



## INFORMATIONEN FÜR DIE PRAXIS

### Genetische Laboruntersuchungen

Oktober 2016

#### Genetische Laboruntersuchungen richtig abrechnen – Wissenswertes für Ärzte im Überblick

Der Bereich Humangenetik im Einheitlichen Bewertungsmaßstab (EBM) wurde zum 1. Juli 2016 komplett überarbeitet. Die Leistungen sind nunmehr in konstitutionelle genetische, tumorgenetische und immungenetische Leistungen unterteilt. Für Humangenetiker, Labormediziner, Pathologen und andere Ärzte, die solche Laboruntersuchungen durchführen dürfen, hat sich dadurch einiges bei der Abrechnung geändert. Diese Praxisinformation erläutert die wichtigsten Neuerungen.

#### Struktur: Leistungen jetzt in drei EBM-Kapiteln

Im „alten“ EBM waren alle Leistungen im Kapitel 11 zusammengefasst; eine Unterscheidung fehlte. Jetzt sind sie in konstitutionelle genetische, tumorgenetische und immungenetische Leistungen gegliedert:

- Leistungen der konstitutionellen Genetik verbleiben im neugefassten Abschnitt 11.4 „In-vitro-Diagnostik konstitutioneller genetischer Veränderungen“ in Kapitel 11
- Tumorgenetische Leistungen wurden als neuer Abschnitt 19.4 „In-vitro-Diagnostik tumorgenetischer Veränderungen“ in das Kapitel 19 aufgenommen
- Immungenetische Untersuchungen wurden im Abschnitt 32.3.15 neu strukturiert und in Unterabschnitte gegliedert – 32.3.15.1 für transplantationsvorbereitende sowie 32.3.15.2 für allgemeine immungenetische Untersuchungen

Auch die Leistungsbeschreibung der Gebührenordnungspositionen (GOP) wurde überarbeitet und an den aktuellen wissenschaftlichen Stand angepasst: Beschrieben werden nunmehr pathogenetische und nicht wie bisher methodische Leistungsinhalte.

#### Abrechnung: Voraussetzungen und Vergütung

An den fachlichen Anforderungen zur Durchführung der Untersuchungen hat sich überwiegend nichts geändert. Eine Ausnahme stellen die Qualifikationsvoraussetzungen dar, die Kinder- und Jugendärzte sowie Fachärzte für Pathologie beziehungsweise Neuropathologie nachweisen müssen.

- *Kinder- und Jugendärzte*

Kinder- und Jugendärzte konnten die Leistungen des Abschnitts 11.3 bislang berechnen, wenn sie die Voraussetzungen zur Berechnung

Umfangreiche  
Änderungen zum  
1. Juli 2016

Humangenetische  
Laborleistungen  
werden differenziert  
abgebildet

Anpassung an  
aktuellen  
wissenschaftlichen  
Stand

Anforderungen  
unverändert;  
Ausnahme  
Kinderärzte und  
Pathologen



## Thema: Genetische Laboruntersuchungen

der GOP des Abschnitts 4.4 oder 4.5 erfüllten. Jetzt benötigen sie für eine Abrechnungsgenehmigung zusätzlich die „entsprechenden Qualifikationsvoraussetzungen“ für die Leistungen des Abschnitts 11.4.

### ▪ Pathologen

Pathologen beziehungsweise Neuropathologen, die Untersuchungen des Abschnitts 19.4 durchführen wollen, müssen eine Weiterbildung nach der Musterweiterbildungsordnung von 2003 absolviert haben. Vorher enthielt der EBM diese ausdrückliche Feststellung nur für die Zusatzweiterbildung Molekularpathologie.

Für Untersuchungen des Abschnitts 19.4.3 „hämatologische Neoplasien“ sind keine weiteren Qualifikationsvoraussetzungen erforderlich. Ausnahme ist die Sonderregelung in der Veranlassung von Leistungen für den Abschnitt 19.4.3 in dessen Präambeln.

Humangenetiker und Labormediziner müssen keine weiteren Nachweise vorlegen: Für sie gelten die Qualifikationsvoraussetzungen mit der Gebietsbezeichnung auch für die Abschnitte 19.4, 32.3.14 und 32.3.15 als erfüllt.

### Persönliche Leistungserbringung

Zytogenetische, molekulargenetische und tumorgenetische Untersuchungen müssen persönlich durchgeführt oder an einen anderen qualifizierten und zur Abrechnung berechtigten Vertragsarzt überwiesen werden. Der Bundesmantelvertrag wurde hierfür entsprechend angepasst (§ 25 Abs. 2 Nr. 2) und in diesem Punkt den Regelungen des Abschnitts 32.3 „Speziallabor“ gleichgestellt. Leistungserbringergemeinschaften (§ 15 Abs. 3 Bundesmantelvertrag) sind nicht mehr zulässig.

### Vergütung

Die KBV konnte erreichen, dass ein Teil der genetischen Untersuchungen außerhalb der morbiditätsbedingten Gesamtvergütung finanziert wird. Damit ist sichergestellt, dass die Krankenkassen die Leistungsdynamik mittragen und diese Leistungen in voller Höhe vergüten. Folgende Bereiche werden seit Juli 2016 extrabudgetär vergütet:

- GOP 11449 und 11514: umfangreiche humangenetische Analysen
- Abschnitt 19.4.2: allgemeine Tumorgenetik
- Abschnitt 19.4.4: Companion Diagnostic
- GOP 32865: CYP2D6-Genotypisierung vor Gabe von Inhibitoren der Glukozerebrosid-Synthase
- GOP 32911: erweitertes Transplantations-Cross-Match
- GOP 11304 und 19406: Gutachten für erweiterte Mutationssuche

### Genehmigungspflicht für erweiterte Mutationssuche

Erweiterte Mutationssuchen der konstitutionellen (GOP 11449 und 11514) und tumorgenetischen (GOP 19425) Diagnostik sind nur im begründeten Einzelfall möglich. Der Versicherte muss sich die Untersuchung von seiner Kasse genehmigen lassen und ein wissenschaftlich begründetes ärztliches Gutachten beilegen. Die Abrechnung der Gutachten erfolgt über:

Humangenetiker  
erfüllen  
Qualifikations-  
voraussetzungen mit  
Gebietsbezeichnung

Extrabudgetäre  
Vergütung für einige  
Leistungen

Große  
Mutationssuche nur  
im begründeten  
Einzelfall



## Thema: Genetische Laboruntersuchungen

- GOP 11304 für Untersuchungen nach den GOP 11449 und 11514
- GOP 19406 für Untersuchungen nach der GOP 19425

Ärzte dürfen beide GOP nur dann abrechnen, wenn die Kasse den Antrag nicht genehmigt hat. Die Vergütung erfolgt extrabudgetär.

### Veranlassung von Leistungen

Für die Veranlassung von genetischen Laborleistungen nach den Abschnitten 11.4, 19.4 und 32.3 verwenden Vertragsärzte weiterhin das Muster 10 – Überweisungsschein für Laboratoriumsuntersuchungen als Auftragsleistung.

Neu ist, dass ausschließlich Fachärzte für Innere Medizin und Hämatologie und Onkologie, für Innere Medizin mit Schwerpunkt Hämatologie und Onkologie sowie Teilnehmer der Onkologie-Vereinbarung Leistungen zur indikationsbezogenen Diagnostik hämatologischer Neoplasien (Abschnitt 19.4.3) veranlassen dürfen.

Eine Ausnahme bildet eine Untersuchung nach der GOP 19433. Diese darf auch von Pathologen und Neuropathologen im Rahmen der histopathologischen Lymphomdiagnostik durchgeführt werden.

### DIE NEUERUNGEN IM DETAIL

#### Konstitutionelle Genetik – Abschnitt 11.4

Die Abrechnungsvoraussetzungen, die bisher ausschließlich für die indikationsbezogene Stufendiagnostik des Abschnitts 11.4.2 gültig waren, gelten nunmehr für alle Untersuchungen der konstitutionellen Genetik. Dies gilt insbesondere für die Untersuchungen von Familienmitgliedern, die nur nach den GOP mit dem Leistungsinhalt „bei bekannter Mutation“ oder der GOP 11518 durchgeführt werden dürfen.

Der neugefasste Abschnitt 11.4 beinhaltet in-vitro-diagnostische Untersuchungen konstitutioneller genetischer Veränderungen. Genexpressionsanalysen sowie die Untersuchung freier Nukleinsäuren im Plasma („Liquid-Biopsy“) sind nicht mit den GOP dieses Abschnitts berechnungsfähig. Ausschließlich für seltene Erkrankungen dürfen die GOP 11511 bis 11514, 11516 und 11517 abgerechnet werden.

#### Unterabschnitt 11.4.1

In dem Abschnitt sind fallbezogene Pauschalen der In-vitro-Diagnostik konstitutioneller genetischer Veränderungen zusammengefasst. Die Leistungen des alten Abschnitts 11.4.1 (Untersuchung bei Risikoallelen) wurden gestrichen und sind nunmehr ausschließlich im Abschnitt 32.3 abgebildet. Die alte GOP 11334 findet sich jetzt als GOP 32864 im Abschnitt 32.3.14.

Die Leistungen des Abschnitts im Überblick:

- GOP 11301: ärztliche und weitere Inhalte, die zusätzlich bei Probeneinsendungen erforderlich sind; die Berechnung neben Versicherten-, Grund- und Konsiliarpauschalen im Behandlungsfall ist ausgeschlossen
- GOP 11302: ärztliche Beurteilung und Gemeinkosten konstitutioneller genetischer Analysen; als Zuschlag zu aufwendig zu beurteilen-

Muster 10

Nur Onkologen dürfen Tumor-Spezialdiagnostik veranlassen

Fallbezogene Pauschalen der In-vitro-Diagnostik konstitutioneller genetischer Veränderungen



## Thema: Genetische Laboruntersuchungen

den Untersuchungen berechenbar

- GOP 11303: erneute Beurteilung von Befunden nach frühestens vier Jahren; damit wird berücksichtigt, dass molekulazytogenetische Untersuchungen und genetische Mutationssuchen zu Ergebnissen führen können, die mit dem derzeitigen Wissen nicht mit ausreichender Sicherheit interpretierbar sind
- GOP 11304: ärztliches Gutachten beim Einholen einer Genehmigung für die erweiterte Mutationssuche (GOP 11449 oder 11514); ist nur berechnungsfähig, wenn die Krankenkasse den Antrag nicht genehmigt hat

### Unterabschnitt 11.4.2

Der Abschnitt umfasst weiterhin die indikationsbezogene genetische Diagnostik monogener Erkrankungen und wurde unter anderem um die folgenden Indikationen erweitert:

- Noonan-Syndrom (GOP 11355 und 11356)
- Marfan-Syndrom (GOP 11444 bis 11445)

Neu ist, dass der Untersuchungsumfang der indikationsbezogenen Stufendiagnostik nach diesem Abschnitt für die aufgeführten Indikationen abschließend ist. Sofern der Leistungsumfang der indikationsbezogenen Mutationssuchen (GOP 11352, 11371, 11401, 11411, 11431, 11432 und 11440) erweitert werden muss, kann einmalig der Zuschlag nach der GOP 11449 berechnet werden. Die Kasse des Versicherten muss die Erweiterung des Leistungsumfangs allerdings vorab genehmigen.

Nur nach geänderter Indikationsstellung können weitere Leistungen des Abschnitts 11.4 für eine medizinisch notwendige genetische Diagnostik berechnet werden. Voraussetzung dafür ist, dass die zuvor gestellte Indikation durch die im Abschnitt 11.4.2 aufgeführten Untersuchungen ausgeschlossen werden konnte.

Eine wichtige Anpassung erfolgte in der GOP 11431 Lynch-Syndrom: Die GOP ist wie alle Leistungen des EBM nur für den Versicherten berechnungsfähig. Bisher war die GOP für den Versicherten *oder* den Indexpatienten berechnungsfähig.

Wie bisher setzt die Berechnung der GOP des Abschnitts 11.4.2 eine Genehmigung der Kassenärztlichen Vereinigung (KV) nach der Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik voraus.

### Unterabschnitt 11.4.3

In diesem Abschnitt wird die Diagnostik konstitutioneller syndromaler Veränderungen oder seltener Erkrankungen abgebildet.

Die (molekulare) Zytogenetik ist mit den folgenden GOP berechnungsfähig:

- GOP 11501: Zuschlag zu den GOP 11502 und 11503 für die kulturelle Anzucht von Zellen; ist separat berechnungsfähig
- GOP 11502: Karyotypisierung mittels lichtmikroskopischer Bänderungsanalyse

Indikationsbezogene  
genetische  
Diagnostik  
monogener  
Erkrankungen

Untersuchungs-  
umfang ist  
abschließend

Abschnitt 11.4.2:  
genehmigungs-  
pflichtige Leistungen

Diagnostik  
konstitutioneller  
syndromaler  
Veränderungen oder  
seltener  
Erkrankungen



## Thema: Genetische Laboruntersuchungen

- GOP 11503 bis 11508: molekularzytogenetische Untersuchungen mit einem gemeinsamen Höchstwert von 12.000 Punkten im Krankheitsfall; für die umfassende Untersuchung auf konstitutionelle Imbalancen ist die GOP 11508 berechnungsfähig

GOP für die wichtigsten molekulargenetischen Fragestellungen:

- GOP 11511: Untersuchung auf Punktmutation, kleine Deletion oder Duplikationen; sie fasst die Fragestellungen zum gezielten Nachweis einer Mutation in einer GOP zusammen und entspricht im Grundsatz den alten GOP 11320 und 11321
- GOP 11513: Mutationssuche bis 25 Kilobasen auch mittels Hochdurchsatzverfahren (u.a. Sequenzierung); ist „je vollendete 250 kodierende Basen“ berechnungsfähig
- GOP 11514: erweiterte Mutationssuche über 25 Kilobasen, einmal im Krankheitsfall berechnungsfähig; muss von der zuständigen Krankenkasse vorab genehmigt werden

Hinweis: Die Berechnung der zytogenetischen und molekulargenetischen Untersuchungen (GOP 11502, 11503, 11513 und 11514) ist auf postnatale Fragestellungen beschränkt. Für pränatale Fragestellungen ist bis zur Anpassung der genetischen In-vitro-Diagnostik in der Mutterschaftsvorsorge eine Abrechnung nur im Einzelfall möglich: der Arzt muss die Durchführung der Leistung gegenüber seiner KV schriftlich begründen.

GOP 11502, 11503, 11513 und 11514  
übergangsweise  
auch für pränatale  
Fragestellungen

Weitere neue GOP des Abschnitts 11.4.3 sind:

- GOP 11516 und 11517: beschreiben besondere pathogenetische Mechanismen, die für bestimmte Gruppen von Erkrankungen stehen und nicht in den vorangehenden GOP sachgerecht abgebildet sind
- GOP 11518: für die Untersuchung weiterer Familienmitglieder auf die bekannte Mutation des Indexpatienten unabhängig von der Art der Mutation und der Art des Nachweises (Punktmutation, Deletion, Insertion, Duplikation, Kopienzahlveränderung)

### Unterabschnitt 11.4.4

Der Abschnitt bildet die allgemeine In-vitro-Diagnostik konstitutioneller genetischer Veränderungen ab. Diese Leistungen sind ausschließlich zur gezielten Untersuchung „nicht seltener“ Erkrankungen (z. B. risikoassoziierte Mutationen), zum Nachweis von krankheitsrelevanten oder krankheitsauslösenden genomischen Punktmutationen, Deletionen und Duplikationen sowie für die Mutationssuche mittels Sequenzierung berechnungsfähig. Polymorphismen fallen nicht unter den Mutationsbegriff.

Allgemeine In-vitro-  
Diagnostik  
konstitutioneller  
genetischer  
Veränderungen

Die GOP 11521 und 11522 im Abschnitt 11.4.4 entsprechen den GOP 11511 und 11513, sind jedoch nicht neben den GOP der Abschnitte 11.4.2 und 11.4.3 berechnungsfähig. Untersuchungen krankheitsauslösender oder krankheitsrelevanter Mutationen können somit weiterhin ohne den Verdacht auf eine syndromale oder seltene Erkrankung bis zu einem Höchstwert abgerechnet werden.



## Tumorgenetische Leistungen – Abschnitt 19.4

Die GOP dieses Abschnitts sind nur für die In-vitro-Diagnostik tumorgenetischer Veränderungen in neoplastisch veränderten Geweben und Organen vorgesehen. Die Analyse von freien Nukleinsäuren im Plasma sowie Genexpressionsanalysen sind grundsätzlich nicht berechnungsfähig.

### Unterabschnitt 19.4.1

In diesem Abschnitt sind die fallbezogenen Pauschalen der In-vitro-Diagnostik tumorgenetischer Veränderungen wie folgt abgebildet:

- GOP 19401: umfasst ärztliche und weitere Inhalte, die zusätzlich bei Probeneinsendungen erforderlich sind; die Berechnung neben Versicherten-, Grund- und Konsiliarpauschalen ist im Behandlungsfall ausgeschlossen
- GOP 19402: ärztliche Beurteilung tumorgenetischer Analysen; als Zuschlag zu aufwendig zu beurteilenden tumorgenetischen Untersuchungen
- GOP 19403: für die Probenvorbereitung einzelner Gewebeproben bis zu viermal im Behandlungsfall berechnungsfähig
- GOP 19406: für das ärztliche Gutachten für den Antrag des Versicherten auf Genehmigung einer erweiterten Mutationssuche nach der GOP 19425 berechnungsfähig, wenn die Krankenkasse den Antrag nicht genehmigt hat

### Unterabschnitt 19.4.2

Dieser Abschnitt bildet die allgemeine Diagnostik tumorgenetischer Veränderungen analog zu den entsprechenden Leistungen in der konstitutionellen genetischen Diagnostik im Abschnitt 11.4.3 ab:

- GOP 19410: zytogenetische Untersuchungen auf Deletion und Duplikationen
- GOP 19411: Untersuchungen auf Translokationen/Fusionsgene
- GOP 19421: molekulargenetischer Nachweis einer Punktmutation, Deletion und Duplikation
- GOP 19424 und 19425: Mutationssuche (Sequenzierung); aufgrund der aufwendigeren technischen Durchführung tumorgenetischer Mutationssuchen ist die Leistung im Grundsatz bis zum Höchstwert höher bewertet als die entsprechende Leistung der konstitutionellen Genetik (GOP 11513); über den Leistungsumfang dieser GOP hinausgehende Mutationssuchen sind als Pauschale (GOP 19425) einmal im Krankheitsfall berechnungsfähig; vorherige Genehmigung der Kasse erforderlich
- GOP 19426: Untersuchungen einer Mikrosatelliteninstabilität im Tumormaterial; entspricht dem Leistungsinhalt der GOP 11430, die im Abschnitt 11.4.2 gestrichen wurde; die GOP ist wie alle Leistungen des EBM nur für den Versicherten berechnungsfähig. Zuvor war sie für den Versicherten *oder* den Indexpatienten berechnungsfähig.

Fallbezogene Pauschalen der In-vitro-Diagnostik tumorgenetischer Veränderungen

Allgemeine Diagnostik tumorgenetischer Veränderungen



## Unterabschnitt 19.4.3

In diesem Abschnitt wird die indikationsbezogene Diagnostik hämatologischer Neoplasien – unter Beachtung der besonderen analytischen Anforderungen für diese Indikationen – abgebildet.

- GOP 19430: spezifisches Anreicherungsverfahren
- GOP 19431: Kultivierung von Tumorzellen
- GOP 19432: Bestimmung des Karyotyps
- GOP 19433, 19434, 19435 und 19439: spezielle Untersuchungen zur Kontrolle der Therapie und des Erkrankungsverlaufs hämatologischer Neoplasien; mehrfach im Behandlungsfall berechnungsfähig

## Unterabschnitt 19.4.4

In diesem Abschnitt sind tumorgenetische Untersuchungen abgebildet, die zur Indikationsstellung einer pharmakologischen Therapie zwingend erforderlich sind.

- Die Leistungen nach den GOP 19451 bis 19454 sind nicht an die Verordnung bestimmter Wirkstoffe gebunden
- GOP 19456: wurde als erste indikationsspezifische Leistung vor Anwendung einer PARP-Inhibitortherapie (Lynparza®) beim Ovarialkarzinom in den EBM aufgenommen

## Immungenetische Untersuchungen – Abschnitt 32.3

Die immungenetischen Untersuchungen werden in Abschnitt 32.3 neu strukturiert und in Unterabschnitte gegliedert. Die GOP 32529 und 32531 aus dem alten Abschnitt 32.3 wurden in die neuen Abschnitte überführt und die GOP 32528 gestrichen.

### Unterabschnitt 32.3.15.1

Mit den GOP dieses Abschnitts werden die speziellen Leistungen im Zusammenhang mit der Vorbereitung von Organ-, Gewebe- und hämatopoetischen Stammzelltransplantationen vergütet. Die Ärzte müssen dafür die Anforderungen der [Richtlinie](#) der Bundesärztekammer zur Histokompatibilitätsdiagnostik erfüllen und eine Akkreditierung gemäß dem Standard der European Federation of Immunogenetics nachweisen.

### Unterabschnitt 32.3.15.2

Die Untersuchungen dieses Abschnitts berücksichtigen insbesondere mit der Aufnahme der GOP 32945 bis 32947 die speziellen Anforderungen onkologischer Patienten an die Versorgung mit histokompatiblen Blutprodukten. Die bisherige immungenetische GOP 32862 wurde gestrichen und als GOP 32931 in diesen neu gefassten Abschnitt überführt.

## Pharmakogenetik, Genexpressionsanalysen und Liquid-Biopsy

Pharmakogenetische Untersuchungen, Genexpressionsanalysen und die „Liquid-Biopsy“ sind weiter keine vertragsärztlichen Leistungen. Hierauf wird

Indikationsbezogene Diagnostik hämatologischer Neoplasien

Companion Diagnostic

Transplantationsvorbereitung: Vorgaben durch Richtlinie

Anforderungen onkologischer Patienten werden besser berücksichtigt

Keine EBM-Leistung



## Thema: Genetische Laboruntersuchungen

in den Bestimmungen zu den EBM-Abschnitten ausdrücklich hingewiesen.

Es wurden zwei Ausnahmen vereinbart:

- Die Untersuchung der minimalen Resterkrankung nach der GOP 19435 kann auch als Nachweis von Fusionsgentranskripten erfolgen
- Mit der GOP 32865 wird die Genotypisierung des Gens CYP2D6 zur Bestimmung des Metabolisierungsstatus vor Gabe von Inhibitoren der Glukozerebrosid-Synthase als neue Leistung in den EBM aufgenommen (Abschnitt 32.3.14); die Untersuchung ist ausschließlich bei der Indikation Morbus Gaucher Typ 1 erlaubt und umfasst die Sequenzierung des Gens CYP2D6 einmal im Krankheitsfall

### Mehr Informationen

Den umfangreichen Beschluss des Bewertungsausschusses zur Weiterentwicklung Humangenetik vom 11. März 2016 finden Sie unter [www.kbv.de/415305](http://www.kbv.de/415305), den Folge-Beschluss zum ärztlichen Gutachten vom 22. Juni 2016 unter [www.kbv.de/110889](http://www.kbv.de/110889).

*Kennen Sie schon die PraxisNachrichten? Sie können den Newsletter der KBV hier kostenlos abrufen und abonnieren: [www.kbv.de/praxisnachrichten](http://www.kbv.de/praxisnachrichten).*

CYP2D6-  
Genotypisierung

Beschlüsse online  
abrufen