

B E S C H L U S S

des Erweiterten Bewertungsausschusses nach § 87 Abs. 4 SGB V in seiner 87. Sitzung am 9. Juni 2026

Teil A

zur Änderung des Einheitlichen Bewertungsmaßstabes (EBM) mit

Wirkung zum 1. Oktober 2026

1. Aufnahme einer zweiten Anmerkung zum Katalog nach den Gebührenordnungspositionen 01724 bis 01727 im Abschnitt 1.7.1 EBM. Die bisherige Anmerkung 2 wird Anmerkung 3.

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 01727 und 11352 beträgt 9.016 Punkte im Krankheitsfall.

2. Änderung der dritten Anmerkung zur Gebührenordnungsposition 01727 im Abschnitt 1.7.1 EBM

Die Gebührenordnungsposition 01727 ist im Krankheitsfall nicht neben demn Gebührenordnungspositionen 11301 ~~und 11351~~ berechnungsfähig.

3. Änderung der ersten Bestimmung zum Abschnitt 1.7.4 EBM

1. Leistungen der Mutterschaftsvorsorge, die bei Vertretung, im Notfall oder bei Mit- bzw. Weiterbehandlung ~~erbracht durchgeführt~~ werden, sind nach den kurativen Gebührenordnungspositionen berechnungsfähig, wobei die nach Maßgabe der Kassenärztlichen Vereinigung für präventive Leistungen vorgegebene Kennzeichnung zu beachten ist.

4. Änderung der zweiten Anmerkung zur Gebührenordnungsposition 01793 im Abschnitt 1.7.4 EBM

Die Gebührenordnungsposition 01793 ist im Krankheitsfall nicht neben den Gebührenordnungspositionen ~~11501 bis 11503, 11506, 11508, 11511 bis 11513, 11516 und~~

~~11517 11715 bis 11717 und nicht neben den
Gebührenordnungspositionen des
Abschnitts 11.4.4 berechnungsfähig.~~

5. Änderung der Gebührenordnungsposition 01842 im Abschnitt 1.7.5 EBM

01842 Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen ~~11502, 11503, 11506 und 11508~~ 11716 bis 11719 für Gemeinkosten und die wissenschaftliche ärztliche Beurteilung und Befundung im Zusammenhang mit einer in-vitro-Diagnostik zur Untersuchung eines möglichen genetischen Risikos gemäß der Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses zur Empfängnisregelung und zum Schwangerschaftsabbruch

Obligater Leistungsinhalt

- Schriftlicher Befundbericht mit wissenschaftlich begründeter Beurteilung,
~~Dokumentation der nachgewiesenen Variante oder Mutation in einer öffentlich zugänglichen Datenbank, sofern diese Variante oder Mutation bisher nicht dokumentiert ist,~~

einmal im Krankheitsfall

927 Punkte

~~Die Gebührenordnungspositionen 11502, 11503, 11506 und 11508 11716 bis 11719, für die der Zuschlag nach der Gebührenordnungsposition 01842 berechnet wird, sind nach Maßgabe der Kassenärztlichen Vereinigung als Leistung der Empfängnisregelung zu kennzeichnen.~~

Die Gebührenordnungsposition 01842 unterliegt einer Staffelung je Arzt in Abhängigkeit von der im Quartal ~~erbrachten durchgeführten~~ Anzahl der Leistungen gemäß der Gebührenordnungsposition 01842. Ab der 1.301. Leistung wird die Gebührenordnungsposition 01842 mit 742 Punkten bewertet.

Die Berechnung der Gebührenordnungsposition 01842 setzt eine Dokumentation der nachgewiesenen Variante oder Mutation in einer öffentlich zugänglichen Datenbank voraus, sofern diese Variante oder Mutation im Befund

enthalten und bisher nicht in der Datenbank dokumentiert ist.

Die Gebührenordnungsposition 01842 kann entgegen Nr. 4.4.2 der Allgemeinen Bestimmungen auch in einem Folgequartal berechnet werden.

Die Gebührenordnungsposition 01842 ist im Behandlungsfall nicht neben der Gebührenordnungsposition 08576 berechnungsfähig.

Die Gebührenordnungsposition 01842 ist im Krankheitsfall nicht neben den Gebührenordnungspositionen 01600 und 01601 berechnungsfähig.

6. Änderung der Nummer 8 der Präambel 4.1 EBM

8. Außer den in diesem Kapitel genannten Gebührenordnungspositionen sind bei Vorliegen der entsprechenden Qualifikationsvoraussetzungen von den in der Präambel genannten Vertragsärzten – unbeschadet der Regelungen gemäß 5 und 6.2 der Allgemeinen Bestimmungen – zusätzlich die Gebührenordnungspositionen der Abschnitte ~~11.3, 11.4.1, 11.4.3, 11.4.4~~, 19.4.1, 19.4.2, 19.4.3 und 19.4.4 berechnungsfähig, wenn sie die Voraussetzungen zur Berechnung von Gebührenordnungspositionen gemäß Abschnitt 4.4 und/oder 4.5 erfüllen. **Vor dem 1. Oktober 2026 erteilte Genehmigungen zur Durchführung und Abrechnung von Leistungen der Abschnitte 11.3, 11.4.1 und 11.4.3 gelten bis zum Inkrafttreten einer neuen Qualitätssicherungsvereinbarung für genetische Untersuchungen fort.**

7. Änderung der neunten Bestimmung zum Abschnitt 8.5 EBM

9. Ärzte, die zum Führen der Gebietsbezeichnung Frauenarzt berechtigt sind, können neben der Gebührenordnungsposition 08540 im Behandlungsfall nur die Gebührenordnungspositionen 01102, 08211, 08510 und 08520 sowie die vertraglich vereinbarten Kostenpauschalen 32575, 32614, 32618, 32660 und 32781 auf dem Behandlungsausweis des Ehemannes berechnen. Ärzte, die zum Führen der Gebietsbezeichnung Frauenarzt mit Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik berechtigt sind, können zusätzlich die Gebührenordnungspositionen 08575, 08576, ~~11351~~, 11352, ~~11501 bis 11503, 11506, 11508~~ **11700 bis 11708 und 11715 bis 11719** auf dem Behandlungsausweis des Ehemannes berechnen.

8. Änderung der Gebührenordnungsposition 08576 im Abschnitt 8.5 EBM

- | | |
|-------|--|
| 08576 | Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11351, 11352, 11502, 11503, 11506 und 11508 11716 bis 11719 für Gemeinkosten und die wissenschaftliche ärztliche Beurteilung und Befundung im Zusammenhang mit einer |
|-------|--|

Maßnahme nach Nr. 10.5 der Richtlinien über künstliche Befruchtung

Obligater Leistungsinhalt

- Schriftlicher Befundbericht mit wissenschaftlich begründeter Beurteilung,
- ~~— Dokumentation der nachgewiesenen Variante oder Mutation in einer öffentlich zugänglichen Datenbank, sofern diese Variante oder Mutation bisher nicht dokumentiert ist,~~

einmal im Reproduktionsfall

927 Punkte

Die Gebührenordnungspositionen ~~11351, 11352, 11502, 11503, 11506~~ und ~~11508 11716 bis 11719~~, für die der Zuschlag nach der Gebührenordnungsposition 08576 berechnet wird, sind nach Maßgabe der Kassenärztlichen Vereinigung als Leistung der künstlichen Befruchtung zu kennzeichnen.

Die Gebührenordnungsposition 08576 unterliegt einer Staffelung je Arzt in Abhängigkeit von der im Quartal ~~erbrachten durchgeführten~~ Anzahl der Leistungen gemäß der Gebührenordnungsposition 08576. Ab der 1.301. Leistung wird die Gebührenordnungsposition 08576 mit 742 Punkten bewertet.

Die Berechnung der Gebührenordnungsposition 08576 setzt eine Dokumentation der nachgewiesenen Variante oder Mutation in einer öffentlich zugänglichen Datenbank voraus, sofern diese Variante oder Mutation im Befund enthalten und bisher nicht in der Datenbank dokumentiert ist.

Die Gebührenordnungsposition 08576 kann entgegen Nr. 4.4.2 der Allgemeinen Bestimmungen auch in einem Folgequartal berechnet werden.

Die Gebührenordnungsposition 08576 ist im Behandlungsfall nicht neben den Gebührenordnungspositionen 01793 und 01842 berechnungsfähig.

Die Gebührenordnungsposition 08576 ist im Krankheitsfall nicht neben der Gebührenordnungsposition 11302 berechnungsfähig.

9. Änderung der Nummer 7 der Präambel 10.1 EBM

7. Außer den in diesem Kapitel genannten Gebührenordnungspositionen sind bei Vorliegen der entsprechenden Qualifikationsvoraussetzungen von den in der Präambel genannten Vertragsärzten – unbeschadet der Regelungen gemäß 5 und 6.2 der Allgemeinen Bestimmungen – zusätzlich die Gebührenordnungspositionen der Abschnitte **11.3, 11.4.1, 11.4.3, 11.4.4**, 19.4.1, 19.4.2, 19.4.3 und 19.4.4 berechnungsfähig. **Vor dem 1. Oktober 2026 erteilte Genehmigungen zur Durchführung und Abrechnung von Leistungen der Abschnitte 11.3, 11.4.1 und 11.4.3 gelten bis zum Inkrafttreten einer neuen Qualitätssicherungsvereinbarung für genetische Untersuchungen fort.**

10. Änderung der Nummer 1 der Präambel 11.1 EBM

1. Die in diesem Kapitel aufgeführten Gebührenordnungspositionen können ausschließlich von
 - Fachärzten für Humangenetik,
 - Vertragsärzten mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik,
 - Vertragsärzten, ~~die Auftragsleistungen des Kapitels 11 erbringen und über eine Genehmigung zur Abrechnung der Gebührenordnungspositionen dieses Kapitels verfügen, die gemäß der Präambel zu ihren Kapiteln zur Abrechnung von Gebührenordnungspositionen dieses Kapitels berechtigt sind,~~berechnet werden.

11. Änderung der Nummer 12 der Präambel 11.1 EBM

12. Die Arztpraxis, die auf Überweisung kurativ-ambulante Auftragsleistungen nach den Gebührenordnungspositionen des Abschnitts 11.4 durchführt, teilt der überweisenden Arztpraxis zum Zeitpunkt der abgeschlossenen Untersuchung die Gebührenordnungspositionen dieser Leistungen und die Höhe der Kosten gemäß der regionalen Euro-GO getrennt nach Leistungen der Abschnitte 11.4.1, 11.4.2, **und 11.4.3** ~~und 11.4.4~~ mit. Im Falle der Weiterüberweisung eines Auftrages oder eines Teilauftrages hat jede weiter überweisende Arztpraxis dem vorhergehenden Überweiser die Angaben nach Satz 1 sowohl über die selbst ~~erbrachten durchgeführten~~ Leistungen als auch über die Leistungen mitzuteilen, die ihr von der Arztpraxis gemeldet wurden, an die sie weiterüberwies hatte.

12. Änderung der ersten Bestimmung zum Abschnitt 11.4 EBM

1. Die Gebührenordnungspositionen des Abschnitts 11.4 sind nur für die ~~in~~ vitro-Diagnostik konstitutioneller genetischer Veränderungen in Geweben und Organen berechnungsfähig. Genexpressionsanalysen sowie Analysen freier Nukleinsäuren im Plasma sind **nach diesem Abschnitt** nicht berechnungsfähig.

13. Änderung der zweiten Bestimmung zum Abschnitt 11.4 EBM

- Die Berechnung der Gebührenordnungspositionen der Abschnitte 11.4.2 und 11.4.3 setzt die Angabe voraus, ob die Leistungen als diagnostische, prädiktive oder als vorgeburtliche Untersuchungen **erbracht durchgeführt** wurden.

Die Gebührenordnungspositionen 11716, 11717, 11719, 11724 bis 11727 und 11730 sind im Ausnahmefall bei medizinischer Notwendigkeit auch vorgeburtlich berechnungsfähig, sofern die genetische Untersuchung geeignet ist, therapeutische Möglichkeiten zu eröffnen und/oder das peripartale Management zu beeinflussen. Die medizinische Notwendigkeit muss einzelfallbezogen bei der Abrechnung gegenüber der zuständigen Kassenärztlichen Vereinigung schriftlich nachgewiesen werden. Für den Nachweis ist das Vorliegen eines auffälligen Befundes aus einer Untersuchung mittels Ultraschall durch einen besonders qualifizierten Untersucher gemäß der Mutterschafts-Richtlinie des Gemeinsamen Bundesausschusses erforderlich, in dem Hinweise auf möglicherweise genetisch bedingte Auffälligkeiten festgestellt wurden.

Vorgeburtliche Untersuchungen stellen je Fötus eigenständige Krankheitsfälle dar und sind nach Maßgabe der Kassenärztlichen Vereinigungen zu kennzeichnen. Die Höchstwerte sind entsprechend für die Versicherte/den Versicherten und je Fötus gesondert anzuwenden.

14. Änderung der vierten Bestimmung zum Abschnitt 11.4 EBM

- Die Gebührenordnungspositionen 11715 bis 11719 und 11723 sind nur berechnungsfähig, sofern es sich um einen Verdacht auf eine konstitutionelle genetische Veränderung bei einer syndromalen genetischen Erkrankung oder um einen Verdacht auf eine seltene genetische Erkrankung, die eine Prävalenz von höchstens 5 zu 10.000 aufweist, handelt.** Die Gebührenordnungspositionen ~~11511 bis 11513, 11516 und 11517~~ **11721, 11722, 11724 bis 11728 und 11730** sind nur berechnungsfähig, sofern es sich um einen Verdacht auf eine seltene genetische Erkrankung, die eine Prävalenz von höchstens 5 zu 10.000 aufweist, handelt.

15. Änderung der fünften Bestimmung zum Abschnitt 11.4 EBM

- Darüber hinaus sind die Gebührenordnungspositionen ~~11508~~ **11719** und ~~11513~~ **11724 bis 11727** gemäß einer Indikationsstellung nach § 6 der Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik gemäß § 135 Abs. 2 SGB V mit nachfolgender Ausnahme ausschließlich für den Indexpatienten der Familie berechnungsfähig: sofern nach einer Prüfung gemäß Nr. 3 zum Indexpatienten keine oder nur unvollständige Informationen bezogen auf das Untersuchungsziel vorliegen, sind die Gebührenordnungspositionen ~~11508~~ **11719** und ~~11513~~ **11724 bis 11727** mit ausführlicher Begründung der medizinischen Notwendigkeit im Einzelfall berechnungsfähig.

16. Änderung der sechsten Bestimmung zum Abschnitt 11.4 EBM

6. Sofern eine genetische Untersuchung durchgeführt wird, ist zu prüfen, ob bei einem anderen Mitglied der Familie die krankheitsauslösende(n) oder krankheitsrelevante(n) Mutation(en) genetisch gesichert wurde(n). **Als Familie im Sinne dieses Abschnitts werden genetisch verwandte Personen bezeichnet.** Ist (Ssind) in der Familie (eine) krankheitsauslösende Mutation(en) gesichert und gemäß **Präambel Nr. 3 der dritten Bestimmung zu diesem Abschnitt** festgestellt, so sind nur die Gebührenordnungsposition **11518 11723** sowie die Gebührenordnungspositionen "bei bekannter Mutation" des Abschnitts 11.4.2 berechnungsfähig. **Voraussetzung für die Berechnungsfähigkeit der Gebührenordnungsposition 11723 ist weiterhin, dass die gesuchte Mutation eine medizinische Relevanz gemäß den Indikationen des Abschnitts 11.4.2 oder 11.4.3 aufweist.** Wird das Untersuchungsziel durch die Beschränkung auf die bekannte(n) Mutation(en) des/der Indexpatienten nicht erreicht, sind darüber hinausgehende Untersuchungen nur mit ausführlicher Begründung der medizinischen Notwendigkeit im Einzelfall berechnungsfähig.

17. Änderung der achten Bestimmung zum Abschnitt 11.4 EBM

8. Die Berechnung der Gebührenordnungspositionen ~~11511 bis 11513, 11516 bis 11518, 11521 und 11522~~ **11721 bis 11728 und 11730 bis 11732** setzt die Begründung, die die Art der Erkrankung enthält, und die Angabe der Art der Untersuchung (Gensymbol nach HGNC) ~~und des Multiplikators~~ voraus.

18. Änderung der zehnten Bestimmung zum Abschnitt 11.4 EBM

10. ~~Für Leistungen, die nach den Abschnitten 11.4.2 und 11.4.3 berechnungsfähig sind, ist eine Stufendiagnostik durchzuführen.~~ **Der Leistungsinhalt der Gebührenordnungspositionen 11724 bis 11727 ist durch den Umfang der für die Fragestellung auszuwertenden kodierenden Sequenzlänge bestimmt, nicht durch die Sequenzlänge der Rohdaten.**

19. Änderung der elften Bestimmung zum Abschnitt 11.4 EBM

11. Sofern (eine) indikationsbezogene genetische Untersuchung(en) mit (einer) Gebührenordnungsposition(en) des Abschnitts 11.4.2 vorgenommen werden kann/können, sind die Gebührenordnungspositionen des Abschnitts 11.4.2 zu berechnen. Der Untersuchungsumfang der indikationsbezogenen ~~Stufendiagnostik~~ **Diagnostik** nach Abschnitt 11.4.2 ist für diese Indikation abschließend.

20. Änderung der vierzehnten Bestimmung zum Abschnitt 11.4 EBM

14. Untersuchungen zur Abklärung, ob genetische Eigenschaften vorliegen, die die **Metabolisierung oder** Wirkung eines Arzneimittels beeinflussen können, sind nicht nach den Gebührenordnungspositionen des Abschnitts **11.4.3** ~~11.4.4~~ berechnungsfähig.

21. Aufnahme einer fünfzehnten Bestimmung zum Abschnitt 11.4 EBM

15. Die Gebührenordnungspositionen des Abschnitts 11.4 - mit Ausnahme der Gebührenordnungspositionen des Abschnitts 11.4.1 und der zytogenetischen Leistungen nach den Gebührenordnungspositionen 11715 bis 11719 - unterliegen einer Staffelung je Arztpraxis in Abhängigkeit von der im Quartal abgerechneten Gesamtpunktzahl der Gebührenordnungspositionen des Abschnitts 11.4. Gebührenordnungspositionen, bei denen eine gesonderte Staffelnungsregelung gilt, werden hierbei nicht berücksichtigt. Rechnet die Arztpraxis mehr als 841.769 Punkte nach den in Satz 1 und 2 definierten Leistungen ab (Punktschwelle), wird die Bewertung der über die Punktschwelle hinaus abgerechneten Leistungen für Gebührenordnungspositionen der in Satz 1 und 2 definierten Leistungen um 20 % vermindert. Diese Verminderung gilt auch für Höchstwerte von Behandlungsfällen, bei denen die Punktschwelle bereits überschritten wurde.

22. Aufnahme einer sechzehnten Bestimmung zum Abschnitt 11.4 EBM

16. Genetische Untersuchungen bei Verdacht auf hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom (HBOC) sind ausschließlich nach der Gebührenordnungsposition 11440 berechnungsfähig.

23. Aufnahme einer siebzehnten Bestimmung zum Abschnitt 11.4 EBM

17. Für die Bestimmung der Staffelnungen nach diesem Abschnitt mit Bezug auf die Arztpraxis gilt: Für die Staffelung werden die in sämtlichen Betriebs- und Nebenbetriebsstätten einer Arztpraxis erbrachten Gesamtpunktzahlen zusammengefasst. Unter den Begriff „Arztpraxis“ fallen Einzelpraxen, Praxen mit angestellten Ärzten, (Teil-)Berufsausübungsgemeinschaften, Medizinische Versorgungszentren, ermächtigte Ärzte und ermächtigte Einrichtungen.

24. Aufnahme einer achtzehnten Bestimmung zum Abschnitt 11.4 EBM

18. Der gemeinsame Höchstwert für die Gebührenordnungspositionen der Abschnitte 11.4.2 und 11.4.3 - mit Ausnahme der Gebührenordnungspositionen 11715 bis 11719 - beträgt 30.538 Punkte im Krankheitsfall.

25. Aufnahme einer neunzehnten Bestimmung zum Abschnitt 11.4 EBM

19. Die Gebührenordnungspositionen 11305, 11727 und 11743 sind nur von Fachärzten für Humangenetik und Fachärzten mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik berechnungsfähig.

26. Änderung der Abrechnungsbestimmung und der Bewertung der Gebührenordnungsposition 11301 im Abschnitt 11.4.1 EBM

~~einmal im Behandlungsfall~~
zweimal im Krankheitsfall

~~202~~ 222 Punkte

27. Änderung der Gebührenordnungsposition 11302 im Abschnitt 11.4.1 EBM

11302 Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen des Abschnitts 11.4.2 und den Gebührenordnungspositionen ~~11502 11716 bis 11518 11719, 11721 bis 11726, 11728 und 11730~~ für Gemeinkosten und die wissenschaftliche ärztliche Beurteilung und Befundung komplexer genetischer Analysen im individuellen klinischen Kontext bei seltenen Erkrankungen

Obligater Leistungsinhalt

- **Ärztliche Beurteilung des Untersuchungsumfangs der erforderlichen genetischen Untersuchungen,**
- Schriftlicher Befundbericht mit wissenschaftlich begründeter Beurteilung,
- ~~Dokumentation der nachgewiesenen Variante oder Mutation in einer öffentlich zugänglichen Datenbank, sofern diese Variante oder Mutation bisher nicht dokumentiert ist,~~

einmal im Krankheitsfall

927 Punkte

~~**Die Gebührenordnungsposition 11302 unterliegt einer Staffelung je Arzt in Abhängigkeit von der im Quartal erbrachten Anzahl der Leistungen gemäß der Gebührenordnungsposition 11302. Ab der 1.301. Leistung wird die Gebührenordnungsposition 11302 mit 742 Punkten bewertet.**~~

Die Gebührenordnungspositionen 11302 und 11305 unterliegen einer Staffelung je Arztpraxis in Abhängigkeit von der im Quartal abgerechneten Gesamtpunktzahl der Gebührenordnungspositionen 11302 und 11305. Rechnet die Arztpraxis mehr als 1.413.278 Punkte nach den Gebührenordnungspositionen 11302 und 11305 ab (Punktschwelle), wird die Bewertung der über die Punktschwelle hinaus abgerechneten Leistungen für die Gebührenordnungspositionen 11302 und 11305 um 20 % vermindert. Diese Verminderung gilt auch für den Höchstwert von Behandlungsfällen, bei denen die Punktschwelle für die Untersuchungen nach

den Gebührenordnungspositionen 11302 und 11305 bereits überschritten wurde.

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11302 und 11305 beträgt 1.159 Punkte im Krankheitsfall.

Die Berechnung der Gebührenordnungsposition 11302 setzt die Kodierung nach ICD-10-GM unter Angabe des Zusatzkennzeichens für die Diagnosesicherheit voraus.

Die Berechnung der Gebührenordnungsposition 11302 setzt eine Dokumentation der nachgewiesenen Variante oder Mutation in einer öffentlich zugänglichen Datenbank voraus, sofern diese Variante oder Mutation im Befund enthalten und bisher nicht in der Datenbank dokumentiert ist.

Die Gebührenordnungsposition 11302 kann entgegen Nr. 4.4.2 der Allgemeinen Bestimmungen auch in einem Folgequartal berechnet werden.

Die Gebührenordnungsposition 11302 ist im Behandlungsfall nicht neben den Gebührenordnungspositionen ~~11521-11731~~ und ~~11522-11732~~ berechnungsfähig.

Die Gebührenordnungsposition 11302 ist im Krankheitsfall nicht neben den Gebührenordnungspositionen 11303, 11601 und 19401 berechnungsfähig.

28. Änderung der Gebührenordnungsposition 11303 im Abschnitt 11.4.1 EBM

11303 Erneute Beurteilung und Befundung von ~~vor~~ **mindestens 4 Jahren erhobenen Rohdaten genetischer Analysen der Gebührenordnungspositionen 11508 und 11513 auf Krankheitsrelevanz von** Varianten mit ~~vormals~~ unklarer klinischer **Signifikanz im Erstbefund oder wahrscheinlich pathogener Relevanz gemäß internationalen Standards, deren letzte Beurteilung mindestens ein Jahr zurückliegt aus genetischen Analysen nach**

**den Gebührenordnungspositionen 11719
und 11724 bis 11727**

Obligater Leistungsinhalt

- Schriftlicher Befundbericht mit wissenschaftlich begründeter Beurteilung,

einmal im Krankheitsfall

492 Punkte

Die Berechnung der Gebührenordnungsposition 11303 setzt die Kodierung nach ICD-10-GM unter Angabe des Zusatzkennzeichens für die Diagnosesicherheit voraus.

Die Durchführung und Abrechnung der Gebührenordnungsposition 11303 setzt eine erneute Indikationsstellung im Rahmen eines persönlichen Arzt-Patienten-Kontaktes seitens des veranlassenden bzw. seitens des eigenerbringenden Arztes voraus.

Die Gebührenordnungsposition 11303 ist als Übergangsregelung bis zum 1. Oktober 2029 auch dann berechnungsfähig, sofern die genetischen Analysen nach den Gebührenordnungspositionen 11508 und 11513 (gültig bis zum 30. September 2026) durchgeführt wurden.

~~Die Gebührenordnungsposition 11303 ist im Behandlungsfall nicht neben den Gebührenordnungspositionen 11521 und 11522 berechnungsfähig.~~

Die Gebührenordnungsposition 11303 ist im Krankheitsfall nicht neben den Gebührenordnungspositionen 11301, 11302, 11305 und 19401 und nicht neben den Gebührenordnungspositionen der Abschnitte 11.4.2, und 11.4.3 und ~~11.4.4~~ berechnungsfähig.

29. Aufnahme einer Leistung nach der Gebührenordnungsposition 11305 in den Abschnitt 11.4.1 EBM

- 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

Obligater Leistungsinhalt

- Ärztliche Beurteilung des Untersuchungsumfangs der erforderlichen genetischen Untersuchungen,
- Schriftlicher Befundbericht mit wissenschaftlich begründeter Beurteilung,

einmal im Krankheitsfall

1159 Punkte

Die Gebührenordnungspositionen 11302 und 11305 unterliegen einer Staffelung je Arztpraxis in Abhängigkeit von der im Quartal abgerechneten Gesamtpunktzahl der Gebührenordnungspositionen 11302 und 11305. Rechnet die Arztpraxis mehr als 1.413.278 Punkte nach den Gebührenordnungspositionen 11302 und 11305 ab (Punktschwelle), wird die Bewertung der über die Punktschwelle hinaus abgerechneten Leistungen für die Gebührenordnungspositionen 11302 und 11305 um 20 % vermindert. Diese Verminderung gilt auch für den Höchstwert von Behandlungsfällen, bei denen die Punktschwelle für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11302 und 11305 bereits überschritten wurde.

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11302 und 11305 beträgt 1.159 Punkte im Krankheitsfall.

Die Berechnung der Gebührenordnungsposition 11305 setzt die Kodierung nach ICD-10-GM unter Angabe des Zusatzkennzeichens für die Diagnosesicherheit voraus.

Die Berechnung der Gebührenordnungsposition 11305 setzt eine Dokumentation der nachgewiesenen Variante oder Mutation in einer öffentlich zugänglichen Datenbank voraus, sofern diese Variante oder Mutation im Befund enthalten und bisher nicht in der Datenbank dokumentiert ist.

Die Gebührenordnungsposition 11305 kann entgegen Nr. 4.4.2 der Allgemeinen Bestimmungen auch in einem Folgequartal berechnet werden.

Die Gebührenordnungsposition 11305 ist nur für Fachärzte für Humangenetik oder Fachärzte mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik berechnungsfähig.

Die Gebührenordnungsposition 11305 ist im Krankheitsfall nicht neben den Gebührenordnungspositionen 11303, 11601 und 19401 berechnungsfähig.

30. Änderung der Gebührenordnungsposition 11352 im Abschnitt 11.4.2 EBM

11352 Cystische Fibrose – vollständige Untersuchung des CFTR-Gens,

Obligater Leistungsinhalt

~~vollständige Untersuchung des CFTR-Gens,~~

einmal im Krankheitsfall

9764 9016 Punkte

~~***Die Gebührenordnungsposition 11352 ist nur berechnungsfähig, wenn die diagnostische Fragestellung aufgrund der Analyseergebnisse entsprechend der Gebührenordnungsposition 11351 nicht vollständig beantwortet werden konnte.***~~

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 01727 und 11352 beträgt 9.016 Punkte im Krankheitsfall.

31. Änderung der Gebührenordnungsposition 11356 im Abschnitt 11.4.2 EBM

11356 Noonan-Syndrom – ~~weitere Gene~~ vollständige Untersuchung

Obligater Leistungsinhalt

~~—~~ ~~M~~mindestens ~~vollständige~~ Untersuchung der Gene PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, BRAF und KRAS,
einmal im Krankheitsfall

24914 16568 Punkte

~~***Die Gebührenordnungsposition 11356 ist nur berechnungsfähig, wenn die diagnostische Fragestellung aufgrund des Analyseergebnisses entsprechend der Gebührenordnungsposition 11355 nicht vollständig beantwortet werden konnte.***~~

~~***Der Höchstwert für die Gebührenordnungspositionen 11355 und 11356 beträgt 24.914 Punkte im Krankheitsfall.***~~

32. Änderung der Gebührenordnungsposition 11371 im Abschnitt 11.4.2 EBM

- 11371 Muskeldystrophie Typ Duchenne/Becker –
vollständige Untersuchung
Obligater Leistungsinhalt
—~~V~~vollständige Untersuchung des Dystrophin-
Gens,
einmal im Krankheitsfall **20615 16568** Punkte
- ~~Die Gebührenordnungsposition 11371 ist nur berechnungsfähig, wenn die diagnostische Fragestellung aufgrund des Analyseergebnisses entsprechend der Gebührenordnungsposition 11370 nicht vollständig beantwortet werden konnte.~~

33. Änderung der Gebührenordnungsposition 11390 im Abschnitt 11.4.2 EBM

- 11390 Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1, Curschmann-
Steinert) - Analyse einer Repeat-Expansion -
auch bei bekannter Mutation
Obligater Leistungsinhalt
- Untersuchung **des DMPK-Gens** auf eine
CTG-Expansion ~~des DMPK-Gens mittels~~
PCR und Fragmentanalyse,
Fakultativer Leistungsinhalt
— ~~Untersuchung auf eine CTG-Expansion~~
~~des DMPK-Gens mittels Southern-Blot-~~
~~Hybridisierung,~~
einmal im Krankheitsfall **4705 1577** Punkte

34. Änderung der Gebührenordnungsposition 11395 im Abschnitt 11.4.2 EBM

- 11395 Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2, PROMM) -
Analyse einer Repeat-Expansion - auch bei
bekannter Mutation
Obligater Leistungsinhalt
- Untersuchung **des ZNF9-Gens** auf eine
CCTG-Expansion ~~des ZNF9-Gens mittels~~
PCR und Fragmentanalyse,
Fakultativer Leistungsinhalt
— ~~Untersuchung auf eine CCTG-Expansion~~
~~des ZNF9-Gens mittels Southern-Blot-~~
~~Hybridisierung,~~
einmal im Krankheitsfall **1578 1460** Punkte

35. Änderung der Gebührenordnungsposition 11401 im Abschnitt 11.4.2 EBM

11401 Hämophilie A – vollständige Untersuchung des F8-Gens,
Obligater Leistungsinhalt
~~– Vollständige Untersuchung des F8-Gens auf Deletionen und Mutationen,~~
einmal im Krankheitsfall **16418 9016** Punkte

~~Die Gebührenordnungsposition 11401 ist nur berechnungsfähig, wenn die diagnostische Fragestellung aufgrund des Analyseergebnisses entsprechend der Gebührenordnungsposition 11400 nicht vollständig beantwortet werden konnte.~~

36. Änderung der Gebührenordnungsposition 11410 im Abschnitt 11.4.2 EBM

11410 Spinale Muskelatrophie - Untersuchung auf eine Deletion und Duplikation des SMN1- und SMN2-Gens - auch bei bekannter Mutation
Obligater Leistungsinhalt
~~– Untersuchung auf eine Deletion und Duplikation des SMN1- und SMN2-Gens,~~
Fakultativer Leistungsinhalt
- Vollständige Untersuchung des SMN1-Gens,
einmal im Krankheitsfall **1229 1753** Punkte

37. Änderung der ersten und Aufnahme einer neuen zweiten Anmerkung zur Gebührenordnungsposition 11440 im Abschnitt 11.4.2 EBM. Die bisherige Anmerkung 2 wird Anmerkung 3.

Nach dem Nachweis einer Mutation in den Genen BRCA1 und/oder BRCA2 mittels der Untersuchung gemäß Gebührenordnungsposition 19456 ist die Untersuchung zur Bestätigung als konstitutionelle Mutation nur über die Gebührenordnungsposition ~~11518~~ 11723 berechnungsfähig.

Die Gebührenordnungsposition 11440 unterliegt einer Staffelung je Arztpraxis in Abhängigkeit von der im Quartal erbrachten Anzahl der Leistungen gemäß der Gebührenordnungspositionen 11440. Ab der 49. Leistung wird die Bewertung der darüber

***hinaus abgerechneten Leistungen für die
Gebührenordnungsposition 11440 um 25 %
vermindert.***

38. Änderung der Gebührenordnungsposition 11444 im Abschnitt 11.4.2 EBM

- 11444 Marfan-Syndrom und Typ 1 Fibrillinopathien –
**Mutationssuche vollständige Untersuchung
des FBN1-Gens**
- Obligater Leistungsinhalt***
~~– Mutationssuche im FBN1-Gen,~~
- Fakultativer Leistungsinhalt***
- ~~Mutationssuche in den~~ **Vollständige
Untersuchung der** Genen TGFBR1
und/oder TGFBR2,
- einmal im Krankheitsfall **19878 9016 Punkte**
- Der Höchstwert für die
~~Gebührenordnungspositionen~~
Untersuchungen nach den
Gebührenordnungspositionen 11444 bis und
11446 11448 beträgt 32.288 9.016 Punkte im
Krankheitsfall.*
- Die für die Gebührenordnungsposition 11444
erforderliche Vollständigkeit der
Untersuchung gilt als erfüllt, wenn mit dem
durchgeführten Analyseumfang bereits die
Diagnose eines Marfan-Syndroms bzw. einer
Typ-1-Fibrillinopathie gestellt werden kann.***

39. Änderung der Gebührenordnungsposition 11446 im Abschnitt 11.4.2 EBM

- 11446 Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (Typ
IV) - **Mutationssuche**
- Obligater Leistungsinhalt***
~~– Mutationssuche im~~ **vollständige
Untersuchung des COL3A1-Gens,**
- einmal im Krankheitsfall **11392 9016 Punkte**
- Der Höchstwert für die
~~Gebührenordnungspositionen~~
Untersuchungen nach den
Gebührenordnungspositionen 11444 bis und
11446 11448 beträgt 32.288 9.016 Punkte im
Krankheitsfall.*

40. Änderung der Bewertungen der Gebührenordnungspositionen 11360, 11380, 11420, 11431, 11432 und 11440 im Abschnitt 11.4.2 EBM

Gebührenordnungs- position des EBM	Bewertung bis 30.09.2026 in Punkten	Bewertung ab 01.10.2026 in Punkten
11360	2123	1964
11380	867	802
11420	5022	2722
11431	13435	9016
11432	21444	16568
11440	21085	16568

41. Streichung der Gebührenordnungspositionen 11351, 11355, 11370, 11400, 11411, 11445, 11447 und 11448 im Abschnitt 11.4.2 EBM

42. Neufassung des Abschnitts 11.4.3 EBM

11.4.3 In-vitro-Diagnostik konstitutioneller genetischer Veränderungen

1. Für Leistungen, die nach Abschnitt 11.4.3 berechnungsfähig sind, ist eine Stufendiagnostik durchzuführen.
2. Die Gebührenordnungspositionen 11724 bis 11727, 11730, 11732 und 11743 unterliegen einer Staffelung je Arztpraxis in Abhängigkeit von der im Quartal abgerechneten Gesamtpunktzahl der Gebührenordnungspositionen 11724 bis 11727, 11730, 11732 und 11743. Rechnet die Arztpraxis mehr als 3.964.594 Punkte nach den Gebührenordnungspositionen 11724 bis 11727, 11730, 11732 und 11743 ab (Punktschwelle), wird die Bewertung der über die Punktschwelle hinaus abgerechneten Leistungen für die Gebührenordnungspositionen 11724 bis 11727, 11730, 11732 und 11743 um 25 % vermindert. Diese Verminderung gilt auch für Höchstwerte von Behandlungsfällen, bei denen diese Punktschwelle bereits überschritten wurde.

Zusatzpauschalen nach den
Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708
bei klinischen Symptomen und/oder bei
begründetem Verdacht auf eine genetisch
bedingte Erkrankung einer der nachfolgenden
entsprechend der Untersuchungsindikation
zugeordneten Erkrankungsgruppen

Obligatorer Leistungsinhalt

- Festlegung des wirtschaftlichen
Analyseumfangs,

einmal im Krankheitsfall

11700	Isolierte Organerkrankungen	3 Punkte
11701	Metabolische oder endokrine Erkrankungen	3 Punkte
11702	Syndrome mit Fehlbildungen und/oder Wachstumsstörungen	3 Punkte
11703	Neurologische, motorische und/oder Entwicklungsstörungen	3 Punkte
11704	Erkrankungen des hämostaseologischen und/oder blutbildenden Systems einschließlich des Immunsystems	3 Punkte
11705	Erkrankungen der Sinnesorgane	3 Punkte
11706	Erbliche Tumorerkrankungen	3 Punkte

- 11707 Erkrankungen des Haut-, Bindegewebe- und/oder Skelettsystems 3 Punkte
- 11708 Kardiale Erkrankungen 3 Punkte
- Die zweimalige Berechnung der Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 im Krankheitsfall setzt eine erneute Indikationsstellung im Rahmen eines persönlichen Arzt-Patienten-Kontaktes seitens des veranlassenden bzw. seitens des eigenerbringenden Arztes voraus.*
- Die Gebührenordnungsposition 11706 ist für genetische Untersuchungen bei Verdacht auf hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom (HBOC) nicht berechnungsfähig.*
- 11715 Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11716 und 11717 für die Anwendung eines Kulturverfahrens zur Anzucht von Zellen und Präparation der Zellkerne zu weiteren Analysen
- Obligater Leistungsinhalt*
- Anlage einer Kultur,
 - Aufbringen der Zellen auf Träger zu weiteren Analysen,
- Fakultativer Leistungsinhalt*
- Anlage weiterer Kulturen,
 - Langzeitkultur,
 - Wachstumsfaktoren,
 - Differenzierungsfaktoren,
- einmal im Krankheitsfall 1042 Punkte
- Die Gebührenordnungsposition 11715 ist im Krankheitsfall nicht neben der Gebührenordnungsposition 01793 berechnungsfähig.*
- 11716 Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 für die postnatale Bestimmung des konstitutionellen Karyotyps mittels lichtmikroskopischer Bänderungsanalyse
- Obligater Leistungsinhalt*
- G- und/oder R-Bänderungsanalyse,
 - Bilddokumentation des Karyotyps von mindestens vier Metaphasen,

- Befundung des Karyotyps unter Verwendung des aktuellen International System for Human Cytogenomic Nomenclature,

Fakultativer Leistungsinhalt

- Weitere Färbungen,

einmal im Krankheitsfall

946 Punkte

Die Gebührenordnungsposition 11716 ist im Krankheitsfall nicht neben der Gebührenordnungsposition 01793 berechnungsfähig.

11717 Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 für die postnatale molekularzytogenetische Charakterisierung konstitutioneller chromosomaler Aberrationen an Inter- oder Metaphasen mittels in-situ-Hybridisierung

Obligater Leistungsinhalt

- Auswertung von mindestens 10 Zellen,
- Bilddokumentation von mindestens 3 Zellen oder bei mehreren Zielsequenzen mindestens 2 Zellen je Zielsequenz,
- Befundung unter Verwendung des aktuellen International System for Human Cytogenomic Nomenclature,

Fakultativer Leistungsinhalt

- Vorbereitung und Aufbringen der Zellen auf Träger,

je Zielsequenz

497 Punkte

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach der Gebührenordnungsposition 11717 beträgt 3.479 Punkte im Krankheitsfall.

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11717 bis 11719 beträgt 11.881 Punkte im Krankheitsfall.

Die Gebührenordnungsposition 11717 ist im Krankheitsfall nicht neben der Gebührenordnungsposition 01793 berechnungsfähig.

- 11718 Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 für die Untersuchung einer uniparentalen Disomie

Fakultativer Leistungsinhalt

- Befundung des Karyotyps unter Verwendung des aktuellen International System for Human Cytogenomic Nomenclature,

einmal im Krankheitsfall

578 Punkte

Erfolgt die Untersuchung mittels STR-Analyse, ist die Untersuchung mit mindestens acht polymorphen Zielsequenzen durchzuführen.

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11717 bis 11719 beträgt 11.881 Punkte im Krankheitsfall.

- 11719 Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 für die postnatale gesamtgenomische Untersuchung auf konstitutionelle Imbalancen

Obligater Leistungsinhalt

- Untersuchung auf Mikrodeletionen und -duplikationen mit einer diagnostischen Auflösung von 50 kb oder besser,
- Befundung des Karyotyps unter Verwendung des aktuellen International System for Human Cytogenomic Nomenclature und/oder Human Genome Variation Society,

einmal im Krankheitsfall

8818 Punkte

Die Gebührenordnungsposition 11719 ist nur berechnungsfähig, wenn die Fragestellung aufgrund der Analyseergebnisse entsprechend der Gebührenordnungsposition 11716 nicht beantwortet werden konnte.

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11717 bis 11719 beträgt 11.881 Punkte im Krankheitsfall.

- 11721 Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 für den gezielten Nachweis oder Ausschluss einer krankheitsrelevanten oder krankheitsauslösenden konstitutionellen genomischen Punktmutation, Deletion, Duplikation oder Inversion in kodierenden oder regulatorischen Sequenzen,
je Zielsequenz 195 Punkte
- Der Höchstwert für die Untersuchung nach der Gebührenordnungsposition 11721 beträgt 1.950 Punkte im Krankheitsfall.*
- Die Gebührenordnungsposition 11721 ist nur berechnungsfähig, sofern die Mutation Bestandteil der Zielsequenz ist. Darüber hinaus ist die Gebührenordnungsposition 11721 nur einmal je Mutationsstelle berechnungsfähig.*
- Die Gebührenordnungsposition 11721 ist im Behandlungsfall nicht neben der Gebührenordnungsposition 11731 berechnungsfähig.*
- 11722 Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 für die Untersuchung auf konstitutionelle epigenetische Veränderungen mittels methylierungssensitiver Techniken,
je Zielsequenz 571 Punkte
- 11723 Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 für die Untersuchung auf eine oder mehrere bei genetisch verwandten Personen bekannte(n) konstitutionelle(n) Mutation(en),
einmal im Krankheitsfall 1282 Punkte
- 11724 Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 für die postnatale Untersuchung eines oder mehrerer Genabschnitte in einem oder in mehreren Genen oder eine postnatale Einzel- und/oder Multigenanalyse von bis zu 3 kb kodierender Sequenz einschließlich bioinformatischer Auswertung gemäß internationalen Standards,
einmal im Krankheitsfall 2865 Punkte
- Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11724 und 11732 beträgt 2.865 Punkte im Krankheitsfall.*

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11724, 11725 und 11732 beträgt 9.490 Punkte im Krankheitsfall.

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11724 bis 11726 und 11732 beträgt 17.440 Punkte im Krankheitsfall.

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11724 bis 11727 und 11732 beträgt 18.686 Punkte im Krankheitsfall.

- 11725 Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 für die postnatale Untersuchung eines oder mehrerer Genabschnitte in einem oder in mehreren Genen oder eine postnatale Einzel- und/oder Multigenanalyse von mehr als 3 kb bis zu 10 kb kodierender Sequenz einschließlich bioinformatischer Auswertung gemäß internationalen Standards,
einmal im Krankheitsfall 9490 Punkte

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11724, 11725 und 11732 beträgt 9.490 Punkte im Krankheitsfall.

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11724 bis 11726 und 11732 beträgt 17.440 Punkte im Krankheitsfall.

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11724 bis 11727 und 11732 beträgt 18.686 Punkte im Krankheitsfall.

- 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 gemäß internationalen Standards,
einmal im Krankheitsfall 17440 Punkte

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11724 bis

11726 und 11732 beträgt 17.440 Punkte im Krankheitsfall.

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11724 bis 11727 und 11732 beträgt 18.686 Punkte im Krankheitsfall.

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11726 und 11730 beträgt 21.135 Punkte im Krankheitsfall.

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,
einmal im Krankheitsfall 18686 Punkte

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11724 bis 11727 und 11732 beträgt 18.686 Punkte im Krankheitsfall.

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11727 und 11730 beträgt 21.813 Punkte im Krankheitsfall.

Die Gebührenordnungsposition 11727 ist nur von Fachärzten für Humangenetik und Fachärzten mit der Zusatzbezeichnung Medizinische Genetik berechnungsfähig.

11728 Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 für die vollständige Untersuchung auf eine krankheitsauslösende Repeat-Expansion,
je Gen 867 Punkte

Der Höchstwert für die Untersuchung nach der Gebührenordnungsposition 11728 beträgt 5.202 Punkte im Krankheitsfall.

11730 Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 für den postnatalen gezielten Nachweis oder Ausschluss von krankheitsrelevanten oder krankheitsauslösenden großen Deletionen und/oder Duplikationen,
je Gen 1137 Punkte

Die Gebührenordnungsposition 11730 ist nicht für zytogenetische Fragestellungen berechnungsfähig.

Die Gebührenordnungsposition 11730 ist nur berechnungsfähig, sofern die Bruchpunkte außerhalb der Zielsequenz liegen.

Die Gebührenordnungsposition 11730 ist im Krankheitsfall neben den Gebührenordnungspositionen 11724 bis 11727 nur berechnungsfähig, wenn die Untersuchungen mittels voneinander verschiedenen apparativen Methoden erfolgen.

Die Gebührenordnungsposition 11730 ist z. B. für die Anwendung der MLPA-Technik, eines Arrays oder einer semiquantitativen Mutationssuche berechnungsfähig.

Die Gebührenordnungsposition 11730 ist zum Zweck eines Optical genome Mapping nicht berechnungsfähig.

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach der Gebührenordnungsposition 11730 beträgt 6.822 Punkte im Krankheitsfall.

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11726 und 11730 beträgt 21.135 Punkte im Krankheitsfall.

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11727 und 11730 beträgt 21.813 Punkte im Krankheitsfall.

11731 Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 für den gezielten Nachweis oder Ausschluss einer krankheitsrelevanten oder krankheitsauslösenden konstitutionellen genomischen Punktmutation, Deletion, Duplikation oder Inversion in kodierenden oder regulatorischen Sequenzen zur Untersuchung allgemeiner konstitutioneller genetischer Veränderungen,

je Zielsequenz

195 Punkte

Der Höchstwert für die Untersuchung nach der Gebührenordnungsposition 11731 beträgt 780 Punkte im Krankheitsfall.

Die Gebührenordnungsposition 11731 ist im Behandlungsfall nicht neben den Gebührenordnungspositionen 11302, 11305,

11715 bis 11719, 11721 bis 11728, 11730 und 11743 und nicht neben den Gebührenordnungspositionen des Abschnitts 11.4.2 berechnungsfähig.

- 11732 Zuschlag zu den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 für die Untersuchung eines oder mehrerer Genabschnitte in einem oder in mehreren Genen oder eine Einzel- und/oder Multigenanalyse einschließlich bioinformatischer Auswertung gemäß internationalen Standards bei allgemeinen konstitutionellen genetischen Veränderungen,
einmal im Krankheitsfall 2589 Punkte

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11724 und 11732 beträgt 2.865 Punkte im Krankheitsfall.

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11724, 11725 und 11732 beträgt 9.490 Punkte im Krankheitsfall.

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11724 bis 11726 und 11732 beträgt 17.440 Punkte im Krankheitsfall.

Der Höchstwert für die Untersuchungen nach den Gebührenordnungspositionen 11724 bis 11727 und 11732 beträgt 18.686 Punkte im Krankheitsfall.

Die Gebührenordnungsposition 11732 ist im Behandlungsfall nicht neben den Gebührenordnungspositionen 11302, 11303, 11305, 11715 bis 11719, 11721 bis 11728, 11730 und 11743 und nicht neben den Gebührenordnungspositionen des Abschnitts 11.4.2 berechnungsfähig.

- 11743 Erneute bioinformatische Auswertung von Rohdaten nach der Gebührenordnungsposition 11727 gemäß internationalen Standards, Beurteilung und Befundung nach Ablauf von mindestens einem Jahr,
einmal im Krankheitsfall 2314 Punkte

Die Berechnung der Gebührenordnungsposition 11743 setzt die Kodierung nach ICD-10-GM

*unter Angabe des Zusatzkennzeichens für die
Diagnosensicherheit voraus.*

*Die Durchführung und Abrechnung der
Gebührenordnungsposition 11743 setzt eine
erneute Indikationsstellung im Rahmen eines
persönlichen Arzt-Patienten-Kontaktes seitens
des veranlassenden bzw. seitens des
eigenerbringenden Arztes voraus.*

*Die Gebührenordnungsposition 11743 ist nicht
berechnungsfähig, wenn die zur
Indikationsstellung führende Fragestellung mit
der Durchführung der
Gebührenordnungsposition 11727 bereits
beantwortet wurde.*

*Die Gebührenordnungsposition 11743 ist nur
berechnungsfähig, wenn eine Sequenzvariante
berichtet wurde und eine Neubewertung der
Pathogenitätseinordnung erfolgen soll, oder
wenn neue klinische Aspekte vorliegen, oder
wenn zum Zeitpunkt der erneuten Auswertung
keine genetische Ursache für das klinische Bild
des Patienten bekannt ist und die vorhandenen
Rohdaten auf aktuellem Stand erneut
ausgewertet werden sollen.*

*Die Gebührenordnungsposition 11743 ist als
Übergangsregelung bis zum 1. Oktober 2029
berechnungsfähig, sofern die genetischen
Analysen nach der Gebührenordnungsposition
11513 (gültig bis zum 30. September 2026) mit
einem Analyseumfang von mindestens 18 kb
durchgeführt wurden.*

*Die Gebührenordnungsposition 11743 ist nur
von Fachärzten für Humangenetik und
Fachärzten mit der Zusatzbezeichnung
Medizinische Genetik berechnungsfähig.*

*Die Gebührenordnungsposition 11743 ist im
Krankheitsfall nicht neben den
Gebührenordnungspositionen 11301, 11303
und 11727 berechnungsfähig.*

- 43. Streichung der Gebührenordnungspositionen 11501 bis 11503, 11506, 11508, 11511 bis 11513 und 11516 bis 11518 im bisherigen Abschnitt 11.4.3 EBM**
- 44. Streichung des Abschnitts 11.4.4 EBM. Der Abschnitt 11.4.4 EBM bleibt unbesetzt.**

45. Streichung des vierten Spiegelstrichs im obligaten Leistungsinhalt und Änderung der Bewertung der Gebührenordnungsposition 11601 im Abschnitt 11.4.5 EBM

~~Dokumentation der nachgewiesenen Variante oder Mutation in einer öffentlich zugänglichen Datenbank, sofern diese Variante oder Mutation bisher nicht dokumentiert ist,~~

einmal im Krankheitsfall

19470 16568 Punkte

46. Änderung der ersten sowie Aufnahme einer zweiten Anmerkung zur Gebührenordnungsposition 11601 im Abschnitt 11.4.5 EBM. Die bisherige Anmerkung 2 wird Anmerkung 3.

Die Gebührenordnungsposition 11601 ist nur berechnungsfähig, wenn die Indikationskriterien für eine Untersuchung nach der Gebührenordnungsposition 11440 auf ein hereditäres Mamma- und Ovariakarzinom nicht erfüllt sind oder wenn die Untersuchung auf eine bekannte konstitutionelle Mutation in den Genen BRCA1 und/oder BRCA2 nach der Gebührenordnungsposition ~~11518~~ 11723 diese Mutation nicht bestätigt.

Die Berechnung der Gebührenordnungsposition 11601 setzt eine Dokumentation der nachgewiesenen Variante oder Mutation in einer öffentlich zugänglichen Datenbank voraus, sofern diese Variante oder Mutation im Befund enthalten und bisher nicht in der Datenbank dokumentiert ist.

47. Änderung der Bewertung der Gebührenordnungsposition 11602 im Abschnitt 11.4.5 EBM

Gebührenordnungsposition des EBM	Bewertung bis 30.09.2026 in Punkten	Bewertung ab 01.10.2026 in Punkten
11602	422	390

48. Änderung der Nummer 9 der Präambel 13.1 EBM

9. Außer den in diesem Kapitel genannten Gebührenordnungspositionen sind bei Vorliegen der entsprechenden Qualifikationsvoraussetzungen von den in der Präambel genannten Vertragsärzten – unbeschadet der Regelungen

gemäß 5 und 6.2 der Allgemeinen Bestimmungen – zusätzlich die Gebührenordnungspositionen der Abschnitte ~~11.3, 11.4.1, 11.4.3, 11.4.4~~, 19.4.1, 19.4.2, 19.4.3 und 19.4.4 berechnungsfähig. **Vor dem 1. Oktober 2026 erteilte Genehmigungen zur Durchführung und Abrechnung von Leistungen der Abschnitte 11.3, 11.4.1 und 11.4.3 gelten bis zum Inkrafttreten einer neuen Qualitätssicherungsvereinbarung für genetische Untersuchungen fort.**

49. Änderung der Leistungslegende der Kostenpauschale 40094 im Abschnitt 40.3 EBM

40094 Zuschlag für Auftragsleistungen nach den Gebührenordnungspositionen 01724, 01738, 01743, 01756, 01768, 01783, 01793, 01800, 01802 bis 01812, 01816, 01833, 01840, 01865, 01869, 01870, 01915, 01930 bis 01936, 12224, Gebührenordnungspositionen der Abschnitte 11.4, 19.3 - ausgenommen der Gebührenordnungspositionen 19327 und 19328 -, 19.4, 30.12.2, 32.2 und 32.3 für die Bereitstellung von Versandmaterial, den Transport von ggf. auch infektiösem Untersuchungsmaterial, Übermittlung der Ergebnisse ggf. ~~einschl.~~ **einschließlich** Übermittlung der Kosten der Leistungen der Abschnitte 11.4.1 bis ~~11.4.4~~ **11.4.3** gemäß Präambel 11.1 Nr. 12 sowie ggf. ~~einschl.~~ **einschließlich** Übermittlung der Kosten der Leistungen der Abschnitte 32.2 und 32.3 gemäß Bestimmung Nr. 15 zum Kapitel 32,

50. Änderungen im Anhang 3 zum EBM

- 1) Gebührenordnungspositionen des Kapitels 32 und entsprechende laboratoriumsmedizinische Gebührenordnungspositionen, vertraglich vereinbarte Kostenerstattungen und die Gebührenordnungspositionen der Abschnitte 11.4.2 bis 11.4.4 und 11.4.3 EBM - **ausgenommen die Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 des Abschnitts 11.4.3 EBM** -, die Gebührenordnungsposition 11602 des Abschnitts 11.4.5 EBM und die Gebührenordnungspositionen der Abschnitte 19.4.2 bis 19.4.5 EBM enthalten keine ärztlichen Kalkulations- und Prüfzeiten.

GOP	Kurzlegende	Kalkulationszeit in Minuten	Prüfzeit in Minuten	Eignung der Prüfzeit
11301*	Grundpauschale humangenetische In-vitro-Diagnostik bei Probeneinsendung	KA	6	Nur Quartalsprofil
11302*	Zuschlag zu den GOP des Abschnitts 11.4.2 und den GOP 11716 bis 11719, 11721 bis 11726, 11728 und 11730 für Gemeinkosten, und die wissenschaftliche ärztliche Beurteilung und Befundung komplexer genetischer Analysen im individuellen klinischen Kontext bei seltenen Erkrankungen	KA	14	Nur Quartalsprofil
11303*	Erneute Beurteilung und Befundung von vor mindestens 4 1 Jahren erhobenen Rohdaten genetischer Analysen nach den GOP 11719 und 11724 bis 11727	KA	18	Nur Quartalsprofil
11305*	Zuschlag zu den GOP 11727 und 11743 für Gemeinkosten und die wissenschaftliche ärztliche Beurteilung und Befundung komplexer genetischer Analysen im individuellen klinischen Kontext bei seltenen Erkrankungen	KA	14	Nur Quartalsprofil
11601*	Nachweis oder Ausschluss von Mutationen in den BRCA1 und BRCA2-Genen in der Keimbahn gemäß Fachinformation	KA	17 14	Nur Quartalsprofil
11700*	Zusatzpauschale humangenetische In-vitro-Diagnostik bei isolierten Organerkrankungen	KA	./.	Keine Eignung

11701*	Zusatzpauschale humangenetische In-vitro-Diagnostik bei metabolischen oder endokrinen Erkrankungen	KA	./.	Keine Eignung
11702*	Zusatzpauschale humangenetische In-vitro-Diagnostik bei Syndromen mit Fehlbildungen und/oder Wachstumsstörungen	KA	./.	Keine Eignung
11703*	Zusatzpauschale humangenetische In-vitro-Diagnostik bei neurologischen, motorischen und/oder Entwicklungsstörungen	KA	./.	Keine Eignung
11704*	Zusatzpauschale humangenetische In-vitro-Diagnostik bei Erkrankungen des hämostaseologischen und/oder blutbildenden Systems einschließlich des Immunsystems	KA	./.	Keine Eignung
11705*	Zusatzpauschale humangenetische In-vitro-Diagnostik bei Erkrankungen der Sinnesorgane	KA	./.	Keine Eignung
11706*	Zusatzpauschale humangenetische In-vitro-Diagnostik bei erblichen Tumorerkrankungen	KA	./.	Keine Eignung
11707*	Zusatzpauschale humangenetische In-vitro-Diagnostik bei Erkrankungen des Haut-, Bindegewebe- und/oder Skelettsystems	KA	./.	Keine Eignung
11708*	Zusatzpauschale humangenetische In-vitro-Diagnostik bei kardialen Erkrankungen	KA	./.	Keine Eignung

51. Aufnahme der analogen Berechnungsausschlüsse zu den genannten Gebührenordnungspositionen

Protokollnotizen:

1. Der Bewertungsausschuss wird in einem weiteren Beschluss mit Wirkung zum 1. Oktober 2027 eine Weiterentwicklung der Leistungen des Abschnitts 11.4 EBM, die im Beschluss des Erweiterten Bewertungsausschusses in seiner 87. Sitzung nicht finalisiert wurden, sowie des Abschnitts 19.4 EBM vornehmen. Hierbei werden Leistungen in den Abschnitten 11.4 und 19.4 EBM insbesondere auf Vergleichbarkeit geprüft.
2. Der Bewertungsausschuss wird in einem weiteren Beschluss bis spätestens zum 30. März 2027 mit Wirkung zum 1. Juli 2027 Maßnahmen zur Steuerung der Veranlassung und Durchführung humangenetischer Leistungen nach Abschnitt 11.4 in den EBM aufnehmen.
3. Das Institut des Bewertungsausschusses wird beauftragt, die Entwicklung der Leistungsmenge (Häufigkeit) und des Leistungsbedarfs (in Punkten) der Gebührenordnungspositionen 11303 und 11743 erstmalig ein Jahr nach Inkrafttreten des Beschlusses im Hinblick auf einen kurzfristigen Anpassungsbedarf vor dem Hintergrund der im Rahmen der Simulation getroffenen Annahmen zur Gebührenordnungsposition 11743 (bspw. Anteil Fälle mit 11743 nach Berechnung der 11513 bzw. 11727 im Vergleich zu Reanalysen gem. 11513 ein Jahr nach Berechnung der Gebührenordnungsposition 11513) zu prüfen. Eine weitere Prüfung erfolgt zwei Jahre nach Inkrafttreten des Beschlusses.
4. Das Institut des Bewertungsausschusses wird beauftragt, bis zum 30. März 2027 ein Evaluationskonzept zu entwickeln, um die Auswirkungen im Zusammenhang mit dem vorliegenden Beschluss zur Neufassung des Abschnitts 11.4 EBM darzustellen. Das Evaluationskonzept soll insbesondere die Entwicklung der Leistungsmengen (Häufigkeit), des Honorars und des Leistungsbedarfs (in Punkten und nach Euro-Gebührenordnung) der einzelnen Leistungen (differenziert nach KV-Bezirken und getrennt nach MGV und EGV) sowie die Überprüfung der im Rahmen der Simulation getroffenen Annahmen berücksichtigen. Hierzu gehört auch eine Überprüfung der Zuordnung der Gebührenordnungspositionen des Abschnitts 11.4.3 EBM zu den Erkrankungsgruppen 11700 bis 11708 auf Basis der tatsächlichen Inanspruchnahme sowie eine Überprüfung der hierzu einschlägigen Bestimmungen. Der Arbeitsausschuss gibt das Evaluationskonzept frei. Die Evaluationsergebnisse sollen sowohl nach Vorliegen der Abrechnungsdaten eines vollen Kalenderjahres als auch nach Vorliegen der Abrechnungsdaten von zwei vollen Kalenderjahren (als Abschlussbericht) dem Arbeitsausschuss vorgelegt werden.
5. Das Institut des Bewertungsausschusses führt nach Vorliegen der Abrechnungsdaten aus zwei Jahren nach Inkrafttreten dieses Beschlusses eine Evaluation der Auswirkungen der vorgesehenen Staffelungen durch. Dabei werden insbesondere die Entwicklungen der Leistungsmengen (Häufigkeit) und des Leistungsbedarfs (in Punkten sowie nach Euro-Gebührenordnung) für die von den Staffelungen betroffenen Leistungen bzw. Leistungspakete auf Praxisebene im Rahmen eines Zeitreihenvergleichs untersucht. Der Vergleich bezieht sowohl den entsprechenden Vorjahreszeitraum als auch die im Zuge der Beschlussfassung zugrunde gelegten Annahmen ein. Im Schwerpunkt stehen die Fragen, ob und welche Veränderungen der Leistungserbringung oberhalb der Punktschwelle feststellbar sind, ob und welche Unterschiede in Abhängigkeit von der Praxisgröße (z. B. gemessen am insgesamt

abgerechneten Leistungsbedarf in Abschnitt 11.4 EBM je Praxis) auftreten und ob bei Praxen unterhalb der Punktschwelle eine überproportionale Zunahme der Leistungsmengen und des Leistungsbedarfs festgestellt werden kann. Ebenfalls soll geprüft werden, ob auf Basis des Abrechnungsverhaltens Anpassungen der Punktschwelle sachgerecht erscheinen.

6. Der Bewertungsausschuss prüft spätestens zwei Jahre nach Beschlussfassung erneut die Sachgerechtigkeit der festgelegten Leistungsbewertungen, insbesondere der Gebührenordnungspositionen GOP 11719, 11724 bis 11727, 11730 und 11732.
7. Die Trägerorganisationen des Bewertungsausschusses als Partner des Bundesmantelvertrages sehen im Zuge der vorliegenden Beschlussfassung auch eine Anpassung der Regelungen der Qualitätssicherungsvereinbarung nach § 135 Abs. 2 SGB V als notwendig an. Die Trägerorganisationen werden im Anschluss an die Beschlussfassung zur Weiterentwicklung des Abschnitts 11.4 EBM Beratungen zur Neufassung der Qualitätssicherungsvereinbarung Molekulargenetik unter Einbezug der Methoden der Zytogenetik und der Molekulargenetik im Bereich Humangenetik aufnehmen. Im Anschluss an die Beschlussfassung zur Weiterentwicklung des Abschnitts 19.4 EBM vereinbaren die Trägerorganisationen des Bewertungsausschusses die Aufnahme von Beratungen zur Ergänzung der Qualitätssicherungsvereinbarung um den Bereich Tumorgenetik.
8. Das Institut des Bewertungsausschusses wird beauftragt, bis zum 30. März 2027 ein Konzept für eine Analyse zu entwickeln, die es erlaubt, human- und tumorgenetische Leistungen in den jeweiligen Versorgungsbereichen ambulant (inkl. ASV, AOP, ggf. weitere) und stationär zu identifizieren und zu untersuchen, ob unmittelbar vor, während oder unmittelbar nach stationären Aufenthalten oder Inanspruchnahmen im Rahmen der nicht-vertragsärztlichen ambulanten Versorgung Auffälligkeiten bei der Inanspruchnahme vertragsärztlicher human- und tumorgenetischer Leistungen gefunden werden können (ggf. differenziert nach Hauptdiagnose). Im Falle der Beauftragung des Instituts mit der Durchführung der Analyse, werden dem Institut die erforderlichen Daten durch die Träger zur Verfügung gestellt. Die Träger des Bewertungsausschusses entwickeln auf Grundlage der Ergebnisse dieser Analyse geeignete Maßnahmen, die eine Trennung der Kosten und Aufwände in den jeweiligen Versorgungsbereichen sowie der Finanzmittel erlauben.
9. Der Bewertungsausschuss wird nach erfolgter Erörterung und ggf. Konkretisierung der vorgeburtlichen genetischen In-vitro-Diagnostik durch die maßgeblichen gesetz- und/oder normgebenden Organe zur Weiterentwicklung des Einheitlichen Bewertungsmaßstabes beraten und beschließen. Spätestens im 4. Quartal 2029 wird der Bewertungsausschuss den aktuellen Stand der Erörterung gemäß Satz 1 prüfen, zum weiteren Vorgehen beraten und ggf. zur Weiterentwicklung der vorgeburtlichen genetischen In-vitro-Diagnostik beschließen.

Teil B

zu Empfehlungen gemäß § 87a Abs. 5 Satz 7 i. V. m. § 87a Abs. 4 Satz 1 Nr. 3 SGB V im Zusammenhang mit der Anpassung humangenetischer Leistungen

mit Wirkung zum 1. Oktober 2026

Der Erweiterte Bewertungsausschuss gibt im Zusammenhang mit der Anpassung humangenetischer Leistungen in Beschlussteil A folgende Empfehlung gemäß § 87a Abs. 5 Satz 7 i. V. m. § 87a Abs. 4 Satz 1 Nr. 3 SGB V ab:

1. Der Bewertungsausschuss überprüft je KV-Bezirk die Leistungsbedarfsveränderung in Punkten der Leistungen des Abschnitts 11.4 EBM im Prüfzeitraum 1. Januar 2026 bis 31. Dezember 2026 gegenüber dem Vorjahreszeitraum. Der Leistungsbedarf der hier genannten Gebührenordnungspositionen wird dabei nur bis zu dem jeweils im EBM geltenden Höchstwert und nach Anwendung der Degressionsregelungen berücksichtigt. Dazu wird das Institut des Bewertungsausschusses spätestens bis zum 15. Juli 2027 die Höhe des Leistungsbedarfs dieser Leistungen im Prüfzeitraum und im Vorjahreszeitraum bestimmen.
2. Sofern in einem KV-Bezirk die in Nummer 1 bestimmte Höhe des Leistungsbedarfs in Punkten im Prüfzeitraum die Höhe des Leistungsbedarfs in Punkten im Vorjahreszeitraum übersteigt, leisten die Krankenkassen eine nicht basiswirksame Nachzahlung auf die morbiditätsbedingte Gesamtvergütung. Diese bemisst sich in Summe für alle Krankenkassen in einem KV-Bezirk als 20 % der Differenz des Leistungsbedarfs in Punkten im Prüfzeitraum zum Leistungsbedarf in Punkten im Vorjahreszeitraum. Der so ermittelte Nachzahlungsbetrag wird durch vier geteilt und im Rahmen der Rechnungslegung für die vier Abrechnungsquartale des Jahres 2027 von den Kassenärztlichen Vereinigungen angefordert und von den Krankenkassen geleistet. Dazu wird der Bewertungsausschuss bis zum 31. Juli 2027 den so ermittelten Nachzahlungsbetrag eines Quartals für die einzelnen KV-Bezirke beschließen.
3. Der nicht basiswirksame Nachzahlungsbetrag der einzelnen Krankenkassen in einem KV-Bezirk bestimmt sich für die vier Abrechnungsquartale des Jahres 2027 aus der kassenübergreifenden Summe nach Nr. 2 mit dem Verteilungsschlüssel, der gemäß Nr. 2.2.2 des Beschlusses des Bewertungsausschusses in seiner 383. Sitzung am 21. September 2016, zuletzt geändert durch den Beschluss des Bewertungsausschusses in seiner 827. Sitzung (schriftliche Beschlussfassung), zu Vorgaben für ein Verfahren zur Ermittlung der Aufsatzwerte und der Anteile der einzelnen Krankenkassen oder in entsprechenden Folgebeschlüssen mit Wirkung für den

Behandlungsbedarf des jeweiligen Nachzahlungsquartals nach dem Anteil der im jeweiligen Vorjahresquartal abgerechneten, der morbiditätsbedingten Gesamtvergütung zugehörigen Leistungen, festgestellt wird.

Entscheidungserhebliche Gründe

zum Beschluss des Erweiterten Bewertungsausschusses nach § 87 Abs. 4 SGB V in seiner 87. Sitzung am 9. Juni 2026

Teil A

zur Änderung des Einheitlichen Bewertungsmaßstabes (EBM) mit Wirkung zum 1. Oktober 2026

1. Rechtsgrundlage

Die Kassenärztliche Bundesvereinigung und der GKV-Spitzenverband vereinbaren gemäß § 87 Abs. 1 Satz 1 SGB V im Bewertungsausschuss den Einheitlichen Bewertungsmaßstab (EBM). Dabei haben gemäß § 87 Abs. 2 SGB V die Leistungsbeschreibungen und die Bewertungen dem Stand der medizinischen Wissenschaft und Technik zu entsprechen.

2. Regelungshintergrund und -inhalt

Mit dem Beschluss des Bewertungsausschusses in seiner 372. Sitzung am 11. März 2016 wurden die Leistungen der humangenetischen In-vitro-Diagnostik des Kapitels 11 EBM mit Wirkung zum 1. Juli 2016 zuletzt inhaltlich weiterentwickelt und an den Stand von Wissenschaft und Technik angepasst. In den vergangenen Jahren hat sich durch den anhaltenden Fortschritt in Wissenschaft und Technik die Anzahl der für Erkrankungen ursächlich bekannten Gene vervielfacht. Die Weiterentwicklung molekulargenetischer Untersuchungsmethoden, insbesondere der Sequenziertechnologien, hat neue diagnostische Möglichkeiten eröffnet.

Vor diesem Hintergrund wird der Abschnitt 11.4 EBM für die in-vitro-diagnostischen Leistungen der Humangenetik mit dem vorliegenden Beschluss umfassend überarbeitet und mit Wirkung zum 1. Oktober 2026 an den Stand von Wissenschaft und Technik angepasst. Dabei wird der Unterabschnitt 11.4.2 EBM in seiner Struktur erhalten und vereinfacht. Der Unterabschnitt 11.4.3 EBM wird neu strukturiert und die Gebührenordnungspositionen des Abschnitts 11.4.4 EBM in diesen Abschnitt überführt.

2.1. Leistungsstruktur

Die Präambeln sowie die Bestimmungen und Abrechnungsanmerkungen in EBM-Abschnitt 11.4 wurden umfangreich überarbeitet und an den aktuellen Stand von Wissenschaft und Technik angepasst.

Die ärztlichen Beurteilungsleistungen nach den Gebührenordnungspositionen 11302 und 11303 sowie die Grundpauschale bei Probeneinsendungen nach der Gebührenordnungsposition 11301 werden angepasst. Die Gebührenordnungsposition 11301 wird neu bewertet und die Abrechnung vom Behandlungsfall auf den Krankheitsfall umgestellt. Die Vergütung der ärztlichen Beurteilung komplexer genetischer Analysen in mehr als 40 Kilobasen erfolgt nun nach der Gebührenordnungsposition 11305, die mit dem vorliegenden Beschluss neu in den Abschnitt 11.4.1 EBM aufgenommen wird. Die Abrechnung dieser Leistung ist auf Fachärzte für Humangenetik oder Fachärzte mit der Weiterbildung Medizinische Genetik beschränkt.

Die erneute Beurteilung und Befundung von Varianten unklarer Signifikanz nach der Gebührenordnungsposition 11303 wird bereits nach einem Jahr ermöglicht, um die in dieser Zeit erlangten wissenschaftlichen Erkenntnisgewinne in der Versorgung zeitnah nutzen zu können.

Im Abschnitt 11.4.2. des EBM werden die für ausgewählte Indikationen vorgesehenen Leistungen der Stufendiagnostik aufgrund angepasster Analyseprozesse in den Laboren abgeschafft. Die Systematik der indikationsbezogenen Einzelleistungen bleibt dabei erhalten. Die Bewertungen der Untersuchungen mittels Sequenzierung in diesem Abschnitt werden orientierend an der Bewertungssystematik der Sequenzierungsleistungen im Abschnitt 11.4.3 EBM angepasst. Genetische Untersuchungen bei Verdacht auf hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom sind mit der Gebührenordnungsposition 11440 aus Abschnitt 11.4.2 EBM abschließend vergütet. Die Abrechnung der Gebührenordnungsposition 11440 wird zur gezielten Mengensteuerung einer Staffelung je Arztpraxis zugeführt.

Die Abschnitte 11.4.3 und 11.4.4 werden in einem neuen Abschnitt 11.4.3 des EBM zusammengefasst. Eine inhaltliche Änderung ist damit nicht verbunden. Die Unterscheidung von Leistungen anhand der Untersuchung von seltenen oder syndromalen Erkrankungen auf der einen Seite und nicht-seltenen, konstitutionellen Erkrankungen auf der anderen Seite bleibt durch entsprechend differenzierte Gebührenordnungspositionen analog der derzeitigen Leistungsstruktur bestehen. Zur Verbesserung der Leistungstransparenz werden dem Abschnitt 11.4.3 mit den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 neun EBM-Ziffern für Erkrankungsgruppen vorangestellt. Sofern für das zu untersuchende Krankheitsbild

mehrere der Erkrankungsgruppen in Frage kommen, ist die entsprechend der Indikationsstellung am besten passende der Erkrankungsgruppen auszuwählen, wenn möglich anhand der klinisch führenden Symptomatik oder alternativ anhand der im Rahmen der Indikationsstellung am wahrscheinlichsten zu erwartenden Pathologie. Leistungsrechtlich zulässige Untersuchungen auf die Funktion von Reproduktionsorganen zulasten der gesetzlichen Krankenversicherung können je nach vermuteter ursächlicher Erkrankung beispielsweise einer der Erkrankungsgruppen 11700 bis 11702 zugeordnet werden. Werden aufgrund der Vorgaben aus G-BA-Richtlinien, beispielsweise aus den Richtlinien über künstliche Befruchtung, genetische Untersuchungen durchgeführt, sind diese entsprechend der abzuklärenden Erkrankung(en) einer der Erkrankungsgruppen zuzuordnen.

Mit der Abbildung über Erkrankungsgruppen nach den Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 intendiert der Erweiterte Bewertungsausschuss weder eine Erweiterung noch eine Eingrenzung des bisherigen Leistungsspektrums in der Humangenetik nach dem EBM. Es gilt für humangenetische Untersuchungen weiterhin, dass sie grundsätzlich nur erfolgen dürfen, wenn zum Zeitpunkt der Untersuchung therapeutische Optionen zur Verfügung stehen und die Diagnose nicht bereits mit ausreichender Sicherheit gestellt werden konnte. Der berechnete Untersuchungsumfang darf das Maß des Notwendigen nicht überschreiten.

Die molekulargenetischen und zytogenetischen Untersuchungsleistungen dieses Abschnitts werden als Zuschlagspositionen zu den indikationsbezogenen EBM-Ziffern 11700 bis 11708 ausgestaltet. Die Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 sind grundsätzlich einmal im Krankheitsfall berechnungsfähig. Bei einer erneuten Indikationsstellung soll der Untersuchungsauftrag aus der ersten Indikationsstellung nicht wiederholt werden können. Erfolgt aufgrund einer erneuten Indikationsstellung eine erneute Berechnung einer der Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708, wäre es mit dem Wirtschaftlichkeitsgebot nicht vereinbar, wenn Zuschlagspositionen erneut berechnet werden könnten, bei denen die analysierten Genabschnitte und die Untersuchungsmethode identisch sind mit Untersuchungsbestandteilen, die als Zuschlag zur ersten Berechnung einer der Gebührenordnungspositionen 11700 bis 11708 berechnet wurden.

Die zytogenetischen Leistungen des Abschnitts 11.4.3 EBM nach den bisherigen Gebührenordnungspositionen 11501 bis 11508 werden in den Gebührenordnungspositionen 11715 bis 11719 weitergeführt und neu bewertet.

Die derzeitige Gebührenordnungsposition 11513 zur Diagnostik seltener genetisch bedingter Erkrankungen wird neu strukturiert. Anstelle einer kumulativen Abrechnungsweise je 250 Basenpaaren bis zu einem Höchstwert von ca. 18.000

Basenpaaren werden mit den Gebührenordnungspositionen 11724 bis 11727 feste Pauschalen mit jeweils unterschiedlichem Sequenzierumfang eingeführt. Durch die Ausdehnung des im EBM abgebildeten Analyseumfangs wird dem technisch-wissenschaftlichen Fortschritt Rechnung getragen. Die Mutationsuche nach der Gebührenordnungsposition 11522 des Abschnitts 11.4.4 EBM zur Diagnostik nicht-seltener Erkrankungen wird in der Gebührenordnungsposition 11732 weitergeführt.

Mit der Gebührenordnungsposition 11743 wird die erneute bioinformatische Auswertung bereits vorhandener Daten aus einer vorangegangenen Untersuchung nach der Gebührenordnungsposition 11727 in den EBM aufgenommen. Diese ist berechnungsfähig, wenn sich seit der Durchführung der Gebührenordnungsposition 11727 hinsichtlich der vorliegenden Fragestellung die internationalen Standards zur bioinformatischen Auswertung geändert haben und die zur Indikationsstellung führende Fragestellung bisher nicht beantwortet wurde. Durch die Einführung der Gebührenordnungsposition 11743 entfällt das Erfordernis einer erneuten Sequenzierung.

Die übrigen Gebührenordnungspositionen 11511, 11512 und 11516 bis 11518 für molekularzytogenetische und molekulargenetische Untersuchungen des Abschnitts 11.4.3 EBM werden mit den Gebührenordnungspositionen 11721 bis 11723, 11728 und 11730 fortgeführt und neu bewertet.

2.2. Bestimmung zu pränatalen Untersuchungen

Humangenetische Untersuchungen gemäß den Gebührenordnungspositionen 11716, 11717, 11719, 11724 bis 11727 sowie 11730 sind grundsätzlich nur postnatal durchführbar. Dies entspricht der bisherigen Regelung im EBM. Mit dem Beschluss des Bewertungsausschusses in seiner 404. Sitzung (schriftliche Beschlussfassung) wurde die Berechnungsfähigkeit von ausgewählten molekulargenetischen Untersuchungen bei vorgeburtlichen Indikationen in der Protokollnotiz Nr. 2 geregelt. In der Bestimmung Nr. 2 zum Abschnitt 11.4 EBM wird mit diesem Beschluss eine Folgeregelung in den EBM aufgenommen, die die Regelung aus der Protokollnotiz ersetzt. Die Leistungen nach den Gebührenordnungspositionen 11716, 11717, 11719, 11724 bis 11727 sowie 11730 sind im Ausnahmefall pränatal berechnungsfähig und erfordern neben der Angabe der medizinischen Notwendigkeit gegenüber der zuständigen Kassenärztlichen Vereinigung weiterhin eine gesonderte Kennzeichnung. Die Voraussetzungen für pränatale Untersuchungen im begründeten Ausnahmefall wurden präzisiert.

2.3. Bewertungsanpassungen

Die Bewertungsrelationen der Leistungen des EBM-Abschnitts 11.4 sind seit ihrer Einführung zum 1. Juli 2016 mit Ausnahme selektiver Anpassungen durch den Beschluss des Bewertungsausschusses in seiner 547. Sitzung (schriftliche Beschlussfassung) mit Wirkung zum 1. Januar 2021 grundsätzlich unverändert geblieben. Insbesondere gilt dies für die Bewertung der Gebührenordnungsposition 11513, die inzwischen mehr als die Hälfte des Leistungsbedarfs des Kapitels 11.4 auf sich vereinigt. Seitdem sind gleichzeitig im Bereich der humangenetischen Sequenzierungsleistungen erhebliche Mengensteigerungen zu beobachten. Parallel hierzu sind in den vergangenen 10 Jahren die Kosten für die Analysegeräte im Verhältnis zu ihrer Analysekapazität sowie für die Verbrauchsmaterialien deutlich gesunken. Dies führt auch bei gestiegenen Personalkosten aufgrund degressiver Effekte, insbesondere bei großen Laboren, zu sinkenden Durchschnittskosten je durchgeführte Untersuchung. Diese Entwicklung wird durch öffentlich verfügbare Preisinformationen, z. B. aus Gesundheitssystemen anderer Länder, bestätigt.

Um eine Begrenzung der Mengendynamik humangenetischer Leistungen erreichen zu können, werden verschiedene Maßnahmen in den EBM aufgenommen, die aus Sicht des Erweiterten Bewertungsausschusses geeignet sind, Wirtschaftlichkeitsreserven freizusetzen. Hierzu gehört eine Absenkung der Bewertung humangenetischer Leistungen und die Einführung einer zusätzlichen Mengendegression (Staffelung) bei umsatzstarken Arztpraxen. Die Aufnahme der Bestimmung Nr. 17 soll in Ergänzung zum Bundesmantelvertrag-Ärzte die Einrichtung „Arztpraxis“ im EBM als Grundlage für die Bestimmung der Punktschwellen definieren.

Orientiert am Leistungsgeschehen wurde die Höchstwertsystematik in Abschnitt 11.4 angepasst und ausgebaut.

Bei zytogenetischen Leistungen ist die Bewertung überwiegend unverändert geblieben oder angehoben worden. Zytogenetische Leistungen und ärztliche Leistungen des Abschnitts 11.4.1 EBM unterliegen keiner arztpraxisbezogenen Staffelung.

2.4. Fachgruppenzuordnung

Mit den in diesem Beschluss vorgenommenen Anpassungen der Präambeln 4.1 Nr. 8, 10.1 Nr. 7, 11.1 Nr. 1 und 13.1 Nr. 9 werden die Voraussetzungen zur Durchführung humangenetischer Diagnostik entsprechend der geltenden Musterweiterbildungsordnung (MWBO) 2018 im EBM umgesetzt.

Insbesondere die humangenetische Diagnostik und ärztliche Beurteilung komplexer genetischer Analysen und deren bioinformatische Auswertung ist entsprechend der MWBO 2018 ausschließlich Inhalt der Weiterbildung der Fachärzte für Humangenetik. Dementsprechend werden die komplexen Multigenanalysen in Sequenzen von mehr als

40 Kilobasen Länge nach der Gebührenordnungsposition 11727 sowie die Befundung nach der Gebührenordnungsposition 11305 ausschließlich Fachärzten für Humangenetik und Fachärzten mit der Zusatzbezeichnung medizinische Genetik zugeordnet.

3. Inkrafttreten

Der Beschluss Teil A tritt mit Wirkung zum 1. Oktober 2026 in Kraft.

Teil B

zu Empfehlungen gemäß § 87a Abs. 5 Satz 7 i. V. m. § 87a Abs. 4 Satz 1 Nr. 3 SGB V im Zusammenhang mit der Anpassung humangenetischer Leistungen mit Wirkung zum 1. Oktober 2026

1. Rechtsgrundlage

Die Kassenärztliche Bundesvereinigung und der GKV-Spitzenverband vereinbaren im Bewertungsausschuss Empfehlungen gemäß § 87a Abs. 5 Satz 7 i. V. m. § 87a Abs. 4 Satz 1 Nr. 3 SGB V.

2. Regelungshintergrund und -inhalte

Mit Beschluss Teil A werden die Bewertungen der Leistungen des Abschnitts 11.4 des EBM abgesenkt. Im Zusammenhang mit der Neuordnung des EBM im Bereich der Humangenetik werden die Krankenkassen verpflichtet, einmalig eine nicht basiswirksame Nachzahlung in Höhe von 20 % des ggf. für das Jahr 2026 gegenüber dem Jahr 2025 festzustellenden Mengenwachstums der Leistungen des Abschnitts 11.4 EBM zu leisten. Mit dieser Regelung soll der in diesem Bereich besonders hohen Dynamik aufgrund des medizinisch-wissenschaftlichen Fortschritts Rechnung getragen werden.

Hierzu bestimmt das Institut des Bewertungsausschusses bis zum 15. Juli 2027 für jeden KV-Bezirk den Leistungsbedarf der betroffenen Gebührenordnungspositionen bis zum jeweils im EBM geltenden Höchstwert im Prüfzeitraum 1. Januar 2026 bis 31. Dezember 2026 sowie im Vorjahreszeitraum. Der Bewertungsausschuss prüft, ob die Höhe des Leistungsbedarfs des Prüfzeitraums die Höhe des Leistungsbedarfs des Vorjahreszeitraums übersteigt. Sollte dies der Fall sein, beschließt der Bewertungsausschuss bis zum 31. Juli 2027 einen für jedes Quartal gleich hohen Korrekturbetrag für die Abrechnungsquartale des Jahres 2027. Der Korrekturbetrag für das Jahr 2027 ergibt sich aus der Differenz der Leistungsbedarfe des Prüfzeitraums und des Vorjahreszeitraums multipliziert mit 0,20. Zur Aufteilung auf die Abrechnungsquartale des Jahres 2027 wird dieser Betrag durch vier geteilt.

Die Aufteilung des Nachzahlungsbetrages auf die einzelnen Krankenkassen erfolgt aus Konsistenz- und Einfachheitsgründen mit demselben Verteilungsschlüssel, der für die Aufteilung der morbiditätsbedingten Gesamtvergütung des jeweiligen Nachzahlungsquartals auf die einzelnen Krankenkassen angewandt wird.

3. Inkrafttreten

Der Beschluss Teil B tritt mit Wirkung zum 1. Oktober 2026 in Kraft.