolluntersuchungen und die Auswahl der richtigen Medikamente könnten erst der richtigen Diagnose entsprechend bestimmt bzw. vorgenommen werden. Allein aufgrund von Klinik könne die optimale/ richtige Häufigkeit der kardiologischen Kontrolluntersuchungen nicht bestimmt werden, da es bei einigen Diagnosen auch ohne kardiologische Vorzeichen rasch zu lebensbedrohlichen Erweiterungen und Rissen der Aorta kommen könne. Liege beim Beschwerdeführer eine TGFBR1- oder TGFBR2-Mutation vor, würde er eine häufigere (alle ~6 Monate) kardiologische Kontrolle benötigen, als wenn seiner Krankheit eine FBN1-Mutation zugrunde liege (Kontrollen alle ~12 Monate). Dies deshalb, weil TGFBR1- und TGFBR2-Mutationen auch innerhalb von Monaten und bei kleinerem Durchmesser der Hauptschlagader (Aorta) zur lebensbedrohlichen Dissektion (Risse der Aortenwand) bzw. Ruptur führen könne. SMAD3-, COL3A1- und MYH11-Mutationen könnten sogar ohne pathologische Erweiterung eine Aortenruptur verursachen. Hier nützten selbst sehr engmaschig durchgeführte kardiologische Kontrolluntersuchungen nur bedingt; ausschliesslich eine strikte Blutdruckkontrolle (<120 mmHg) mit einem entsprechend angepassten Lebensstil könne lebensbedrohliche Situationen und weitere Operationen verhindern. Eine solch strikte Blutdruckkontrolle müsse durch eine gesicherte Diagnose begründet sein, damit sie vom Arzt und Patienten erfolgreich umgesetzt werden könne. Durch eine genetische Abklärung liessen sich daher periodische Überwachungsuntersuchungen



(Echokardiologische Untersuchungen) und die Einstellung des Blutdrucks dem mutierten Gen entsprechend anpassen. Auch die therapeutischen Strategien könnten sich zudem nach der krankheitsverursachenden Mutation richten. Bestimmte, allgemein verwendete blutdrucksenkende Medikamente seien je nach Diagnose wenig wirkungsvoll oder sogar gefährlich (Kalziumkanalblocker). Es gebe kein blutdrucksenkendes Medikament, welches als DAS einzige MEDIKAMENT bei Aortenkrankheiten gelte. Erst nach der richtigen Diagnosestellung könne das bestmögliche und sinnvolle Medikament bestimmt werden, welches dann entsprechend dosiert werde sollte. Bei Patienten mit Mutationen, die zu einem erhöhten Spiegel von TGF-Beta (Wachstumsfaktor) führten, könne eine medikamentöse Therapie mit dem Angiotensin II-Rezeptor 1 (AT1)-Blocker Losartan erfolgen, der nicht nur den Blutdruck senke, sondern das Aortenbindegewebe auch stabilisiere, während bei Patienten mit Mutationen, die zu einer verstärkten Proteolyse (Abbau des Aortenbindegewebes) in der Aortenwand führten, eine Therapie mit Doxycyclin, das Matrix-Metalloproteasen hemme, vielversprechend sein könne. Würde dem klinischen Verdacht auf ein Marfan Syndrom beim Beschwerdeführer eine Mutation des FBN1-Gens zugrunde liegen, so könne er von einer aktuellen Kombinationstherapie von Losartan und Betablockern profitieren, wodurch auf engmaschige Kontrolluntersuchungen und allfällige weitere Operationen verzichtet und somit erhebliche Kosten gespart werden könnten. Im Zusammenhang mit den Ausführungen in seiner Stellungnahme vom 5. Februar 2013 legte PD Dr. E.____ einen von ihm mitverfassten wissenschaftlichen Artikel bei, dem die obigen Ausführungen ebenfalls zu entnehmen sind (act. G 3.8).

4.6 Die Feststellung von Dr. D.____ und der Beschwerdegegnerin (act. G 3, Ziff. 10), der Beschwerdeführer habe eine Aortenruptur erlitten, weshalb entsprechende periodische Überwachungsuntersuchungen und eine entsprechende Therapie ohnehin vorzunehmen seien, stellt eine im Grundsatz nicht in Abrede zu stellende, jedoch nur allgemeine und damit dem konkreten Fall zu wenig Rechnung tragende Aussage dar. Beim Beschwerdeführer besteht unbestrittenermassen auch ohne Genanalyse eine Behandlungsbedürftigkeit. Daraus kann jedoch nicht abgeleitet werden, einer Genanalyse komme damit ohnehin keine (zusätzliche) therapeutische Konsequenz mehr zu. Die Beschwerdegegnerin argumentiert insbesondere, dass eine Diagnosestellung nicht durch die Genanalysen, sondern bereits vorgängig durch die



Klinik/Ärzte erfolge. Im konkreten Fall sei die Diagnose eines atypischen Marfan Syndroms bereits vor der Durchführung von Genanalysen gestellt worden (act. G 11). Anhand der klinischen Kriterien konnte jedoch im konkreten Fall vorerst nur eine Verdachtsdiagnose, diejenige eines Marfan Syndroms, gestellt werden. Diese gilt an sich als unbestritten, doch schliesst eine solche eben auch die Möglichkeit des Bestehens anderer Krankheiten mit der wahrscheinlichen Notwendigkeit entsprechender spezifischer Therapien mit ein (vgl. Differentialdiagnosen gemäss revidierte "Gent-Nosologie" 2010; Pschyrembel, a.a.O., S. 1284 f.). Beim klinischen Verdacht auf ein Marfan Syndrom mit Beteiligung der Aorta aber ohne differenzialdiagnostisch wichtige klinische Zeichen (ectopia lentis, cleft palate, hypertelorism, osteoarthritis) können nur genetische Untersuchungen (Genanalysen) eine diagnostische Sicherheit bieten (vgl. act. G 15.7). Anhand der klinischen Gent-Kriterien kann ohne Betroffenheit des Auges aber vor allem auch das im Einzelfall mutierte Gen nicht bestimmt werden. Durch die Genanalyse soll also einerseits die Verdachtsdiagnose abgesichert, zusätzlich aber insbesondere auch das im konkreten Fall mutierte Gen bestätigt werden. Hauptzweck der Abklärung ist, aufgrund einer gesicherten Diagnose Verlauf und Risiken der Krankheit besser zu beurteilen und damit optimale therapeutische Massnahmen ergreifen zu können. Je nach konkretem Befund der genetischen Untersuchung bzw. mutiertem Gen gilt es die Periodizität der Überwachungsuntersuchungen sowie die Therapie anzupassen. Die verschiedenen Genmutationen erfordern offensichtlich angepasste medizinische Vorgehensweisen hinsichtlich therapeutischer Behandlung und medizinischer Kontrolle. Worin je nach festgestelltem Befund die verschiedenen Behandlungsmöglichkeiten bzw. -notwendigkeiten bestehen können, legte PD Dr. E.____ in seinen Stellungnahmen überzeugend, ausführlich und durchaus anhand konkreter Beispiele dar. Der Hauptzweck einer genetischen Diagnostik liegt laut ihm in der Wahl der spezifischen Therapie, d.h. der in Frage kommenden Wirkstoffe für eine medikamentöse Behandlung sowie der zeitlichen Abfolge der notwendigen Kontrolluntersuchungen und damit der Überwachung des Patienten. Die von PD Dr. E.____ dargelegte medizinische Bedeutung einer Genanalyse lässt sich auch den weiteren von der Rechtsvertreterin des Beschwerdeführers vorgelegten wissenschaftlichen Studien entnehmen (vgl. act. G 15.7, act. G 7.2, act. G 7.3). Die Aussage von Dr. D.____, die Wahl und die Frequenz der notwendigen Abklärungen sowie die Bestimmung der optimalen Therapie würden



durch die Klinik diktiert, wird mithin im konkreten Fall ohne Betroffenheit des Auges der Frage, ob die in den einleitenden Bemerkungen zur AL formulierten Bedingungen erfüllt sind, nicht gerecht. Dr. D.____ bemängelt, dass über den klinischen Status und die derzeitige Behandlung des Beschwerdeführers keine konkreten Angaben aktenkundig seien. Bekannt ist jedoch der massgebende Umstand, dass die Augen des Beschwerdeführers nicht betroffen sind und mithin bei ihm eine Unterscheidung der Mutationen in den Genen nicht möglich ist. PD Dr. E.____ hält schlüssig fest, dass über die richtige Therapie mit oder ohne Richtungsänderung erst entschieden werden könne, wenn die richtige Diagnose vorliege. Es ist unbestritten und wird auch von Dr. D.____ bestätigt, dass aufgrund der vom Beschwerdeführer im Jahr 2012 erlittenen Aortendissektion Typ Stanford A und Typ De Bakey I der Verdacht auf ein Marfan Syndrom besteht und seit der notfallmässigen Operation vom 1. Oktober 2012 von der medizinischen Notwendigkeit einer engmaschigen Kontrolle auszugehen ist. Während Dr. D.____ von klinischen Kontrollen - PD Dr. E.____ nennt als solche die Blutdruckkontrolle - spricht, sprechen PD Dr. E.____ und K.____, MD, PhD, in ihrem Schreiben an Dipl. Biol. F.____ vom 18. Februar 2014 (act. G 15.6), aber auch von der Notwendigkeit radiologischer Untersuchungen (vgl. hierzu auch act. G 7.2, S. 272). Der Aussage von R.E. K.____, MD, PhD, dass deren Kosten höher liegen als diejenigen einer genetischen Untersuchung, ist im Regelfall beizupflichten. Die Periodizität der durchzuführenden radiologischen Untersuchungen kann bei Vorliegen einer Genanalyse dem konkreten Mutationsfehler angepasst werden, womit die Aussicht auf grössere zeitliche Abstände zwischen den einzelnen radiologischen Untersuchungen besteht und daraus eine Kostenreduktion resultieren kann. Bei bestimmten Genmutationen kann von kardiologischen Untersuchungen mangels Nutzen sogar ganz abgesehen werden. Eine genaue Diagnose der Genmutation ist schliesslich insofern von massgebender Bedeutung, weil sie über die Medikamentenauswahl entscheidet. So können bestimmte Medikamente je nach mutiertem Gen nicht nur wirkungslos, sondern sogar gefährlich sein (act. G 15.8 f.). Gegen die konkreten medizinisch wissenschaftlichen Ausführungen von PD Dr. E.____ wendet Dr. D.____ grundsätzlich nichts ein.

4.7 Aufgrund der vorstehenden Erwägungen kann damit nicht gesagt werden, hinsichtlich der im Falle des Beschwerdeführers geplanten Genanalyse handle es sich um eine solche, bei der schon zum Zeitpunkt der Anordnung feststehe, dass das



Resultat keine der in den Bemerkungen zur AL formulierten Konsequenzen habe. Es ist mit dem Beweisgrad der überwiegenden Wahrscheinlichkeit ausgewiesen, dass die beantragten diagnostischen Massnahmen für die weitere Therapie des Beschwerdeführers von Bedeutung sind. Sie sind medizinisch indiziert und damit wirksam, zweckmässig sowie wirtschaftlich und bilden eine Pflichtleistung. Die Aussagen von Dr. I.____ im Rahmen des Email-Verkehrs mit Dr. H.____ (act. G 11.2) - die Resultate einer Genanalyse hätten keinen Einfluss auf die Behandlung des Patienten, könnten aber den Angehörigen des Patienten dienlich sein, für den Fall, dass die Genmutation familiär bedingt sei; allerdings erfordere eine solche Indikation eine Familienanamnese; eine Diagnose basierend auf der Klinik genüge - vermögen diese Beurteilung nicht überzeugend in Frage zu stellen. Zwar mag das von Dr. I.____ hinsichtlich Angehörigen Gesagte zutreffen, doch sind damit die Ausführungen von PD Dr. E.____ nicht in Frage gestellt. Zumindest erfolgten die weiteren, gegenteiligen Aussagen von Dr. I.____ als blosse Feststellung ohne jegliche Begründung. Der Umstand, dass Dr. H.____ in seiner E-Mail-Anfrage an Dr. I.____ wiederholt von einem 62-jährigen Patienten spricht, lässt schliesslich den Inhalt des ganzen E-Mail-Verkehrs ebenfalls als fragwürdig erscheinen, liegt doch die Überlegung nahe, dass eine medizinische Untersuchung bei einem jüngeren Patienten allenfalls lohnender sein kann.

5.

5.1 Im Sinn der vorstehenden Erwägungen ist die Beschwerde gegen den Einspracheentscheid vom 12. Juni 2013 (act. G 3.12) gutzuheissen. Der Einspracheentscheid ist aufzuheben und die Beschwerdegegnerin ist zur Übernahme der Kosten für die Genanalyse eines Marfan Syndroms zu verpflichten.

5.2 Gerichtskosten sind keine zu erheben (Art. 61 lit. a ATSG; SR 830.1) Hingegen hat der obsiegende Beschwerdeführer bei diesem Verfahrensausgang Anspruch auf Ersatz der Parteikosten (Art. 61 lit. g ATSG). Angesichts der Schwierigkeit des Falles sowie der Art und des Umfangs der Bemühungen erscheint eine Parteientschädigung, wie in vergleichbaren Fällen üblich, von Fr. 3'500.-- (inkl. Barauslagen und Mehrwertsteuer) angemessen.



Demgemäss hat das Versicherungsgericht im Zirkulationsverfahren gemäss Art. 39 VRP

entschieden:

1. In Gutheissung der Beschwerde wird der Einspracheentscheid vom 12. Juni 2013 aufgehoben und die Beschwerdegegnerin zur Übernahme der Kosten einer Genanalyse für ein Marfan Syndrom verpflichtet.
2. Es werden keine Gerichtskosten erhoben.
3. Die Beschwerdegegnerin hat dem Beschwerdeführer eine Parteientschädigung von Fr. 3'500.-- zu bezahlen.