

Anforderung und Abrechnung humangenetischer Leistungen

Humangenetik in der medizinischen Versorgung

Zu den humangenetischen Leistungen gehört zum einen die „Gendiagnostik“ im Labor, das heißt die molekulargenetische und zyto-genetische Analytik. Zum anderen zählt dazu die fachärztliche Sprechstunde zur Beratung von Patientinnen und Patienten mit den Schwerpunkten Syndromologie, Aufklärung, Indikationsstellung für die Gendiagnostik, Einverständniserklärung, Probennahme und Arztbriefe.

Liegt eine ärztliche Indikation vor, werden die genannten humangenetischen Leistungen grundsätzlich von den Krankenkassen übernommen.

Gendiagnostik-Gesetz (GenDG)

Das GenDG regelt die Diagnostik bei **A) angeborenen bzw. erblichen, genetisch bedingten Erkrankungen**, welche gelegentlich auch durch Neu-Mutation verursacht sein können. Hierzu zählen **1. pränatale, 2. prädiktive (= vorhersagende) und 3. diagnostische Aufträge**. Die diagnostischen Anforderungen stellen die absolute Mehrheit aller Aufträge dar (siehe Anhang).

Die Analysen B) erworbener genetischer Veränderungen (sogenannte somatische Mutationen), welche in der Tumor- und Leukämie-Diagnostik bedeutsam sind, unterliegen nicht dem GenDG.

Einverständniserklärung

Daher ist **nur für die Leistungen der Kategorie A** vor Durchführung der Diagnostik der Nachweis einer **Einverständniserklärung** des Patienten gemäß GenDG erforderlich. Es genügt eine entsprechende, formlose Bescheinigung der im Sinne des GenDG verantwortlichen ärztlichen Person. (Unterauftraggeber sind nicht zu einer solchen Bescheinigung befugt, können jedoch die Kopie einer solchen weiterleiten.)

Humangenetische Beratung

Für **pränatale (A1.) und prädiktive (A2.) Analytik** sowie die sogenannte Heterozygotentestung (Testung auf asymptomatischen Trägerstatus) ist laut GenDG bereits **vor Probennahme / Diagnostik** eine humangenetische Beratung erforderlich. Zur genetischen Beratung befugt sind Fachärzte für Humangenetik, Fachärzte mit der Zusatzbezeichnung *Medizinische Genetik* und Fachärzte, welche eine Zusatzqualifikation für die sogenannte fachgebundene genetische Beratung gemäß GenDG erworben haben.

Für **diagnostische Analytik (A3.)** bei Personen mit Erkrankung(sverdacht) genügt die Überweisung zur genetischen Beratung **nach Durchführung** der Diagnostik, z.B. bei auffälligem Befund. Zu den diagnostischen Analysen zählen gemäß GenDG auch die sogenannten Risikomarker, welche als nicht allein krankheitsverursachend gelten (z.B. Thrombophilie-Marker, Hämochromatose-Mutationen). Also ist z.B. die Genotypisierung bzgl. Faktor V Leiden-Mutation nicht prädiktiv im Sinne des GenDG. Außerdem zählen alle pharmakogenetischen Analysen in diese Kategorie.

FÄ für FÄ für Laboratoriumsmedizin: Dipl.-Chem. Dr. med. Arnold Eberhard · Dr. med. Petra Kappelhoff · Dr. med. Bettina Eberhard · Dr. med. (RO) Csilla Rompf · Dr. med. Karim Gorschlüter; **FÄ für Mikrobiologie und Infektionsepidemiologie:** Felix Pranada · Dr. med. Arthur Pranada · Dr. med. Anja Sägers; **FÄ für Humangenetik:** Priv. Doz. Dr. med. Ulrich Finckh · Dr. med. Annemarie Schwan · Dr. med. Stefanie Vogt · Dr. med. Stefan Wiczorek; **FÄ für Innere Medizin, Endokrinologie und Diabetologie:** Dr. med. Frank Demtröder

Zusammengefasst heißt das:

Diagnostische genetische Untersuchungen dürfen von allen niedergelassenen und im Krankenhaus tätigen Ärzten veranlasst werden.

Pränatale oder prädiktive genetische Untersuchungen dürfen hingegen nur nach genetischer Beratung durch entsprechend qualifizierte Mediziner veranlasst werden.

Anforderung, Abrechnung EBM: ambulant gesetzlich Versicherte

Gendiagnostik wird grundsätzlich mit **Labor-Überweisungsschein Muster 10** angefordert. Mit der Änderung des EBM zum 1. Juli 2016 wurde der Bereich Humangenetik neu geregelt. Die Gendiagnostik belastet nun generell nicht mehr das Laborbudget des anfordernden Arztes und auch die Ausnahmeziffer muss nicht mehr angegeben werden.

Ab einer Größe der zu untersuchenden Genbereiche von über 25 Kilobasen (GOP 11514) (z.B. bei erweiterten NGS-Panelanalysen) bedarf es für GKV-Patienten der vorherigen Zustimmung durch die Krankenkasse. Voraussetzung für die Genehmigung ist, dass im gleichen Krankheitsfall über vier Quartale keine andere genetische Diagnostik gem. GOP 11513 durchgeführt wurde. Ein Antrag auf Kostenübernahme genetischer Diagnostik muss auch gestellt werden, wenn es sich um erweiterte Zusatzuntersuchungen weniger häufig betroffener Gene (GOP 11449) bestimmter Erkrankungen handelt.

Es empfiehlt sich, für die Anforderung humangenetischer Analysen einen unserer speziellen humangenetischen Anforderungsscheine zu nutzen. Dort können die notwendigen Angaben zur Klinik und Familienanamnese sowie die Einverständniserklärung gemäß GenDG dokumentiert werden.

Die Überweisung von Patienten zur **humangenetischen Sprechstunde** erfolgt mit Facharzt-Überweisungsschein **Muster 6**. Bei Unsicherheiten hinsichtlich Indikation, Art und Umfang zur Gendiagnostik empfiehlt sich in der Regel zunächst die Überweisung zur Sprechstunde, in der dann ggf. die zweckmäßigste Gendiagnostik veranlasst werden kann.

Anforderung, Abrechnung GOÄ: stationär und privat Versicherte

Bei Privatpatienten erfolgt die Abrechnung der genetischen Leistungen nach GOÄ-Ziff. 21 und GOÄ Kapitel N III. Ab einem gewissen Kostenumfang ist eine Kostenübernahmeerklärung durch den Patienten oder die Krankenversicherung nötig. Ab einem Kostenrahmen von ca. 2000 € erstellen wir vor Durchführung der Analysen einen Kostenvoranschlag.

Ansprechpartner Fachärzte für Humangenetik

Dr. med. Annemarie Schwan Tel.: 0231 / 9572 – 7409
Dr. med. Stefanie Schön Tel.: 0231 / 9572 – 315
Dr. med. Judith Kötting Tel.: 0231 / 9572 – 231