

HUMANGENETIK: NEUERUNGEN AB 1. OKTOBER 2026 ÜBERLEITUNGSTABELLE

Die Tabelle gibt einen Überblick über die Weiterentwicklung des Abschnitts 11.4 EBM und stellt die Zuordnung von alter zu neuer Leistung dar.

ABSCHNITT 11.4.1 EBM

Bestehende GOP	GOP ab 01.10.	Leistungsinhalt	Bewertung ab 01.10.
11301	11301	Grundpauschale zu den GOP der Abschnitte 11.4.2 und 11.4.5 EBM bei Probeneinsendung	222 Punkte (28,28 Euro), 2x im Krankheitsfall
11302	11302	Zuschlag zu den GOP des Abschnitts 11.4.2 EBM sowie den GOP 11716 bis 11719, 11721 bis 11726, 11728 und 11730 für die wissenschaftliche ärztliche Beurteilung und Befundung komplexer genetischer Analysen	927 Punkte (118,10 Euro), 1x im Krankheitsfall
11303	11303	Erneute Beurteilung und Befundung unklarer klinischer oder wahrscheinlich pathogener Relevanz nach den GOP 11719 und 11724 bis 11727 nach mindestens einem Jahr	492 Punkte (62,68 Euro), 1x im Krankheitsfall
-	11305	Zuschlag zu den GOP 11727 und 11743 für die wissenschaftliche ärztliche Beurteilung und Befundung komplexer genetischer Analysen	1.159 Punkte (147,66 Euro), 1x im Krankheitsfall

ABSCHNITT 11.4.2 EBM

Bestehende GOP	GOP ab 01.10.	Leistungsinhalt	Bewertung ab 01.10.
11351 und 11352	11352	Cystische Fibrose – vollständige Untersuchung des CFTR-Gens	9.016 Punkte (1.148,67 Euro), 1x Krankheitsfall
11355 und 11356	11356	Noonan-Syndrom – vollständige Untersuchung der Gene PTPN11, SOS1, RAF1, RIT1, BRAF und KRAS	16.568 Punkte (2.110,83 Euro), 1x Krankheitsfall
11360	11360	Fragiles-X- und Fragiles-X-assoziiertes Tremor-/Ataxie-Syndrom – Analyse einer Repeat-Expansion – auch bei bekannter Mutation	1.964 Punkte (250,22 Euro), 1x im Krankheitsfall
11370 und 11371	11371	Muskeldystrophie Duchenne/Becker – vollständige Untersuchung des Dystrophin-Gens	16.568 Punkte (2.110,83 Euro), 1x Krankheitsfall
11380	11380	Chorea Huntington – auch bei bekannter Mutation	802 Punkte (102,18 Euro), 1x im Krankheitsfall
11390	11390	Myotone Dystrophie Typ 1 (DM1, Curshman-Steinert) - Analyse einer Repeat-Expansion – auch bei bekannter Mutation	1.577 Punkte (200,92 Euro), 1x im Krankheitsfall
11395	11395	Myotone Dystrophie Typ 2 (DM2, PROMM) - Analyse einer Repeat-Expansion – auch bei bekannter Mutation	1.460 Punkte (186,01 Euro), 1x im Krankheitsfall
11400 und 11401	11401	Hämophilie A – vollständige Untersuchung des F8-Gens	9.016 Punkte (1.148,67 Euro), 1x im Krankheitsfall
11410 und 11411	11410	Spinale Muskelatrophie – Untersuchung auf eine Deletion und Duplikation – auch bei bekannter Mutation	1.753 Punkte (223,34 Euro), 1x im Krankheitsfall
11420	11420	Sensorineurale Schwerhörigkeit Typ I	2.722 Punkte (346,79 Euro), 1x im Krankheitsfall
11431	11431	Lynch-Syndrom – Untersuchung bei nachgewiesener Mikrosatelliteninstabilität entsprechend den GOP 19426 oder 19464 und/oder einer immunhistochemischen Expressionsminderung	9.016 Punkte (1.148,67 Euro), 1x im Krankheitsfall
11432	11432	Lynch-Syndrom – Untersuchung, wenn kein Tumormaterial vorliegt	16.568 Punkte (2.110,83 Euro), 1x im Krankheitsfall
11440	11440	Hereditäres Mamma- und Ovarialkarzinom (HBOC)	16.568 Punkte (2.110,83 Euro), 1x im Krankheitsfall

Bestehende GOP	GOP ab 01.10.	Leistungsinhalt	Bewertung ab 01.10.
11444 und 11445	11444	Marfan-Syndrom und Typ 1 Fibrillinopathien – vollständige Untersuchung des FBN1-Gens	9.016 Punkte (1.148,67 Euro), 1x im Krankheitsfall
11446 und 11447	11446	Ehlers-Danlos-Syndrom, vaskulärer Typ (Typ IV) – vollständige Untersuchung des COL3A1-Gens	9.016 Punkte (1.148,67 Euro), 1x im Krankheitsfall
11448	Die GOP wurde gestrichen.	Mutationsuche in Genen, die eine thorakale Aortenerweiterung auslösen und mit einem Risiko der Aortendissektion einhergehen (weiterhin berechnungsfähig nach Abschnitt 11.4.3 EBM)	-

ABSCHNITT 11.4.3 EBM

Bestehende GOP	GOP ab 01.10.	Leistungsinhalt	Bewertung ab 01.10.
-	11700	Isolierte Organerkrankungen	3 Punkte (0,38 Euro), 1x im Krankheitsfall
-	11701	Metabolische und endokrine Erkrankungen	3 Punkte (0,38 Euro), 1x im Krankheitsfall
-	11702	Syndrome mit Fehlbildungen und/oder Wachstumsstörungen	3 Punkte (0,38 Euro), 1x im Krankheitsfall
-	11703	Neurologische, motorische und/oder Entwicklungsstörungen	3 Punkte (0,38 Euro), 1x im Krankheitsfall
-	11704	Erkrankungen des hämostaseologischen und/oder blutbildenden Systems einschließlich des Immunsystems	3 Punkte (0,38 Euro), 1x im Krankheitsfall
-	11705	Erkrankungen der Sinnesorgane	3 Punkte (0,38 Euro), 1x im Krankheitsfall
-	11706	Erbliche Tumorerkrankungen	3 Punkte (0,38 Euro), 1x im Krankheitsfall
-	11707	Erkrankungen des Haut-, Bindegewebe- und/oder Skelettsystems	3 Punkte (0,38 Euro), 1x im Krankheitsfall
-	11708	Kardiale Erkrankungen	3 Punkte (0,38 Euro), 1x im Krankheitsfall
11501	11715	Zuschlag zu den GOP 11716 und GOP 11717 für die Anwendung eines Kulturverfahrens zur Anzucht von Zellen und Präparation der Zellkerne zu weiteren Analysen	1.042 Punkte (132,75 Euro), 1x im Krankheitsfall
11502	11716	Zuschlag zu den GOP 11700 bis GOP 11708 für die Bestimmung des konstitutionellen Karyotyps mittels lichtmikroskopischer Bänderungsanalyse	946 Punkte (120,52 Euro), 1x im Krankheitsfall
11503	11717	Zuschlag zu den GOP 11700 bis GOP 11708 für die molekularzytogenetische Charakterisierung konstitutioneller chromosomaler Aberrationen an Inter- oder Metaphasen mittels In-situ-Hybridisierung	497 Punkte (63,32 Euro), je Zielsequenz
11506	11718	Zuschlag zu den GOP 11700 bis GOP 11708 für die Untersuchung einer uniparentalen Disomie	578 Punkte (73,64 Euro), 1x im Krankheitsfall
11508	11719	Zuschlag zu den GOP 11700 bis GOP 11708 für die postnatale gesamtgenomische Untersuchung auf konstitutionelle Imbalancen	8.818 Punkte (1.123,45 Euro), 1x im Krankheitsfall
11511	11721	Zuschlag zu den GOP 11700 bis GOP 11708 für den gezielten Nachweis oder Ausschluss einer	195 Punkte (24,84 Euro), je Zielsequenz

Bestehende GOP	GOP ab 01.10.	Leistungsinhalt	Bewertung ab 01.10.
		genomischen Punktmutation, Deletion, Duplikation oder Inversion	
11516	11722	Zuschlag zu den GOP 11700 bis GOP 11708 für die Untersuchung auf konstitutionelle epigenetische Veränderungen mittels methylierungssensitiver Techniken	571 Punkte (72,75 Euro), je Zielsequenz
11518	11723	Zuschlag zu den GOP 11700 bis GOP 11708 für die Untersuchung auf eine oder mehrere in der Familie bekannte konstitutionelle Mutation(en)	1.282 Punkte (163,33 Euro), 1x im Krankheitsfall
11513	11724	Zuschlag zu den GOP 11700 bis GOP 11708 für die postnatale Einzel- und/oder Multigenanalyse von bis zu 3 kb kodierender Sequenz	2.865 Punkte (365,01 Euro), 1x im Krankheitsfall
11513	11725	Zuschlag zu den GOP 11700 bis GOP 11708 für die postnatale Einzel- und/oder Multigenanalyse von mehr als 3 kb bis zu 10 kb kodierender Sequenz	9.490 Punkte (1.209,06 Euro), 1x im Krankheitsfall
11513	11726	Zuschlag zu den GOP 11700 bis GOP 11708 für die postnatale Einzel- und/oder Multigenanalyse von mehr als 10 kb bis zu 40 kb kodierender Sequenz	17.440 Punkte (2.221,93 Euro), 1x im Krankheitsfall
11513	11727	Zuschlag zu den GOP 11700 bis GOP 11708 für die postnatale Einzel- und/oder Multigenanalyse von mehr als 40 kb kodierender Sequenz	18.686 Punkte (2.380,67 Euro), 1x im Krankheitsfall
11517	11728	Zuschlag zu den GOP 11700 bis GOP 11708 für die vollständige Untersuchung auf eine konstitutionelle Repeat-Expansion	867 Punkte (110,46 Euro), je Gen
11512	11730	Zuschlag zu den GOP 11700 bis GOP 11708 für den gezielten Nachweis oder Ausschluss großer Deletionen und/oder Duplikationen	1.137 Punkte (144,86 Euro), je Gen
11521	11731	Zuschlag zu den GOP 11700 bis GOP 11708 für den gezielten Nachweis oder Ausschluss einer genomischer Punktmutation, Deletion, Duplikation oder Inversion bei nicht-seltenen Erkrankungen	195 Punkte (24,84 Euro), je Zielsequenz
11522	11732	Zuschlag zu den GOP 11700 bis GOP 11708 für die Mutationssuche zum Nachweis oder Ausschluss einer krankheitsrelevanten oder krankheitsauslösenden genomischen Mutation mittels Sequenzierung bei nicht-seltenen Erkrankungen	2.589 Punkte (329,85 Euro), 1x im Krankheitsfall
-	11743	Erneute bioinformatische Auswertung von Rohdaten nach der GOP 11727 nach Ablauf von mindestens einem Jahr	2.314 Punkte (294,81 Euro), 1x im Krankheitsfall

ABSCHNITT 11.4.4 EBM

- › Der Abschnitt 11.4.4 EBM wird gestrichen. Die Untersuchungen nach GOP 11521 und GOP 11522 werden in den Abschnitt 11.4.3 EBM überführt.

ABSCHNITT 11.4.5 EBM

Bestehende GOP	GOP ab 01.10.	Leistungsinhalt	Bewertung ab 01.10.
11601	11601	Nachweis oder Ausschluss von Mutationen in den BRCA1- und BRCA2-Genen in der Keimbahn gemäß Fachinformation	16.568 Punkte (2.110,83 Euro), 1x im Krankheitsfall
11602	11602	Bestimmung des ApoE-Genotyps vor der Gabe von Lecanemab bei gesicherter früher Alzheimer-Krankheit mit nachgewiesener Amyloid-Beta-Pathologie gemäß der Zusammenfassung der Merkmale des Arzneimittels (Fachinformation)	390 Punkte (49,69 Euro), 1x im Krankheitsfall