



**krankheitsauslösenden genomischen Mutation  
mittels Hybridisierung mit einer  
mutationssequenzspezifischen Sonde**

*Obligater Leistungsinhalt*

- Hybridisierung menschlicher DNA oder eines Nukleinsäureamplifikates genomischer menschlicher DNA mit einer markierten mutationssequenzspezifischen Sonde,
- Auswertung der erhobenen Befunde,

*Fakultativer Leistungsinhalt*

- Extraktion menschlicher DNA aus Zellen oder Gewebeproben,
- Nukleinsäureamplifikation,
- Spaltung menschlicher DNA mittels eines Restriktionsenzym,
- Southern-Transfer einschließlich Auswertung,
- ggf. weitere vorbereitende Schritte,

je Sonde und Mutation

193 Punkte

*Die Berechnung setzt die Begründung, die die Art der Erkrankung enthält, und die Angabe der Art der Untersuchung (Gennummer, Genname nach OMIM) und den Multiplikator (Anzahl der unterschiedlichen Zielsequenzen) voraus.*

*Sonden, die nicht dem Ausschluss oder Nachweis der Mutation dienen, sind nicht gesondert berechnungsfähig. Hierunter fallen insbesondere Sonden, die zur Amplifikations-, Kontaminations- oder Identitätskontrolle eingesetzt werden.*

*Zum Nachweis oder Ausschluss einer krankheitsrelevanten genomischen Mutation ist diese Leistung nicht als Screening-Leistung, sondern nur im begründeten Einzelfall berechnungsfähig.*

*Die Gebührenordnungsposition 11320 ist im Behandlungsfall nicht neben der Gebührenordnungsposition 08571 berechnungsfähig.*

*Die Gebührenordnungsposition 11320 ist im Krankheitsfall nicht neben den Gebührenordnungspositionen 01791, 01793, 01836 und 11231 berechnungsfähig.*

### 3. Änderung einer Leistung nach der Gebührenordnungsposition 11321 im Abschnitt 11.3

11321 **Nachweis oder Ausschluss einer krankheitsrelevanten oder krankheitsauslösenden genomischen Mutation mittels sequenzspezifischer und nicht-trägergebundener Nukleinsäureamplifikation**

*Obligater Leistungsinhalt*

- Nukleinsäureamplifikation menschlicher DNA,
- Auswertung der erhobenen Befunde,

*Fakultativer Leistungsinhalt*

- Extraktion menschlicher DNA aus Zellen oder Gewebeproben,
- Spaltung menschlicher DNA mittels eines Restriktionsenzym,
- Elektrophoretische Auftrennung und Auswertung,

je unterschiedlicher Zielsequenz (Primerpaar)

156 Punkte

*Die Berechnung setzt die Begründung, die die Art der Erkrankung enthält, und die Angabe der Art der Untersuchung (Gennummer, Gennamenach OMIM) und den Multiplikator (Anzahl der unterschiedlichen Zielsequenzen) voraus.*

*Primerpaare, die nicht dem Ausschluss oder Nachweis der Mutation dienen, sind nicht gesondert berechnungsfähig. Hierunter fallen insbesondere Primerpaare, die zur Amplifikations-, Kontaminations- oder Identitätskontrolle eingesetzt werden.*

*Zum Nachweis oder Ausschluss einer krankheitsrelevanten genomischen Mutation ist diese Leistung nicht als Screening-Leistung, sondern nur im begründeten Einzelfall berechnungsfähig.*

*Die Gebührenordnungsposition 11321 ist im Behandlungsfall nicht neben der Gebührenordnungsposition 08571 berechnungsfähig.*

*Die Gebührenordnungsposition 11321 ist im Krankheitsfall nicht neben den*

Gebührenordnungspositionen 01791, 01793,  
01836 und 11231 berechnungsfähig.

#### 4. Änderung einer Leistung nach der Gebührenordnungsposition 11322 im Abschnitt 11.3

11322 **Nachweis oder Ausschluss einer  
krankheitsrelevanten oder  
krankheitsauslösenden genomischen Mutation  
mittels Sequenzierung menschlicher DNA nach  
der Kettenabbruchmethode nach Sanger**

*Obligater Leistungsinhalt*

- Einzelstrangsequenzierung menschlicher  
DNA nach der Kettenabbruchmethode nach  
Sanger,
- Auswertung der erhobenen Befunde,

*Fakultativer Leistungsinhalt*

- Doppelstrangsequenzierung,
- Extraktion menschlicher DNA aus Zellen oder  
Gewebeproben,
- Nukleinsäureamplifikation,
- Spaltung menschlicher DNA mittels eines  
Restriktionsenzym,

je Ansatz

699 Punkte

*Die Berechnung setzt die Begründung, die die  
Art der Erkrankung enthält, und die Angabe der  
Art der Untersuchung (Gennummer, Genname  
nach OMIM) und den Multiplikator (Anzahl der  
Sequenzierungen) voraus.*

*Sequenzierungen, die nicht dem Ausschluss  
oder Nachweis der Mutation dienen, sind nicht  
gesondert berechnungsfähig. Hierunter fallen  
insbesondere Sequenzierungen, die als  
Amplifikations-, Kontaminations- oder  
Identitätskontrolle eingesetzt werden.*

*Die Sequenzierung ist nur in einer Richtung  
berechnungsfähig, die Sequenzierung des  
komplementären Stranges ist nicht gesondert  
berechnungsfähig.*

*Zum Nachweis oder Ausschluss einer  
krankheitsrelevanten genomischen Mutation ist  
diese Leistung nicht als Screening-Leistung,*

*sondern nur im begründeten Einzelfall berechnungsfähig.*

*Die Gebührenordnungsposition 11322 ist im Behandlungsfall nicht neben der Gebührenordnungsposition 08571 berechnungsfähig.*

*Die Gebührenordnungsposition 11322 ist im Krankheitsfall nicht neben den Gebührenordnungspositionen 01791, 01793, 01836 und 11231 berechnungsfähig.*

## 5. Änderung der Bewertungen der Leistungen im Abschnitt 11.4.2

Gebührenordnungsposition des EBM	Bewertung alt in Punkten	Bewertung neu in Punkten
11351	5828	4080
11352	24240	16968
11354	1149	804
11360	1149	804
11361	4328	3030
11370	4663	3264
11371	70924	49647
11372	1171	820
11380	1915	1341
11390	1149	804
11391	4328	3030
11395	1149	804
11396	4328	3030

11400	1149	804
11401	31958	22371
11403	2330	1631
11404	1171	820
11410	2330	1631
11411	7568	5298
11412	1171	820
11420	2341	1639
11421	1149	804
11422	1171	820
11430	4511	3158
11431	38654	27058
11432	42453	29717
11433	1377	964
11434	2742	1919
11440	29148	20404
11441	30204	21143
11442	1377	964
11443	2742	1919
11500	17452	12216

## 6. Änderung der dritten Anmerkung nach der Gebührenordnungsposition 11500 im Abschnitt 11.4.2

*Neben der Gebührenordnungsposition 11500 sind die Gebührenordnungspositionen 11312, 11320, 11321 und 11322 im Behandlungsfall nur berechnungsfähig, sofern die Untersuchungen für die nähere Bestimmung der Chromosomenaberration erforderlich sind. Der Höchstwert der Gebührenordnungspositionen 11312, 11320, 11321 und 11322 im Behandlungsfall neben der Gebührenordnungsposition 11500 beträgt 3713 Punkte.*

## 7. Aufnahme einer weiteren Leistung in den Anhang 3 des EBM

<b>GOP</b>	<b>Kurzlegende</b>	<b>Kalkulationszeit in Minuten</b>	<b>Prüfzeit in Minuten</b>	<b>Eignung der Prüfzeit</b>
11220	Zusatzpauschale zu den Gebührenordnungspositionen 11210 bis 11212 für eine humangenetische Beratung und/oder Erörterung von insgesamt mindestens 80 Minuten Dauer	KA	25	Tages- und Quartalsprofil

**8. Änderung von Kalkulationszeiten im Anhang 3 des EBM**

<b>GOP</b>	<b>Kurzlegende</b>	<b>Kalkulationszeit in Minuten</b>	<b>Prüfzeit in Minuten</b>	<b>Eignung der Prüfzeit</b>
11320	Nachweis oder Ausschluss einer krankheitsrelevanten oder krankheitsauslösenden genomischen Mutation mittels Hybridisierung mit einer mutationssequenzspezifischen Sonde	KA	1	Tages- und Quartalsprofil
11321	Nachweis oder Ausschluss einer krankheitsrelevanten oder krankheitsauslösenden genomischen Mutation mittels sequenzspezifischer und nicht-trägergebundener Nukleinsäureamplifikation	KA	1	Tages- und Quartalsprofil
11322	Nachweis oder Ausschluss einer krankheitsrelevanten oder krankheitsauslösenden genomischen Mutation mittels Sequenzierung menschlicher DNA nach der Kettenabbruchmethode nach Sanger	KA	4	Tages- und Quartalsprofil

**Protokollnotizen:**

Die Träger des Bewertungsausschusses vereinbaren folgendes Vorgehen zur Abbildung und Weiterentwicklung humangenetischer Leistungen im Einheitlichen Bewertungsmaßstab (EBM):

1. Die in dem vorliegenden Beschluss vorgenommene Anpassung der Bewertung der Gebührenordnungspositionen zum 1. Oktober 2013 ist der erste Schritt zur Überarbeitung der humangenetischen Leistungen im EBM. Im zweiten Schritt erfolgt eine umfassende Weiterentwicklung der humangenetischen Leistungen im EBM durch eine Prüfung auf Aufnahme weiterer humangenetischer Leistungen, eine Prüfung auf Erweiterung der Leistungen der indikationsbezogenen Stufendiagnostik sowie durch eine Anpassung bestehender Gebührenordnungspositionen hinsichtlich ihrer

Leistungsbeschreibung und Bewertung an den aktuellen Stand der Wissenschaft und Technik zum 1. Juli 2014. Hierbei wird den Erfordernissen der Rationalisierung im Rahmen wirtschaftlicher Leistungserbringung nach §87 Abs.2 Satz 2 SGB V Rechnung getragen. Die Träger des Bewertungsausschusses prüfen weitere notwendige Anpassungen der Bewertungen der Gebührenordnungspositionen.

2. Die mit der Bewertungsänderung der Gebührenordnungspositionen 11320 bis 11322 sowie 11351 bis 11500 zum 1. Oktober 2013 zum Umstellungszeitpunkt ggf. freiwerdenden Finanzmittel verbleiben im humangenetischen Versorgungsbereich und werden zur Weiterentwicklung der entsprechenden humangenetischen Leistungen nach Nr. 1 Satz 2 bzw. Nr. 3 Satz 2 der Protokollnotiz genutzt.
3. Die in diesem Beschluss vorgenommene Präzisierung des Leistungsinhaltes der Gebührenordnungspositionen 11320 bis 11322 an die zugrundeliegenden Rahmenbedingungen der Beschlussfassung des Bewertungsausschusses in seiner 90. Sitzung mit Wirkung zum 1. Januar 2005 wird zunächst bis zum 30. Juni 2014 befristet. Im Zuge der Anpassung bestehender Gebührenordnungspositionen nach Nr. 1 Satz 2 der Protokollnotiz findet eine Anpassung der Leistungsinhalte der Gebührenordnungspositionen 11320 bis 11322 unter Berücksichtigung des aktuellen Standes der Wissenschaft und Technik zum 1. Juli 2014 statt.