

---

# GENETISCHE UNTERSUCHUNGEN IN DER VERTRAGSÄRZTLICHEN VERSORGUNG

HINWEISE FÜR VERANLASSENDE ÄRZTINNEN UND ÄRZTE

# INHALT

---

<b>EINFÜHRUNG</b>	<b>3</b>
<hr/>	
<b>HUMANGENETISCHE UNTERSUCHUNGEN: ANFORDERUNGEN NACH DEM GENDIAGNOSTIKGESETZ</b>	<b>3</b>
Drei Arten von humangenetischen untersuchungen	3
Genetische Beratung	4
Inhaltliche Anforderungen: Was die Beratung umfasst	4
Pflicht zur Beratung: ja oder nein	4
Fachliche Anforderungen: Wer beraten darf	5
Aufklärung und Einwilligung	6
Durchführung der Untersuchung	6
Aufgaben des verantwortlichen Arztes	6
Veranlassung der Laboranalyse auf Muster 10	7
<hr/>	
<b>HUMANGENETISCHE UNTERSUCHUNGEN: ANFORDERUNGEN IM EBM</b>	<b>8</b>
Diagnostische humangenetische Untersuchung im EBM-Abschnitt 11.4	8
Risikomarker, pharmakogenetische und immungenetische Untersuchungen im EBM-Abschnitt 32.3.14 und 32.3.15	8
Prädiktive humangenetische Leistungen im EBM-Abschnitt 11.4	8
Vorgeburtliche genetische Leistungen nach der Mutterschafts-Richtlinie im EBM	8
Erweitertes Neugeborenen-Screening im EBM-Abschnitt 1.7	9
<hr/>	
<b>TUMORGENETISCHE UNTERSUCHUNGEN</b>	<b>10</b>
Besondere tumorgenetische Untersuchungen im EBM	10
Indikationsbezogene Diagnostik hämatologischer Neoplasien im EBM-Abschnitt 19.4.3	10
In-vitro-Diagnostik tumorgenetischer Veränderungen zur Indikationsstellung einer pharmakologischen Therapie im EBM-Abschnitt 19.4.4	10
Biomarkerbasierte Testverfahren im EBM-Abschnitt 19.4.5	11
Impressum	12

## LIEBE VERTRAGSÄRZTINNEN, LIEBE VERTRAGSÄRZTE,

genetische Untersuchungen spielen bei der Klassifizierung, Therapieentscheidung und Prognose für Krankheiten eine immer größere Rolle. Jeder Vertragsarzt und jede Vertragsärztin kann sie grundsätzlich durchführen. Dabei gelten besondere Anforderungen – sie reichen von der fachlichen Qualifikation über die Beratung des Patienten bis zur Übermittlung des Ergebnisses.

Aufgrund der Bedeutung genetischer Untersuchungen auf ererbte Eigenschaften für den Einzelnen und in der Regel auch für dessen Angehörige hat der Gesetzgeber die Anforderungen für humangenetische Untersuchungen zu medizinischen Zwecken in einem speziellen Gendiagnostikgesetz (GenDG) konkretisiert. Das Gesetz ist seit dem 1. Februar 2010 in Kraft und gilt neben dem Einheitlichen Bewertungsmaßstab (EBM), der die Bestimmungen über die abrechnungsfähigen Leistungen enthält. Die Regelungen des Gendiagnostikgesetzes und des EBM sind somit von Ihnen als Vertragsärztin oder als Vertragsarzt zu beachten, wenn Sie humangenetische Untersuchungen durchführen. Für tumorgenetische Untersuchungen auf erworbene somatische genetische Veränderungen sind die Abrechnungsbestimmungen des EBM zu beachten. Das Gendiagnostikgesetz umfasst diese Untersuchungen nicht.

Was Sie bei welchen genetischen Untersuchungen beachten sollten, fasst diese PraxisInfoSpezial zusammen. Dabei wird zwischen humangenetischen Untersuchungen auf ererbte Eigenschaften und tumorgenetischen Untersuchungen auf erworbene somatische genetische Veränderungen unterschieden.

Bitte beachten Sie: „Untersuchung“ wird im Folgenden im Sinne des Gendiagnostikgesetzes verstanden und umfasst damit die Indikationsstellung, Aufklärung, Einwilligung und genetische Beratung (sofern erforderlich) sowie die genetische Laboranalyse, den Gentest. Ein Arzt-Patienten-Kontakt ist dabei immer Voraussetzung.

## HUMANGENETISCHE UNTERSUCHUNGEN: ANFORDERUNGEN NACH DEM GENDIAGNOSTIKGESETZ

Humangenetische Untersuchungen auf ererbte Eigenschaften können beispielsweise dabei helfen, komplexe Erkrankungen sicherer zu klassifizieren, zusätzliche Informationen zur Prognose zu gewinnen und – sofern verfügbar – Therapieoptionen zu identifizieren. Die speziellen Anforderungen für die Durchführung und Veranlassung solcher Untersuchungen sind im Gendiagnostikgesetz festgelegt und werden durch die Gendiagnostik-Kommission in Richtlinien ausgestaltet. Die interdisziplinär zusammengesetzte, unabhängige Kommission besteht aus Sachverständigen aus den Bereichen Medizin, Biologie, Ethik und Recht sowie Vertretern von Patienten-, Selbsthilfe- und Verbraucherorganisationen.

Grundsätzlich darf nach dem Gendiagnostikgesetz jeder Vertragsarzt unter Beachtung der Fachgebietsgrenzen **diagnostische humangenetische Untersuchungen** (s.u.) durchführen und die hierfür notwendigen genetischen Laboranalysen veranlassen. Dies gilt auch für ermächtigte und angestellte Ärzte sowie genehmigte Assistenten. Einschränkungen gelten bei prädiktiven genetischen Tests (s. S. 4).

### DREI ARTEN VON HUMANGENETISCHEN UNTERSUCHUNGEN

#### 1. Diagnostische humangenetische Untersuchungen

Als diagnostische humangenetische Untersuchungen klassifiziert das Gendiagnostikgesetz Untersuchungen:

- a) zur Abklärung einer bereits bestehenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung
- b) zur Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die zusammen mit der Einwirkung bestimmter äußerer Faktoren oder Fremdstoffe eine Erkrankung oder gesundheitliche Störung auslösen können
- c) zur Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die die Wirkung eines Arzneimittels beeinflussen können

**Abrechnung:** Genetische Laboranalysen für diagnostische genetische Untersuchungen sind grundsätzlich nach EBM berechnungsfähig (Kapitel 11). Allerdings dürfen genetische Untersuchungen nach b) und c) nur bei bestimmten Indikationen abgerechnet werden. In diesem Fall gibt es für die jeweilige Indikation eine spezifische Gebührenordnungsposition (GOP) im EBM.

## 2. Prädiktive genetische Untersuchungen

Als prädiktive genetische Untersuchung klassifiziert das Gendiagnostikgesetz eine genetische Untersuchung mit dem Ziel der Abklärung

- a) einer erst zukünftig auftretenden Erkrankung oder gesundheitlichen Störung
- b) einer Anlageträgerschaft für Erkrankungen oder gesundheitliche Störungen bei Nachkommen

### Besonderheit bei den fachlichen Anforderungen

Nur Fachärzte für Humangenetik und Fachärzte, die sich beim Erwerb einer Facharzt-, Schwerpunkt- oder Zusatzbezeichnung für genetische Untersuchungen innerhalb ihres Fachgebietes qualifiziert haben, dürfen prädiktive genetische Untersuchungen durchführen.

## 3. Vorgeburtliche genetische Untersuchungen

Eine vorgeburtliche genetische Untersuchung des Ungeborenen darf nur vorgenommen werden, soweit diese auf bestimmte genetische Eigenschaften abzielt, die seine Gesundheit während der Schwangerschaft oder nach der Geburt beeinträchtigen. Auch wenn eine Behandlung des Embryos oder Fötus mit einem Arzneimittel vorgesehen ist, dessen Wirkung durch bestimmte genetische Eigenschaften beeinflusst wird, ist eine Untersuchung möglich, sofern eine spezifische GOP im EBM enthalten ist. Eine Untersuchung auf eine Erkrankung, die nach dem allgemeinen Stand von Wissenschaft und Technik erst nach Vollendung des 18. Lebensjahres ausbricht, darf nicht vorgenommen werden (§ 15 Abs. 2 GenDG).

## GENETISCHE BERATUNG

Eine humangenetische Untersuchung erfordert immer die Prüfung, ob und wann eine **genetische Beratung nach dem Gendiagnostikgesetz (§ 10)** durchzuführen ist. Nur Ärzte mit einer bestimmten Qualifikation dürfen sie durchführen. Die Beratung ist zudem zu dokumentieren. Die Details zur Beratung regelt die Richtlinie „Genetische Beratung“ der Gendiagnostik-Kommission.

### Inhaltliche Anforderungen: Was die Beratung umfasst

Die genetische Beratung nach dem Gendiagnostikgesetz soll den betroffenen Personen Hilfestellung bei der Entscheidungsfindung für oder gegen die genetische Untersuchung geben. Sie dient der Unterstützung einer bewussten Ausübung des Selbstbestimmungsrechtes.

Die Beratung soll dem Einzelnen oder gegebenenfalls auch der Familie helfen, medizinisch genetische Fakten zu verstehen und deren Relevanz für das weitere Leben einordnen zu können, Entscheidungsalternativen zu bedenken (Wissen – Nichtwissen), selbstbestimmte Entscheidungen zu treffen und individuell angemessene Verhaltensweisen zu wählen.

### Pflicht zur Beratung: ja oder nein

Ob und zu welchem Zeitpunkt eine genetische Beratung stattfindet, hängt von der Art der humangenetischen Untersuchung ab:

#### Diagnostische genetische Untersuchung

- › Bei Vorliegen eines unauffälligen Ergebnisses soll eine Beratung angeboten werden.
- › Bei einem auffälligen Ergebnis für eine nicht behandelbare Erkrankung muss eine Beratung angeboten werden.

## Prädiktive genetische Untersuchung

Die betroffene Person ist vor der genetischen Untersuchung und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses genetisch zu beraten.

## Vorgeburtliche genetische Untersuchung

Die Schwangere hat Anspruch auf eine genetische Beratung vor der Untersuchung und nach Vorliegen des Untersuchungsergebnisses. Der Arzt ist verpflichtet, die Frau auf den Beratungsanspruch nach Paragraph 2 des Schwangerschaftskonfliktgesetzes (SchKG) hinzuweisen. Gegebenenfalls vermittelt er im Einvernehmen mit der Schwangeren den Kontakt zu einer Beratungsstelle (§ 3 SchKG).

### Patient verzichtet auf Beratung: Was ist zu tun?

Für die betroffene Person bleibt die Wahrnehmung der angebotenen Beratung freiwillig; es steht ihr frei, darauf zu verzichten. Bei einer diagnostischen genetischen Untersuchung kann der Verzicht mündlich erfolgen.

Nur schriftliche Erklärung des Verzichts: Vor prädiktiven und vorgeburtlichen genetischen Untersuchungen ist eine Beratung gemäß Gendiagnostikgesetz grundsätzlich Pflicht (§ 15 Abs. 3 GenDG). Allerdings kann auch hier im Einzelfall auf die genetische Beratung verzichtet werden (§ 15 Abs. 3 i.V.m. § 10 Abs. 2 GenDG). In diesem Fall muss die Person zuvor schriftlich über die Beratungsinhalte informiert worden sein. Zudem muss der Verzicht schriftlich erfolgen. Für einen wirksamen Verzicht erscheint es deswegen geboten, dass der Arzt, demgegenüber der Verzicht erklärt wird, grundsätzlich eine Beratung gemäß Gendiagnostikgesetz vornehmen darf.

## Fachliche Anforderungen: Wer beraten darf

- › Fachärzte für Humangenetik dürfen aufgrund ihrer Weiterbildung genetische Beratungen für alle humangenetischen Untersuchungen durchführen. Dies gilt auch für prädiktive und vorgeburtliche genetische Untersuchungen.
- › Fachärzte der folgenden Gebiete, die ihre Gebietsbezeichnung nach der Musterweiterbildungsordnung 2018 erlangt haben, dürfen in den Grenzen ihres Fachgebietes eine genetische Beratung – auch für prädiktive oder vorgeburtliche humangenetische Untersuchungen – durchführen:
  - Augenheilkunde
  - Frauenheilkunde und Geburtshilfe
  - Haut- und Geschlechtskrankheiten
  - Innere Medizin
  - Kinder- und Jugendmedizin
  - Neurologie
  - Urologie

sowie

- Fachärzte mit der Zusatz-Weiterbildung Hämostaseologie
- › Fachärzte mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik in den Grenzen des jeweiligen Gebietes dürfen ebenfalls beraten.

Alle anderen Fachärzte können sich durch die Fortbildung „Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung“ entsprechend qualifizieren. Anschließend dürfen sie die genetische Beratung in den Grenzen ihres Fachgebietes durchführen.

### **Fortbildung „Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung“**

Die Qualifikation umfasst Inhalte zur Interpretation und Aussagekraft genetischer Untersuchungsergebnisse (Sensitivität, Spezifität, prädiktiver Wert) sowie zu methodischen, psychosozialen und ethischen Aspekten der genetischen Beratung und Diagnostik. Ebenso werden die Grundlagen bei diagnostischer und prädiktiver genetischer Untersuchung von hereditären und multifaktoriellen Krankheitsbildern und Entwicklungsstörungen im jeweiligen Gebiet vermittelt.

Fortbildungen werden als 72-Stunden-Kurse für die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung angeboten. Ärzte, die länger als fünf Jahre vollumfänglich fachärztlich tätig sind, benötigen eine Wissenskontrolle. Zur Vorbereitung gibt es Auffrischkurse. Die Regelungen für die Anerkennung können bei der zuständigen Landesärztekammer erfragt werden.

**Tipp:** Bei Fragen zu den Grenzen des Fachgebietes und ob Sie auch eine Beratung für prädiktive und vorgeburtliche genetische Untersuchungen durchführen dürfen, wenden Sie sich an Ihre Landesärztekammer.

### **AUFKLÄRUNG UND EINWILLIGUNG**

Die genetische Beratung nach dem Gendiagnostikgesetz ist von der Aufklärung zu unterscheiden, auch wenn beides in einem Gespräch stattfinden kann. Die Aufklärung dient dazu, die betroffene Person so über die entsprechende Untersuchung zu informieren, dass eine rechtswirksame Einwilligung erfolgen kann. Bei einer vorgeburtlichen genetischen Untersuchung ist ergänzend auf den Beratungsanspruch nach dem Schwangerschaftskonfliktgesetz (§ 2) hinzuweisen.

**Die Anforderungen an die Einwilligung und Aufklärung wurden von der Gendiagnostik-Kommission in der „Richtlinie der Gendiagnostik-Kommission (GEKO) für die Anforderungen an die Inhalte der Aufklärung bei genetischen Untersuchungen zu medizinischen Zwecken gemäß §23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG“ präzisiert:**

*„Die Aufklärung der betroffenen Person muss nach § 630e Abs. 2 Nr. 1 BGB mündlich erfolgen und obliegt der verantwortlichen ärztlichen Person (§ 3 Nr. 5 in Verbindung mit § 7 Abs. 1 GenDG). Der Aufklärung bedarf es nicht, wenn die Maßnahme unaufschiebbar ist oder die betroffene Person ausdrücklich verzichtet (§ 630e Abs. 3 BGB). Wird die Probenentnahme unter der Verantwortung einer anderen ärztlichen Person vorgenommen, so hat sich diese davon zu überzeugen, dass der verantwortlichen ärztlichen Person die Einwilligung zur genetischen Untersuchung vorliegt.“*

### **DURCHFÜHRUNG DER UNTERSUCHUNG**

Das Gendiagnostikgesetz definiert eine „verantwortliche ärztliche Person“: Sie nimmt die genetische Untersuchung zu medizinischen Zwecken vor und hat bestimmte Aufgaben. Nur sie darf die Laboranalyse veranlassen; sie steht auf dem Überweisungsschein mit ihrem Arztstempel und ihrer Unterschrift.

#### **Aufgaben des verantwortlichen Arztes**

**Aufklärung, Einwilligung, Beratung:** Die verantwortliche ärztliche Person stellt sicher, dass die Aufklärung erfolgt ist, die Einwilligung des Patienten vorliegt und eine genetische Beratung, sofern erforderlich, durchgeführt wurde. Der Patient kann seine Einwilligung zur genetischen Untersuchung ihr gegenüber jederzeit mit Wirkung für die Zukunft widerrufen.

**Durchführung der Laboranalyse:** Die Laboranalyse darf nur durch die verantwortliche ärztliche Person selbst oder durch eine von ihr beauftragte Person oder Einrichtung vorgenommen werden. Die beauftragte

ärztliche Einrichtung darf das Ergebnis der Laboranalyse nur an die verantwortliche ärztliche Person berichten.

**Übermittlung des Ergebnisses:** Die verantwortliche ärztliche Person nimmt das Ergebnis entgegen und teilt es dem Patienten mit. Sie darf das Ergebnis der genetischen Analyse anderen Personen nur mit ausdrücklicher und schriftlicher Einwilligung der betroffenen Person oder ihres Vertreters mitteilen (§ 11 Abs. 3 GenDG).

**Aufbewahrung des Ergebnisses:** Die verantwortliche ärztliche Person hat dafür Sorge zu tragen, dass die Ergebnisse der genetischen Untersuchungen und Analysen zehn Jahre aufbewahrt werden. Nach Ablauf dieser Frist sind die Daten in den Untersuchungsunterlagen unverzüglich zu vernichten, soweit die betroffene Person nicht eine längere Aufbewahrung verlangt hat (§ 12 Abs. 1 GenDG).

### **Wirtschaftlichkeitsbonus und Vergütung**

Die Kosten von humangenetischen Laboranalysen des EBM-Abschnittes 1.7 und des Kapitels 11 (Humangenetik) sowie der tumorgenetischen Laboranalysen des Kapitels 19 EBM bleiben für die Berechnung des Wirtschaftlichkeitsbonus unberücksichtigt. Untersuchungen der Abschnitte 32.3.14 und 15 EBM werden bei der Berechnung des Wirtschaftlichkeitsbonus berücksichtigt, sofern die GOP nicht durch eine indikationsbezogene Kennnummer befreit ist.

Human- und tumorgenetische Untersuchungen werden überwiegend aus der morbiditätsbedingten Gesamtvergütung und damit nicht zu festen Preisen vergütet.

### **Veranlassung der Laboranalyse auf Muster 10**

Ärzte verwenden für die Beauftragung des Labors den Überweisungsvordruck Muster 10. Anhand der Angaben auf Muster 10 muss der mit der genetischen Laboranalyse beauftragte Vertragsarzt in der Lage sein, die medizinische Notwendigkeit der genetischen Laboranalyse zu beurteilen und den notwendigen Umfang der Leistung zu bestimmen.

Der veranlassende Arzt gibt daher auch genetische Vorbefunde von genetisch Verwandten an, sofern deren Zustimmung für die Übermittlung vorliegt. Die besondere Anforderung an die Übermittlung ergibt sich aus den Regelungen des Abschnitts 11.4 EBM.

**Tipp:** Aufgrund des Umfangs der notwendigen Angaben stellen humangenetische Einrichtungen häufig indikationsspezifische Formulare mit Hinweisen für eine strukturierte Auftragserteilung bereit. Dies ist so auch in der Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik festgelegt.

### **Sonderfall: Gemeinschaftliche Behandlung mit Ermächtigten oder nach stationärer Behandlung**

Sollte die Indikationsstellung zu einer genetischen Untersuchung aufgrund einer Empfehlung in einem Entlassbrief nach stationärer Behandlung erfolgen, ist die Notwendigkeit der genetischen Untersuchung aus vertragsärztlicher Perspektive zu prüfen und gegebenenfalls zu veranlassen. Dies gilt auch bei gemeinschaftlicher ambulanter Behandlung mit ermächtigten Klinikärzten. Kann die Empfehlung zu einer humangenetischen (oder tumorgenetischen) Labordiagnostik im Einzelnen nicht sicher beurteilt werden, sollten die entsprechenden Fachgebiete über eine Mit- und Weiterbehandlung einbezogen werden. Bei einer umfangreichen humangenetischen Laboranalyse wie einer Exomanalyse ist immer mit gebietsfremden und prädiktiv relevanten Ergebnissen zu rechnen, die eine Einbeziehung eines Facharztes für Humangenetik erforderlich machen.

# HUMANGENETISCHE UNTERSUCHUNGEN: ANFORDERUNGEN IM EBM

Humangenetische Untersuchungen zulasten der gesetzlichen Krankenversicherung sind nur zulässig, sofern die Leistung im EBM enthalten ist und eine medizinische Untersuchungsindikation vorliegt. Der veranlasste Leistungsumfang muss den Kriterien des Wirtschaftlichkeitsgebotes in Paragraph 12 Abs. 1 SGB V genügen. Welche Bestimmungen der EBM für die unterschiedlichen Untersuchungen vorsieht, wird im Folgenden erläutert.

## Diagnostische humangenetische Untersuchung im EBM-Abschnitt 11.4

Für die Abrechnung einer genetischen Laboranalyse zur Abklärung einer bereits bestehenden Erkrankung enthalten der Abschnitt 11.4.2 EBM indikationsbezogene Gebührenordnungspositionen sowie die Abschnitte 11.4.3 und 11.4.4 EBM indikationsoffene Gebührenordnungspositionen. Einzelne Gebührenordnungspositionen des Abschnitts 11.4.3 EBM wie die Mutationssuche dürfen nur für die Diagnostik einer seltenen Erkrankung abgerechnet werden.

## Risikomarker, pharmakogenetische und immungenetische Untersuchungen im EBM-Abschnitt 32.3.14 und 32.3.15

Ausgewählte krankheitsrelevante Risikomarker im Abschnitt 32.3.14 EBM und immungenetische Untersuchungen im Abschnitt 32.3.15 EBM sind nur bei bestimmten Indikationen, die sich aus den Bestimmungen im EBM oder dem Leistungsinhalt selbst ergeben, eine vertragsärztliche Leistung. Dies sind beispielsweise die genetischen Risikomarker der Thrombophilie (§ 3 Nr. 7b GenDG) oder die pharmakogenetische Analyse (§ 3 Nr. 7c GenDG) vor Gabe von 5-Fluorouracil gemäß der Fachinformation im Abschnitt 32.3.14 EBM.

Zu immungenetischen Untersuchungen enthält der erste Unterabschnitt 32.3.15.1 EBM die transplantationsvorbereitenden Untersuchungen wie die immungenetische Typisierung der HLA-Merkmale vor Transplantation. Der nachfolgende Unterabschnitt 32.3.15.2 EBM enthält immungenetische Untersuchungen zur Gabe von gewebskompatiblen Thrombozytenkonzentraten sowie zur Bestimmung von krankheitsrelevanten HLA-Merkmalen. Der Unterabschnitt enthält weitere Untersuchungen für die Transplantationsnachsorge, die jedoch keine genetischen Untersuchungen sind.

Da es sich um diagnostische genetische Untersuchungen handelt, darf jeder Vertragsarzt sie unter Beachtung der Fachgebietsgrenzen veranlassen.

## Prädiktive humangenetische Leistungen im EBM-Abschnitt 11.4

Entsprechend der Bestimmung Nr. 2 im Abschnitt 11.4 EBM sind prädiktive genetische Untersuchungen für gesetzlich Versicherte grundsätzlich zulässig.

Für die beiden häufigen Tumorprädispositionssyndrome hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom sowie Lynch-Syndrom (hereditäres non-polypöses kolorektales Karzinom) sind die Indikationskriterien für die Durchführung einer prädiktiven genetischen Untersuchung in der Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik in Anlehnung an die S3-Leitlinien konkretisiert.

Ob eine genetische Untersuchung für eine andere prädiktive Indikation eine Leistung des EBM ist, bedarf der Abwägung durch den Vertragsarzt im Einzelfall. Mögliche Kriterien für die Entscheidung sind die Wahrscheinlichkeit der Trägerschaft aufgrund der Stammbaumanalyse, die Schwere und Penetranz der Erkrankung sowie eventuell mögliche Behandlungsoptionen.

## Vorgeburtliche genetische Leistungen nach der Mutterschafts-Richtlinie im EBM

Vorgeburtliche genetische Untersuchungen nach der Mutterschafts-Richtlinie im EBM sind:

Im Abschnitt 1.7.4:

- › Bestimmung des fetalen Rhesusfaktors D aus mütterlichem Blut (GOP 01869)
- › Pränatale Untersuchung fetaler DNA aus mütterlichem Blut auf eine Trisomie 13, 18 und 21 (GOP 01870)



- › Pränatale zytogenetische Untersuchung(en) im Rahmen der Mutterschaftsvorsorge (GOP 01793)

Im Kapitel 11:

- › Genetische Analysen zur Feststellung genetischer Eigenschaften an Fruchtwasserzellen, Chorionzottenbiopsiematerial oder Nabelschnurblut

Aus der Mutterschafts-Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses (G-BA) ergibt sich, dass der Arzt, der die Schwangere zur Durchführung des nicht-invasiven Pränataltests (NIPT) zur Bestimmung des Risikos autosomaler Trisomien 13, 18 und 21 oder des NIPT auf den fetalen Rhesusfaktor aufklärt und berät, die Aufklärungs- und Beratungsverpflichtungen des Gendiagnostikgesetzes erfüllen muss. Dafür ist es notwendig, dass er über die notwendige Qualifikation zur Beratung nach Paragraph 10 des Gendiagnostikgesetzes auf der Grundlage der Richtlinien der Gendiagnostik-Kommission für die Anforderungen an die Qualifikation zur und Inhalte der genetischen Beratung gemäß Paragraph 23 Abs. 2 Nr. 2a und Paragraph 23 Abs. 2 Nr. 3 GenDG verfügt.

Der EBM enthält (Stand 2. Quartal 2024) keine GOP für eine vorgeburtliche Risikoabklärung gemäß Paragraph 23 Abs. 2 Nr. 5 GenDG. Bei einer vorgeburtlichen Risikoabklärung wird mittels nicht-invasiver Methoden, dem mütterlichen Alter, sonographischen Parametern und laboratoriumsmedizinischen Messgrößen die individuelle Wahrscheinlichkeit für das Vorliegen numerischer Chromosomenstörungen (Trisomie 21, 18 und 13, Monosomie X/Turner-Syndrom) des Fötus berechnet.

### **Erweitertes Neugeborenen-Screening im EBM-Abschnitt 1.7**

Das erweiterte Neugeborenen-Screening nach der Kinder-Richtlinie des G-BA stellt eine genetische Reihenuntersuchung zu diagnostischen Zwecken im Sinne des Gendiagnostikgesetzes dar. Da hierbei eine bestehende und behandelbare Erkrankung erkannt werden soll, dürfen grundsätzlich alle Ärzte, in der vertragsärztlichen Versorgung meist Kinder- und Jugendärzte, diese Untersuchung vornehmen und die entsprechenden Laboranalysen veranlassen. Ergibt das Ergebnis eine Anlageträgerschaft, wird dies nicht mitgeteilt.

Eltern (Personensorgeberechtigte) sind vor der Durchführung des Neugeborenen-Screenings durch den verantwortlichen Arzt aufzuklären. Hierfür enthält die Kinder-Richtlinie ein entsprechendes Informationsblatt.

# TUMORGENETISCHE UNTERSUCHUNGEN

Tumorgenetische Untersuchungen können zur Diagnose bei Erst- oder Rezidivkrankung, zur Verlaufsbeurteilung oder zur Indikationsstellung einer zielgerichteten pharmakologischen Therapie (Stichwort: Companion Diagnostic) erforderlich sein. Sie unterliegen nicht dem Gendiagnostikgesetz. Für diese genetischen Untersuchungen an neoplastisch verändertem Gewebe – einschließlich Knochenmark und zirkulierender Tumor-DNA – mit einer tumorgenetischen Fragestellung gelten die Bestimmungen des EBM.

## AUF EINEN BLICK

---

### ALLGEMEINE REGELUNGEN:

- › Grundsätzlich kann jeder Arzt, der an der onkologischen Behandlung beteiligt ist, notwendige tumorgenetische Untersuchungen des Abschnitts 19.4 EBM auf Muster 10 veranlassen – mit Ausnahme von Leistungen des Abschnitts 19.4.3 und 19.4.5 EBM (mehr zu Muster 10, s. S. 7).
- › Die wichtigsten diagnostischen genetischen Untersuchungen zur Klassifikation von soliden und hämatologischen Neoplasien enthält der EBM-Abschnitt 19.4.2. Die Companion Diagnostic gemäß der jeweils gültigen Fachinformation ist im EBM-Abschnitt 19.4.4 zusammengefasst.
- › Es gelten die allgemeinen Regeln zur Aufklärung und Einwilligung bei ärztlichen Maßnahmen.
- › Der mit der tumorgenetischen Laboranalyse beauftragte Arzt muss aufgrund der Angaben in der Lage sein, die medizinische Notwendigkeit der genetischen Laboranalyse zu beurteilen und den notwendigen Umfang der Leistung zu bestimmen. Welche Angaben das sind, ergibt sich aus den Regelungen des EBM.

Aufgrund des Umfangs der notwendigen Angaben stellen die tumorgenetischen Einrichtungen häufig indikationsspezifische Formulare für eine strukturierte Auftragserteilung bereit.

**Hinweis:** Sollte sich während der ambulanten Behandlung erstmals oder erneut die Indikation für eine tumorgenetische Untersuchung stellen, ist diese vertragsärztlich zu veranlassen. Hierbei kann von einer erneuten Materialentnahme abgesehen und archiviertes auch gegebenenfalls bereits während der stationären Behandlung entnommenes Tumorgewebe verwendet werden, sofern dies medizinisch sinnvoll und zweckmäßig ist.

---

### BESONDERE TUMORGENETISCHE UNTERSUCHUNGEN IM EBM

#### Indikationsbezogene Diagnostik hämatologischer Neoplasien im EBM-Abschnitt 19.4.3

Im EBM-Abschnitt 19.4.3 stehen Leistungen der indikationsbezogenen Diagnostik hämatologischer Neoplasien. Nur Ärzte der folgenden Facharztgruppen dürfen sie veranlassen:

- › Innere Medizin und Hämatologie und Onkologie
- › Innere Medizin mit Schwerpunkt Hämatologie und Onkologie
- › Kinder- und Jugendmedizin mit Schwerpunkt Kinder-Hämatologie und -Onkologie
- › andere Fachärzte, die an der Onkologie-Vereinbarung teilnehmen

#### In-vitro-Diagnostik tumorgenetischer Veränderungen zur Indikationsstellung einer pharmakologischen Therapie im EBM-Abschnitt 19.4.4

Bei einer tumorgenetischen Untersuchung als Companion Diagnostic gibt der Arzt auf der Überweisung die zur Behandlung infrage kommenden Arzneimittel und die Diagnose mit dem ICD-10-Kode an. Diese Angaben benötigt der beauftragte Arzt, um die zutreffende Leistung des Abschnitts 19.4.4 EBM identifizieren und abrechnen zu können.

## Biomarkerbasierte Testverfahren im EBM-Abschnitt 19.4.5

Biomarker-Tests beim primären Mammakarzinom können die Entscheidung für oder gegen eine Chemotherapie unterstützen, wenn mittels klinischer Faktoren oder anhand der Tumoreigenschaften das individuelle Rückfallrisiko der Frauen nicht sicher bestimmt werden kann. Die für die vertragsärztliche Versorgung zugelassenen biomarkerbasierten Testverfahren stehen im Abschnitt 19.4.5 EBM.

Für diese Untersuchungen gibt die Richtlinie zu Untersuchungs- und Behandlungsmethoden der vertragsärztlichen Versorgung (MVV-Richtlinie) des G-BA bestimmte Anforderungen vor. So ist die Patientin anhand eines Merkblattes (Abschnitt B der MVV-Richtlinie) über den Einsatz von biomarkerbasierten Tests aufzuklären.

Nur Ärzte folgender Facharztgruppen dürfen Biomarker-Tests veranlassen:

- › Frauenheilkunde und Geburtshilfe mit dem Schwerpunkt gynäkologische Onkologie
- › Innere Medizin und Hämatologie und Onkologie
- › Innere Medizin oder Frauenheilkunde und Geburtshilfe mit dem Nachweis der Zusatzweiterbildung „Medikamentöse Tumortherapie“
- › andere Fachärzte, die an der Onkologie-Vereinbarung teilnehmen

---

## Sonderfall: Keimbahnuntersuchungen als Companion Diagnostic

Bei einem Arzneimittel zur Behandlung einer onkologischen Erkrankung kann die Fachinformation eine Untersuchung von genetischen Eigenschaften in der Keimbahn vorgeben. Dies ist als diagnostische humangenetische Untersuchung im Anwendungsbereich des Gendiagnostikgesetzes zu werten.

Bei der Anwendung von PARP-Inhibitoren bei einem Mamma- oder Ovarialkarzinom handelt es sich deswegen um eine humangenetische Untersuchung nach der GOP 11440 im Abschnitt 11.4.2 EBM, sofern die Indikationskriterien für eine Untersuchung auf ein hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom (GOP 11440 im Abschnitt 11.4.2 EBM) erfüllt sind. Sind die Indikationskriterien nicht erfüllt, ist die Untersuchung als Companion Diagnostic nach der GOP 11601 im Abschnitt 11.4.5 EBM auf BRCA1 und/oder BRCA2 Mutationen zu veranlassen. Die GOP 11601 gilt auch vor einer Anwendung von PARP-Inhibitoren beim Prostatakarzinom.

Vor der genetischen Untersuchung sind Aufklärung und Einwilligung erforderlich, eine genetische Beratung nach dem Gendiagnostikgesetz (§ 10) soll nach Vorliegen des Ergebnisses angeboten werden. Bei einem auffälligen Ergebnis muss sie angeboten werden.



Gendiagnostikgesetz: [www.gesetze-im-internet.de/gendg/](http://www.gesetze-im-internet.de/gendg/)

Richtlinien der Gendiagnostik-Kommission:

[www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien/Richtlinien\\_node.html](http://www.rki.de/DE/Content/Kommissionen/GendiagnostikKommission/Richtlinien/Richtlinien_node.html)

- › Richtlinie Aufklärung medizinische Zwecke
- › Richtlinie Genetische Beratung
- › Richtlinie Genetische Reihenuntersuchungen
- › Richtlinie Genetische Untersuchungen bei nicht-einwilligungsfähigen Personen
- › Richtlinie Medizinische Bedeutung genetischer Eigenschaften
- › Richtlinie Vorgeburtliche Risikoabklärung
- › Richtlinie Vorgeburtliche Untersuchung

KBV-Themenseite Wirtschaftlichkeitsbonus Labor: [www.kbv.de/html/33490.php](http://www.kbv.de/html/33490.php)

# MEHR FÜR IHRE PRAXIS

[www.kbv.de](http://www.kbv.de)



➤ **PraxisWissen**  
➤ **PraxisWissenSpezial**  
Themenhefte für  
Ihren Praxisalltag

Abrufbar und kostenfrei  
bestellbar unter:  
[www.kbv.de/838223](http://www.kbv.de/838223)



➤ **PraxisInfo**  
➤ **PraxisInfoSpezial**  
Themenpapiere mit  
Informationen für  
Ihre Praxis

Abrufbar unter:  
[www.kbv.de/605808](http://www.kbv.de/605808)



➤ **PraxisNachrichten**  
Der wöchentliche Newsletter  
per E-Mail oder App

Abonnieren unter:  
[www.kbv.de/PraxisNachrichten](http://www.kbv.de/PraxisNachrichten)  
[www.kbv.de/kbv2go](http://www.kbv.de/kbv2go)

## IMPRESSUM

Herausgeberin:

Kassenärztliche Bundesvereinigung  
Herbert-Lewin-Platz 2, 10623 Berlin  
Tel.: 030 4005-0, Fax: 030 4005-1590  
[info@kbv.de](mailto:info@kbv.de), [www.kbv.de](http://www.kbv.de)

Redaktion:

Stabsbereich Strategie, Politik und Kommunikation

Fachliche Betreuung:

Dezernat Vergütung und Gebührenordnung

Stand:

Juni 2024

Hinweise:

Aus Gründen der Lesbarkeit wurde meist nur eine Form der Personenbezeichnung verwendet. Hiermit sind auch alle anderen Formen gemeint.