

## Änderungsvorschlag für den OPS 2021

Dieses Formular ist urheberrechtlich geschützt und darf nur zur Einreichung eines Vorschlags heruntergeladen und genutzt werden. Eine Veröffentlichung z.B. auf Webseiten, in Internetforen oder vergleichbaren Medien ist nicht gestattet.

### Bearbeitungshinweise

1. Bitte füllen Sie für inhaltlich nicht zusammenhängende Vorschläge jeweils ein eigenes Formular aus.
2. Füllen Sie dieses Formular elektronisch aus. Die Formulardaten werden elektronisch weiterverarbeitet, so dass nur **strukturell unveränderte digitale** Kopien im DOCX-Format angenommen werden.
3. Vergeben Sie einen Dateinamen gemäß unten stehendem Beispiel; verwenden Sie Kleinschrift ohne Umlaute und ß, ohne Leer- oder Sonderzeichen und ohne Unterstrich:  
*ops2021-kurzbezeichnungdesinhalts.docx*; *kurzbezeichnungdesinhalts* sollte nicht länger als 25 Zeichen sein. **Beispiel: ops2021-komplexbcodefruehreha.docx**
4. Senden Sie Ihren Vorschlag ggf. zusammen mit Stellungnahmen der Fachverbände unter einem prägnanten Betreff als E-Mail-Anhang bis zum **29. Februar 2020** an **vorschlagsverfahren@dimdi.de**.
5. Der fristgerechte Eingang wird Ihnen per E-Mail bestätigt. Heben Sie diese **Eingangsbestätigung** bitte als Nachweis auf. Sollten Sie keine Eingangsbestätigung erhalten, wenden Sie sich umgehend an das Helpdesk Klassifikationen (0221 4724-524, [klassi@dimdi.de](mailto:klassi@dimdi.de)).

### Hinweise zum Vorschlagsverfahren

Bitte berücksichtigen Sie bei der Erarbeitung eines OPS-Vorschlags die "Gesichtspunkte für zukünftige Revisionen des OPS" in der aktuellen Fassung:  
[www.dimdi.de](http://www.dimdi.de) – Klassifikationen – OPS – Vorschlagsverfahren – 5. Gesichtspunkte ...

Änderungsvorschläge sollen **primär durch die inhaltlich zuständigen Fachverbände** eingebracht werden. Dies dient der fachlichen Beurteilung und Bündelung der Vorschläge, erleichtert die Identifikation relevanter Vorschläge und trägt so zur Beschleunigung der Bearbeitung bei.

Einzelpersonen und auch einreichende Fachverbände werden gebeten, ihre Vorschläge **vorab mit allen bzw. allen weiteren für den Vorschlag relevanten Fachverbänden** (Fachgesellschaften [www.awmf-online.de](http://www.awmf-online.de), Verbände des Gesundheitswesens) abzustimmen. Für Vorschläge, die nicht mit den inhaltlich zuständigen Fachverbänden abgestimmt sind, leitet das DIMDI diesen Abstimmungsprozess ein. Kann die Abstimmung nicht während des laufenden Vorschlagsverfahrens abgeschlossen werden, so kann der Vorschlag nicht umgesetzt werden.

Vorschläge, die die externe Qualitätssicherung betreffen, sollten mit der dafür zuständigen Organisation abgestimmt werden.

**Wir weisen ausdrücklich darauf hin**, dass Vorschläge nur im eigenen Namen oder mit ausdrücklicher Einwilligung der unter 1. genannten verantwortlichen Person eingereicht werden dürfen. Das DIMDI führt vor der Veröffentlichung keine inhaltliche Überprüfung der eingereichten Vorschläge durch. Für die Inhalte sind ausschließlich die Einreichenden verantwortlich. Bei Fragen oder Unstimmigkeiten bitten wir, sich direkt an die jeweiligen im Vorschlagsformular genannten Ansprechpersonen zu wenden.

### Einräumung der Nutzungsrechte

Mit Einsendung des Vorschlags räumen Sie dem DIMDI das Nutzungsrecht an dem eingereichten Vorschlag ein.

### Erklärung zum Datenschutz

Datenschutzrechtliche Hinweise zur Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten und zu Ihren Rechten finden Sie unter: [www.dimdi.de](http://www.dimdi.de) – Datenschutzerklärung

Im Geschäftsbereich des



Bundesministerium  
für Gesundheit

**Wir bitten Sie, die Einräumung der Nutzungsrechte und die gemäß Datenschutzgesetzgebung erforderliche Einwilligung zur Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten zu bestätigen.**

**Pflichtangaben sind mit einem \* markiert.**

### 1. Verantwortlich für den Inhalt des Vorschlags

Organisation *	Gesellschaft der Kinderkrankenhäuser und Kinderabteilungen in Deutschland e.V.
Offizielles Kürzel der Organisation (sofern vorhanden)	GKind e.V.
Internetadresse der Organisation (sofern vorhanden)	www.gkind.de
Anrede (inkl. Titel) *	Frau Dr.
Name *	Lutterbüse
Vorname *	Nicola
Straße *	Wilhelmstr. 2a
PLZ *	93049
Ort *	Regensburg
E-Mail *	nicola.lutterbuese@gkind.de
Telefon *	0941-2983668

### Einräumung der Nutzungsrechte

- \* Ich als Verantwortliche/-r für diesen Vorschlag versichere, dass ich berechtigt bin, dem DIMDI die nachfolgend beschriebenen Nutzungsrechte an dem Vorschlag einzuräumen. Mit Einsendung des Vorschlags wird die folgende Erklärung akzeptiert:  
 „Gegenstand der Nutzungsrechteübertragung ist das Recht zur Bearbeitung und Veröffentlichung des Vorschlags im Rahmen der Weiterentwicklung des OPS komplett oder in Teilen und damit Zugänglichmachung einer breiten Öffentlichkeit. Dies schließt sprachliche und inhaltliche Veränderungen ein. Dem DIMDI werden jeweils gesonderte, räumlich unbeschränkte und nicht ausschließliche Nutzungsrechte an dem Vorschlag für die Dauer der gesetzlichen Schutzfristen eingeräumt. Die Einräumung der Nutzungsrechte erfolgt unentgeltlich.“

### Einwilligung zur Verarbeitung meiner personenbezogenen Daten

- \* Ich bin als Verantwortliche/-r für diesen Vorschlag damit einverstanden, dass der Vorschlag einschließlich meiner unter Punkt 1 genannten personenbezogenen Daten zum Zweck der Vorschlagsbearbeitung verarbeitet und ggf. an Dritte weitergegeben wird, die an der Bearbeitung des Vorschlags beteiligt sind (z.B. Selbstverwaltungspartner und Vertreter der Fachverbände sowie Organisationen oder Institutionen, die durch gesetzliche Regelungen mit der Qualitätssicherung im ambulanten und stationären Bereich beauftragt sind, Mitglieder der Arbeitsgruppe ICD und der Arbeitsgruppe OPS sowie ggf. weitere Experten). Ich kann meine Einwilligung jederzeit widerrufen.
- Ich bin als Verantwortliche/-r für diesen Vorschlag damit einverstanden, dass der Vorschlag **einschließlich** meiner unter Punkt 1 genannten personenbezogenen Daten auf den Internetseiten des DIMDI veröffentlicht wird. Ich kann meine Einwilligung jederzeit widerrufen.  
 Sollten Sie damit nicht einverstanden sein, wird Ihr Vorschlag ab Seite 4 veröffentlicht.

## 2. Ansprechpartner/-in (wenn nicht mit 1. identisch)

Organisation *	Gesellschaft für neonatologische und pädiatrische Intensivmedizin
Offizielles Kürzel der Organisation (sofern vorhanden)	GNPI
Internetadresse der Organisation (sofern vorhanden)	www.gnpi.de
Anrede (inkl. Titel) *	Herr Dr.
Name *	Küster
Vorname *	Helmut
Straße *	Robert-Koch-Str. 40
PLZ *	37099
Ort *	Göttingen
E-Mail *	helmut.kuester@med.uni-goettingen.de
Telefon *	0551-39-66900

## Einwilligung zur Verarbeitung meiner personenbezogenen Daten

- \* Ich bin als Ansprechpartner/-in für diesen Vorschlag damit einverstanden, dass der Vorschlag einschließlich meiner unter Punkt 2 genannten personenbezogenen Daten zum Zweck der Vorschlagsbearbeitung verarbeitet und ggf. an Dritte weitergegeben wird, die an der Bearbeitung des Vorschlags beteiligt sind (z.B. Selbstverwaltungspartner und Vertreter der Fachverbände sowie Organisationen oder Institutionen, die durch gesetzliche Regelungen mit der Qualitätssicherung im ambulanten und stationären Bereich beauftragt sind, Mitglieder der Arbeitsgruppe ICD und der Arbeitsgruppe OPS sowie ggf. weitere Experten). Ich kann meine Einwilligung jederzeit widerrufen.
- Ich bin als Ansprechpartner/-in für diesen Vorschlag damit einverstanden, dass der Vorschlag **einschließlich** meiner unter Punkt 2 genannten personenbezogenen Daten auf den Internetseiten des DIMDI veröffentlicht wird. Ich kann meine Einwilligung jederzeit widerrufen.
- Sollten Sie damit nicht einverstanden sein, wird der Vorschlag ab Seite 4 veröffentlicht.

**Bitte beachten Sie:** Wenn Sie damit einverstanden sind, dass die Seiten 2 und 3 mitveröffentlicht werden, setzen Sie bitte das entsprechende Häkchen auf Seite 2 bzw. Seite 3. Sollten Sie nicht damit einverstanden sein, wird der Vorschlag ab Seite 4, also ab hier, veröffentlicht.

**3. Prägnante Kurzbeschreibung Ihres Vorschlags (max. 85 Zeichen inkl. Leerzeichen) \***

1-944 Basisdiagnostik bei unklarem Symptomkomplex erweitern

**4. Mitwirkung der Fachverbände \***

(siehe **Hinweise** am Anfang des Formulars)

- Es liegen keine schriftlichen Erklärungen über die Unterstützung des Vorschlags oder Mitarbeit am Vorschlag seitens der Fachverbände vor.
- Dem DIMDI werden zusammen mit dem Vorschlag schriftliche Erklärungen über die Unterstützung des Vorschlags oder Mitarbeit am Vorschlag seitens der folgenden Fachverbände übersendet.

Bitte entsprechende Fachverbände auflisten:

Verbändeübergreifende DRG-AG in der GKinD mit Vertretern der Subdisziplinen der Deutschen Gesellschaft für Kinder- und Jugendmedizin e.v. (DGKJ), der Deutschen Gesellschaft für Kinderchirurgie (DGKCH) und dem Berufsverband für Kinderkrankenpflege Deutschland e.V. (BeKD), insb. Gesellschaft für Neonatologie und Pädiatrische Intensivmedizin (GNPI) - die Antragstellerin ist Sprecherin dieser Gruppe.

**5. Der Vorschlag betrifft ein Verfahren, das durch die Verwendung eines bisher nicht spezifisch kodierbaren Medizinproduktes charakterisiert ist \***

- Nein
- Ja

**a. Name des Medizinproduktes und des Herstellers (Ggf. mehrere. Falls Ihnen ähnliche Produkte bekannt sind, führen Sie diese bitte auch auf.)**

**b. Datum der letzten CE-Zertifizierung und Zweckbestimmung laut Gebrauchsanweisung**

## 6. Inhaltliche Beschreibung des Vorschlags \*

(ggf. inkl. Vorschlag für (neue) Schlüsselnummern, Klassentitel, Inklusiva, Exklusiva, Hinweise und Klassifikationsstruktur; bitte geben Sie ggf. auch Synonyme und/oder Neuordnungen für das Alphabetische Verzeichnis an)

Erweiterung der Prozedur 1-944 Basisdiagnostik bei unklarem Symptomkomplex bei Neugeborenen, Säuglingen und Kindern

...

1-944.4 Mit genetischer Diagnostik durch Trio-Gesamt-Exomsequenzierung zur erweiterten molekularen Diagnostik

1-944.40 Bei Neugeborenen und Säuglingen

1-944.41 Bei Kindern

Hinw.: Dieser Kode gilt für Patienten, die bei stationärer Aufnahme älter als 365 Tage sind, aber das 14. Lebensjahr noch nicht vollendet haben

## 7. Problembeschreibung und Begründung des Vorschlags

### a. Problembeschreibung \*

Trio-Gesamt-Exom-Sequenzierung (Trio-WES, d.h. gleichzeitige Sequenzierung aller 19.000 Gene des neurologisch komplex schwerkranken Kindes und beider gesunder Eltern).

Moderne Trio-Exomsequenzierung (Patient – Mutter – Vater) kann durch etablierte, innovative Analysestrukturen in etwa 70% der Fälle einer angeborenen pädiatrischen Erkrankung eine molekulare Diagnose stellen (Studie der Humangenetik Göttingen). Dies im Vergleich zu etwa 15% bei herkömmlicher genetischer Diagnostik über klinische Verdachtsdiagnosen (Vissers et al.).

Diese substantielle Verbesserung genetischer Diagnostik durch Trio-Exomsequenzierung hat drei wesentliche Vorteile:

A. Der bisher übliche langwierige kostspielige Untersuchungsgang mit zahlreichen ambulanten und stationären Untersuchungen (diverse Laboruntersuchungen, EEG, Evozierte Potentiale, zahlreiche CTs, wiederholte MRTs, Muskelbiopsie, Hautbiopsie, spezielle Stoffwechseluntersuchungen u.a.m.) wird abgekürzt, das spart Geld.

B. Bei vielen Patienten ergeben sich aus der schnell und frühzeitig gegebenen genetischen Diagnose unmittelbare Konsequenzen für die Therapie (z. B. spezifische Behandlung von angeborenen Stoffwechselerkrankungen, bei Epilepsien Auswahl des bestgeeigneten anfallshemmenden Medikamentes).

C. Auf der Basis der frühen eindeutigen genetischen Diagnose ist unmittelbar eine fundierte genetische Beratung der Familie zum Wiederholungsrisiko bei zukünftigen Schwangerschaften möglich.

Zum Zeitpunkt der Notwendigkeit dieser Diagnostik sind die betroffenen Kinder oft noch immer stationär in der Neonatologie, das Warten auf eine spätere Diagnostik in einem NAMSE-Zentrum würde daher zu einer kontraproduktiven und kostenerhöhenden Verzögerung der Diagnosestellung führen.

**b. Inwieweit ist der Vorschlag für die Weiterentwicklung der Entgeltsysteme relevant? \***

Die Einführung der Prozedur 1-944.4 ist als Kostentrenner geeignet. Beim InEK wird später ein Antrag als Zusatzentgelt gestellt.

**c. Verbreitung des Verfahrens \***

- Standard (z.B., wenn das Verfahren in wissenschaftlichen Leitlinien empfohlen wird)
- Etabliert (z.B., wenn der therapeutische Stellenwert in der Literatur beschrieben ist)
- In der Evaluation (z.B., wenn das Verfahren neu in die Versorgung eingeführt ist)
- Experimentell (z.B., wenn das Verfahren noch nicht in die Versorgung eingeführt ist)
- Unbekannt

**Angaben zu Leitlinien, Literatur, Studienregistern usw. (maximal 5 Angaben)**

Zuordnung zu der Aufzählung 7.a:

Zu A:

Monroe GR, et al. Effectiveness of whole-exome sequencing and costs of the traditional diagnostic trajectory in children with intellectual disability. *Genet Med.* 2016;18:949-56.

- Diese Studie zeigte, dass die Trio-WES im Durchschnitt nur 24% der Kosten der herkömmlichen Diagnostik verursacht.

Córdoba M, et al.. Whole exome sequencing in neurogenetic odysseys: An effective, cost- and time-saving diagnostic approach. *PLoS One.* 2018;13:e0191228.

- In dieser Studie hatten die Patienten im Durchschnitt bereits 11 Jahre herkömmliche Diagnostik vor Durchführung der WES hinter sich. Die Kosten der zuvor durchgeführten Diagnostik lagen um 60% höher als die Kosten für die WES.

Vissers LELM, et al. A clinical utility study of exome sequencing versus conventional genetic testing in pediatric neurology. *Genet Med.* 2017;19:1055-1063.

- In dieser Studie wurden 150 Kinder mit neurologischen chronischen Erkrankungen aus vermutlich genetischer Ursache einerseits mittels herkömmlicher Diagnostik und andererseits parallel dazu mittels WES untersucht. Die diagnostische Ausbeute durch WES war mit 29,3% deutlich höher als bei herkömmlicher Diagnostik (7,3%). Die Kosten der herkömmlichen Diagnostik lagen höher als die Kosten für WES.

Vrijenhoek T, et al. Whole-exome sequencing in intellectual disability; cost before and after a diagnosis. *Eur J Hum Genet.* 2018;26:1566-1571.

- In dieser Studie mit 370 Patienten waren die Kosten für die Diagnostik nach WES um 80% niedriger.

Zu B.:

Tarailo-Graovac M, et al. Exome Sequencing and the Management of Neurometabolic Disorders. *N Engl J Med.* 2016;374:2246-55.

- WES bei 41 Patienten mit neurometabolischen Erkrankungen ergab in 68% eine definitive genetische Diagnose und führte in 44% zu Änderungen des therapeutischen Vorgehens.

Splinter K, et al., Undiagnosed Diseases Network. Effect of Genetic Diagnosis on Patients with Previously Undiagnosed Disease. *N Engl J Med.* 2018;379:2131-2139.

- In dieser Studie wurde in 74% von 601 Patienten die Diagnose durch WES gestellt. Bei 21% der Diagnosen führte dies zu einer Änderung der Therapie.

Snoeijs-Schouwenaars FM, et al. Diagnostic exome sequencing in 100 consecutive patients with both epilepsy and intellectual disability. *Epilepsia.* 2019;60:155-164.

- In dieser Studie ergaben sich bei 40% der Patienten, die durch WES eine genetische Diagnose erhielten, Änderungen der Therapie der Epilepsie.

Zu C:

Splinter K, et al., Undiagnosed Diseases Network. Effect of Genetic Diagnosis on Patients with Previously Undiagnosed Disease. *N Engl J Med.* 2018;379:2131-2139.

- Bei 36% der Patienten mit neu durch WES erhaltener Diagnose ermöglichte dies eine spezifische genetische Beratung zum Wiederholungsrisiko.

#### d. Kosten (ggf. geschätzt) des Verfahrens \*



Die Kosten für die Durchführung und Interpretation von Trio-Gesamt-Exom-Sequenzierung liegen um 4.550 Euro.

Eine GOÄ für NGS-basierte Analysen gibt es noch nicht. Momentan werden NGS-basierte Leistungen im EBM nach Ziffer 11514 abgerechnet (Kostenübernahme-pflichtig, großes Panel, hierunter fällt auch das Einzelexom): Diese Ziffer wird mit 3663 Punkte (momentan 3318,53 Euro) vergütet. Ein Trio-Exom wäre hiernach mit 3 x 3318,53 Euro zu vergüten.

Allerdings ergeben sich durch den Ansatz der Trio-Exomsequenzierung Vorteile in der Datengenerierung und Dateninterpretation, so dass die Kosten gesenkt werden können. Hierzu eine detaillierte Kostenkalkulation des Instituts für Humangenetik der UMG:

Trio-WES:

DNA-Isolierung: 3 x 52,50 Euro =	157,50 Euro
Library.Präparation (19.000 Gene):	1500,00 Euro
Sequenzierung NexSeq (100fach Coverage):	1877,00 Euro
Auswertung Programm VARVIS:	225,50 Euro
Interpretation der Varianten:	750,00 Euro
Befunderstellung:	40,00 Euro
Gesamtkosten:	4550,00 Euro

Wichtig ist zu berücksichtigen, dass andere Kosten für bisher übliche langwierige und kostspielige Untersuchungsgänge mit zahlreichen ambulanten und stationären Untersuchungen (diverse Laboruntersuchungen, EEG, Evozierte Potentiale, zahlreiche CTs, wiederholte MRTs, Muskelbiopsie, Hautbiopsie, spezielle Stoffwechseluntersuchungen u.a.m.) deutlich reduziert werden.

**e. Kostenunterschiede (ggf. geschätzt) zu bestehenden, vergleichbaren Verfahren (Schlüsselnummern) \***

**f. Fallzahl (ggf. geschätzt), bei der das Verfahren zur Anwendung kommt \***

100 im Jahr in ganz Deutschland

**g. Inwieweit ist der Vorschlag für die Weiterentwicklung der externen Qualitätssicherung relevant? \***

(Vorschläge, die die externe Qualitätssicherung betreffen, sollten mit der dafür zuständigen Organisation abgestimmt werden.)

**8. Sonstiges**

(z.B. Kommentare, Anregungen, Literaturangaben bitte ausschließlich unter 7.c. aufführen)