BESCHLUSS

des ergänzten Bewertungsausschusses nach § 87 Abs. 5a SGB V in seiner 142. Sitzung (schriftliche Beschlussfassung)

Teil A

zur Vergütung der Leistungen der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung gemäß § 116b Abs. 6 Satz 8 SGB V

mit Wirkung zum 1. Oktober 2026

Präambel

Der ergänzte Bewertungsausschuss gemäß § 87 Abs. 5a SGB V hat gemäß § 116b Abs. 6 Satz 8 SGB V bis zum Inkrafttreten einer Vereinbarung nach § 116b Abs. 6 Satz 2 SGB V die im Rahmen der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung (ASV) abrechnungsfähigen ambulanten spezialfachärztlichen Leistungen auf der Grundlage des Einheitlichen Bewertungsmaßstabes für ärztliche Leistungen (EBM) zu bestimmen. Der Behandlungsumfang der ASV ergibt sich gemäß § 5 der Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die ambulante spezialfachärztliche Versorgung nach § 116b SGB V (ASV-RL) erkrankungs- oder leistungsbezogen aus den jeweiligen Anlagen.

Der Beschluss des ergänzten Bewertungsausschusses in seiner 119. Sitzung am 17. Juli 2025 bestimmt, dass der ergänzte Bewertungsausschuss die abrechnungsfähigen ambulanten spezialfachärztlichen Leistungen durch Beschlüsse an Aktualisierungen des EBM anpasst, sofern der Behandlungsumfang dadurch nicht verändert wird.

Mit dem vorliegenden Beschluss passt der ergänzte Bewertungsausschuss aufgrund des Beschlusses des Erweiterten Bewertungsausschusses nach § 87 Abs. 4 SGB V in seiner 87. Sitzung Teil A zur Änderung des Einheitlichen Bewertungsmaßstabes (EBM) mit Wirkung zum 1. Oktober 2026 die abrechnungsfähigen Gebührenordnungspositionen wie folgt an:

1. **Streichung folgender Gebührenordnungspositionen für die Fachgruppe Humangenetik zu den jeweils aufgeführten Anlagen der ASV-RL als abrechnungsfähige Leistungen:**

Abschnitt	GOP	Kurzlegende	Anlage zur ASV-RL
11.4.2	11351	Cystische Fibrose - Gezielte Untersuchung auf die häufigsten Mutationen im CFTR-Gen	- 2 b) Mukoviszidose
11.4.2	11355	Noonan-Syndrom - Mutationssuche	- 2 p) angeborene Skelettsystemfehlbildungen
11.4.2	11370	Muskeldystrophie Typ Duchenne/Becker - Untersuchung auf Deletionen und Duplikationen - auch bei bekannter Mutation	- 2 d) Neuromuskuläre Erkrankungen
11.4.2	11400	Hämophilie A - Analyse einer Inversion - auch bei bekannter Mutation	- 2 c) Hämophilie
11.4.2	11411	Spinale Muskelatrophie - vollständige Untersuchung	- 2 d) Neuromuskuläre Erkrankungen
11.4.2	11445	Marfan-Syndrom und Typ 1 Fibrillinopathien - Deletions-/Duplikationsanalyse	- 2 k) Marfan-Syndrom
11.4.2	11447	Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (Typ IV) - Deletions-/Duplikationsanalyse	- 2 k) Marfan-Syndrom

2. Anpassung der abrechnungsfähigen Gebührenordnungspositionen für die Fachgruppe Humangenetik zu den jeweils aufgeführten Anlagen der ASV-RL:

Streichung folgender Gebührenordnungsposition			Aufnahme folgender Gebührenordnungsposition			Anlage zur ASV-RL
Abschnitt	GOP	Kurzlegende	Abschnitt	GOP	Kurzlegende	
11.4.3	11501	Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11502 und 11503 für die Anwendung eines Kulturverfahrens zur Anzucht von Zellen und Präparation der Zellkerne zu weiteren Analysen	11.4.3	11715	Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11716 und 11717 für die Anwendung eines Kulturverfahrens zur Anzucht von Zellen und Präparation der Zellkerne zu weiteren Analysen	1.2 b) zerebrale Anfallsleiden (Epilepsie)
						2 p) angeborene Skelettsystemfehlbildungen

11.4.3	11502	Postnatale Bestimmung des konstitutionellen Karyotyps mittels lichtmikroskopischer Bänderungsanalyse	11.4.3	11716	Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 für die postnatale Bestimmung des konstitutionellen Karyotyps mittels lichtmikroskopischer Bänderungsanalyse	1.2 b) zerebrale Anfallsleiden (Epilepsie) 2 p) angeborene Skelettsystemfehlbildungen
11.4.3	11503	Postnatale molekularzytogenetische Charakterisierung konstitutioneller chromosomaler Aberrationen an Inter- oder Metaphasen mittels in-situ-Hybridisierung	11.4.3	11717	Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 für die postnatale molekularzytogenetische Charakterisierung konstitutioneller chromosomaler Aberrationen an Inter- oder Metaphasen mittels In-situ-Hybridisierung	1.2 b) zerebrale Anfallsleiden (Epilepsie) 2 p) angeborene Skelettsystemfehlbildungen
11.4.3	11506	Untersuchung einer uniparentalen Disomie mit mindestens acht polymorphen Zielsequenzen	11.4.3	11718	Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 für die Untersuchung einer uniparentalen Disomie	2 p) angeborene Skelettsystemfehlbildungen
11.4.3	11508	Postnatale gesamtgenomische Untersuchung auf konstitutionelle Imbalancen	11.4.3	11719	Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 für die postnatale gesamtgenomische Untersuchung auf konstitutionelle Imbalancen	1.2 b) zerebrale Anfallsleiden (Epilepsie) 2 p) angeborene Skelettsystemfehlbildungen

11.4.3	11511	Gezielter Nachweis oder Ausschluss einer krankheitsrelevanten oder krankheitsauslösenden konstitutionellen genomischen Punktmutation, Deletion, Duplikation oder Inversion in kodierenden oder regulatorischen Sequenzen	11.4.3	11721	Zuschlag zu den GOP 11700 bis 11708 für den gezielten Nachweis oder Ausschluss einer krankheitsrelevanten konstitutionellen genomischen Punktmutation, Deletion, Duplikation oder Inversion in kodierenden oder regulatorischen Sequenzen	1.1 a) onkologische Erkrankungen – Tumorgruppe 1: gastrointestinale Tumoren und Tumoren der Bauchhöhle
						1.1 a) onkologische Erkrankungen - Tumorgruppe 6: Kopf- oder Halstumoren
						1.1 a) onkologische Erkrankungen - Tumorgruppe 7: Tumoren des Gehirns und der peripheren Nerven
						1.1 a) onkologische Erkrankungen - Tumorgruppe 8: Knochen- und Weichteiltumoren
						1.2 b) zerebrale Anfallsleiden (Epilepsie)
						2 c) Hämophilie
						2 d) Neuromuskuläre Erkrankungen
						2 h) Morbus Wilson
						2 l) Pulmonale Hypertonie
						2 p) angeborene Skelettsystemfehlbildungen
11.4.3	11512	Gezielter Nachweis oder Ausschluss von krankheitsrelevanten oder krankheitsaus-	11.4.3	11730	Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 für den postnatalen gezielten Nachweis oder	1.1 a) onkologische Erkrankungen – Tumorgruppe 1: gastrointestinale Tumoren und Tumoren der Bauchhöhle

		lösenden großen Deletionen und/oder Duplikationen			Ausschluss von krankheitsrelevanten oder krankheitsauslösenden großen Deletionen und/oder Duplikationen	1.1 a) onkologische Erkrankungen – Tumorgruppe 3: urologische Tumoren
						1.1 a) onkologische Erkrankungen - Tumorgruppe 6: Kopf- oder Halstumoren
						1.1 a) onkologische Erkrankungen - Tumorgruppe 7: Tumoren des Gehirns und der peripheren Nerven
						1.1 a) onkologische Erkrankungen - Tumorgruppe 8: Knochen- und Weichteiltumoren
						1.1 b) Rheumatologische Erkrankungen Erwachsene
						1.1 b) Rheumatologische Erkrankungen Kinder und Jugendliche
						1.2 b) zerebrale Anfallsleiden (Epilepsie)
						2 c) Hämophilie
						2 d) Neuromuskuläre Erkrankungen
						2 h) Morbus Wilson
						2 l) pulmonale Hypertonie
						2 p) angeborene Skelettsystemfehlbildungen

11.4.3	11516	Untersuchung auf konstitutionelle epigenetische Veränderungen mittels methylierungssensitiver Techniken	11.4.3	11722	Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 für die Untersuchung auf konstitutionelle epigenetische Veränderungen mittels methylierungssensitiver Techniken	2 p) angeborene Skelettsystemfehlbildungen
11.4.3	11517	Vollständige Untersuchung auf eine konstitutionelle krankheitsauslösende Repeat-Expansion	11.4.3	11728	Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 für die vollständige Untersuchung auf eine krankheitsauslösende Repeat-Expansion	1.2 b) zerebrale Anfallsleiden (Epilepsie) 2 d) Neuromuskuläre Erkrankungen

Teil B

zur Vergütung der Leistungen der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung gemäß § 116b Abs. 6 Satz 8 SGB V

mit Wirkung vom 1. Oktober 2026 bis zum 30. Juni 2028

Präambel

Der ergänzte Bewertungsausschuss gemäß § 87 Abs. 5a SGB V hat gemäß § 116b Abs. 6 Satz 8 SGB V bis zum Inkrafttreten einer Vereinbarung nach § 116b Abs. 6 Satz 2 SGB V die im Rahmen der ambulanten spezialfachärztlichen Versorgung (ASV) abrechnungsfähigen ambulanten spezialfachärztlichen Leistungen auf der Grundlage des Einheitlichen Bewertungsmaßstabes für ärztliche Leistungen (EBM) zu bestimmen. Der Behandlungsumfang der ASV ergibt sich gemäß § 5 der Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses über die ambulante spezialfachärztliche Versorgung nach § 116b SGB V (ASV-RL) erkrankungs- oder leistungsbezogen aus den jeweiligen Anlagen.

Der Beschluss des ergänzten Bewertungsausschusses in seiner 119. Sitzung am 17. Juli 2025 bestimmt, dass der ergänzte Bewertungsausschuss die abrechnungsfähigen ambulanten spezialfachärztlichen Leistungen durch Beschlüsse an Aktualisierungen des EBM anpasst, sofern der Behandlungsumfang dadurch nicht verändert wird.

Mit dem vorliegenden Beschluss passt der ergänzte Bewertungsausschuss aufgrund des Beschlusses des Erweiterten Bewertungsausschusses nach § 87 Abs. 4 SGB V in seiner 87. Sitzung Teil A zur Änderung des Einheitlichen Bewertungsmaßstabes (EBM) mit Wirkung zum 1. Oktober 2026 die abrechnungsfähigen Gebührenordnungspositionen befristet bis zum 30. Juni 2028 an. Für die Leistungen aus dem Katalog nach den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 sind jeweils nur diejenigen Gebührenordnungspositionen berechnungsfähig, die der im Rahmen der jeweiligen Anlage erforderlichen humangenetischen Untersuchung gemäß ihrer Indikationsstellung zuzuordnen sind.

1. Anpassung der abrechnungsfähigen Gebührenordnungspositionen für die Fachgruppe Humangenetik zu den unten aufgeführten Anlagen der ASV-RL:

- 1.1 a) onkologische Erkrankungen – Tumorgruppe 1: gastrointestinale Tumoren und Tumoren der Bauchhöhle
- 1.1 a) onkologische Erkrankungen – Tumorgruppe 3: urologische Tumoren
- 1.1 a) onkologische Erkrankungen - Tumorgruppe 6: Kopf- oder Halstumoren

- 1.1 a) onkologische Erkrankungen - Tumorgruppe 7: Tumoren des Gehirns und der peripheren Nerven
- 1.1 a) onkologische Erkrankungen - Tumorgruppe 8: Knochen- und Weichteiltumoren
- 1.1 b) Rheumatologische Erkrankungen Erwachsene
- 1.1 b) Rheumatologische Erkrankungen Kinder und Jugendliche
- 1.2 b) zerebrale Anfallsleiden (Epilepsie)
- 2 c) Hämophilie
- 2 d) Neuromuskuläre Erkrankungen
- 2 h) Morbus Wilson
- 2 l) pulmonale Hypertonie
- 2 p) angeborene Skelettsystemfehlbildungen

Streichung folgender Gebührenordnungsposition			**Aufnahme folgender Gebührenordnungsposition**		
Abschnitt	**GOP**	**Kurzlegende**	**Abschnitt**	**GOP**	**Kurzlegende**
			11.4.1	11305	Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11727 und 11743 für Gemeinkosten und die wissenschaftliche ärztliche Beurteilung und Befundung komplexer genetischer Analysen im individuellen klinischen Kontext bei seltenen Erkrankungen
11.4.3	11513	Postnatale Mutationssuche zum Nachweis oder Ausschluss einer krankheitsrelevanten oder krankheitsauslösenden konstitutionellen genomischen Mutation	11.4.3	11724	Zuschlag zu den GOP 11700 bis 11708 für die postnatale Untersuchung von einem oder mehreren Genabschnitt(en) oder Gen(en) von bis zu 3 kb kodierender Sequenz einschließlich bioinformatischer Auswertung

			11.4.3	11725	Zuschlag zu den GOP 11700 bis 11708 für die postnatale Untersuchung von einem oder mehreren Genabschnitt(en) oder Gen(en) von mehr als 3 kb bis zu 10 kb kodierender Sequenz einschließlich bio-informatischer Auswertung
			11.4.3	11726	Zuschlag zu den Gebühr-enordnungspositionen 11700 bis 11708 für die postnatale Untersuchung eines einzelnen Gens oder eine postnatale Multigen-analyse von mehr als 10 kb bis zu 40 kb kodierender Sequenz einschließlich bio-informatischer Auswertung
			11.4.3	11727	Zuschlag zu den Gebühr-enordnungspositionen 11700 bis 11708 für die postnatale Untersuchung eines einzelnen Gens oder eine postnatale Multigen-analyse von mehr als 40 kb kodierender Sequenz ein-schließlich bioinformati-scher Auswertung gemäß internationalen Standards

2. Anpassung der abrechnungsfähigen Gebührenordnungsposition für die Fachgruppe Humangenetik zur Anlage der ASV-RL:

- 2 k) Marfan-Syndrom

Streichung folgender Gebührenordnungsposition			**Aufnahme folgender Gebührenordnungsposition**		
Abschnitt	**GOP**	**Kurzlegende**	**Abschnitt**	**GOP**	**Kurzlegende**
			11.4.1	11305	Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11727 und 11743 für Gemeinkosten und die wissenschaftliche ärztliche Beurteilung und Befundung komplexer genetischer Analysen im individuellen klinischen Kontext bei seltenen Erkrankungen
11.4.2	11448	Mutationssuche in Genen, die eine thorakale Aortenerweiterung auslösen und mit einem Risiko der Aortendissektion einhergehen	11.4.3	11724	Zuschlag zu den GOP 11700 bis 11708 für die postnatale Untersuchung von einem oder mehreren Genabschnitt(en) oder Gen(en) von bis zu 3 kb kodierender Sequenz einschließlich bioinformatischer Auswertung
			11.4.3	11725	Zuschlag zu den GOP 11700 bis 11708 für die postnatale Untersuchung von einem oder mehreren Genabschnitt(en) oder Gen(en) von mehr als 3 kb bis zu 10 kb kodierender Sequenz einschließlich bioinformatischer Auswertung
			11.4.3	11726	Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 für die postnatale Untersuchung eines einzelnen Gens oder eine postnatale Multigenanalyse von mehr als 10 kb bis zu 40 kb kodierender Sequenz einschließlich bioinformatischer Auswertung

			11.4.3	11727	Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 für die postnatale Untersuchung eines einzelnen Gens oder eine postnatale Multigenanalyse von mehr als 40 kb kodierender Sequenz einschließlich bioinformatischer Auswertung gemäß internationalen Standards
			11.4.3	11730	Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 für den postnatalen gezielten Nachweis oder Ausschluss von krankheitsrelevanten oder krankheitsauslösenden großen Deletionen und/oder Duplikationen

3. Aufnahme der folgender Gebührenordnungspositionen für die Fachgruppe Humangenetik zu den unten aufgeführten Anlagen der ASV-RL als abrechnungsfähige Leistungen unter Berücksichtigung der Präambel:

- 1.1 a) onkologische Erkrankungen – Tumorgruppe 1: gastrointestinale Tumoren und Tumoren der Bauchhöhle
- 1.1 a) onkologische Erkrankungen – Tumorgruppe 2: gynäkologische Tumoren (ohne Subspezialisierung)
- 1.1 a) onkologische Erkrankungen – Tumorgruppe 2: gynäkologische Tumoren (Subspezialisierung Mammakarzinom)
- 1.1 a) onkologische Erkrankungen – Tumorgruppe 2: gynäkologische Tumoren (Subspezialisierung andere gynäkologische Tumoren)
- 1.1 a) onkologische Erkrankungen – Tumorgruppe 3: urologische Tumoren
- 1.1 a) onkologische Erkrankungen - Tumorgruppe 6: Kopf- oder Halstumoren
- 1.1 a) onkologische Erkrankungen - Tumorgruppe 7: Tumoren des Gehirns und der peripheren Nerven
- 1.1 a) onkologische Erkrankungen - Tumorgruppe 8: Knochen- und Weichteiltumoren
- 1.1 b) Rheumatologische Erkrankungen Erwachsene

- 1.1 b) Rheumatologische Erkrankungen Kinder und Jugendliche
- 1.2 b) zerebrale Anfallsleiden (Epilepsie)
- 2 b) Mukoviszidose
- 2 c) Hämophilie
- 2 d) Neuromuskuläre Erkrankungen
- 2 h) Morbus Wilson
- 2 k) Marfan-Syndrom
- 2 l) pulmonale Hypertonie
- 2 p) angeborene Skelettsystemfehlbildungen

Abschnitt	GOP	Kurzlegende
11.4.3	11700	Zusatzpauschalen nach den GOP 11700 bis 11708 bei klinischen Symptomen u./od. mit begründetem Verdacht auf eine genetisch bedingte Erkrankung einer der nachfolgenden entspr. der Untersuchungsindikation zugeordneten Erkrankungsgruppen - Zusatzpauschale humangenetische In-vitro-Diagnostik bei isolierten Organerkrankungen
11.4.3	11701	Zusatzpauschalen nach den GOP 11700 bis 11708 bei klinischen Symptomen u./od. mit begründetem Verdacht auf eine genetisch bedingte Erkrankung einer der nachfolgenden entspr. der Untersuchungsindikation zugeordneten Erkrankungsgruppen - Zusatzpauschale humangenetische In-vitro-Diagnostik bei metabolischen oder endokrinen Erkrankungen
11.4.3	11702	Zusatzpauschalen nach den GOP 11700 bis 11708 bei klinischen Symptomen u./od. mit begründetem Verdacht auf eine genetisch bedingte Erkrankung einer der nachfolgenden entspr. der Untersuchungsindikation zugeordneten Erkrankungsgruppen - Zusatzpauschale humangenetische In-vitro-Diagnostik bei Syndromen mit Fehlbildungen und/oder Wachstumsstörungen
11.4.3	11703	Zusatzpauschalen nach den GOP 11700 bis 11708 bei klinischen Symptomen u./od. mit begründetem Verdacht auf eine genetisch bedingte Erkrankung einer der nachfolgenden entspr. der Untersuchungsindikation zugeordneten Erkrankungsgruppen - Zusatzpauschale humangenetische In-vitro-Diagnostik bei neurologischen, motorischen und/oder Entwicklungsstörungen

11.4.3	11704	Zusatzpauschalen nach den GOP 11700 bis 11708 bei klinischen Symptomen u./od. mit begründetem Verdacht auf eine genetisch bedingte Erkrankung einer der nachfolgenden entspr. der Untersuchungsindikation zugeordneten Erkrankungsgruppen - Zusatzpauschale humangenetische In-vitro-Diagnostik bei Erkrankungen des hämostaseologischen und/oder blutbildenden Systems einschließlich des Immunsystems
11.4.3	11705	Zusatzpauschalen nach den GOP 11700 bis 11708 bei klinischen Symptomen u./od. mit begründetem Verdacht auf eine genetisch bedingte Erkrankung einer der nachfolgenden entspr. der Untersuchungsindikation zugeordneten Erkrankungsgruppen - Zusatzpauschale humangenetische In-vitro-Diagnostik bei Erkrankungen der Sinnesorgane
11.4.3	11706	Zusatzpauschalen nach den GOP 11700 bis 11708 bei klinischen Symptomen u./od. mit begründetem Verdacht auf eine genetisch bedingte Erkrankung einer der nachfolgenden entspr. der Untersuchungsindikation zugeordneten Erkrankungsgruppen - Zusatzpauschale humangenetische In-vitro-Diagnostik bei erblichen Tumorerkrankungen
11.4.3	11707	Zusatzpauschalen nach den GOP 11700 bis 11708 bei klinischen Symptomen u./od. mit begründetem Verdacht auf eine genetisch bedingte Erkrankung einer der nachfolgenden entspr. der Untersuchungsindikation zugeordneten Erkrankungsgruppen - Zusatzpauschale humangenetische In-vitro-Diagnostik bei Erkrankungen des Haut-, Bindegewebe- und/oder Skelettsystems
11.4.3	11708	Zusatzpauschalen nach den GOP 11700 bis 11708 bei klinischen Symptomen u./od. mit begründetem Verdacht auf eine genetisch bedingte Erkrankung einer der nachfolgenden entspr. der Untersuchungsindikation zugeordneten Erkrankungsgruppen - Zusatzpauschale humangenetische In-vitro-Diagnostik bei kardialen Erkrankungen