

Änderungsvorschlag für den OPS 2022

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 Formulare Daten 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:
ops2022-kurzbezeichnungsinhalts.docx; *kurzbezeichnungsinhalts* sollte nicht länger als 25 Zeichen sein. **Beispiel: ops2022-komplexeinheitswertreha.docx**
4. Senden Sie Ihren Vorschlag ggf. zusammen mit Stellungnahmen der Fachverbände unter einem prägnanten Betreff als E-Mail-Anhang bis zum **28. Februar 2021** an **vorschlagsverfahren@bfarm.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 (0228 99307-4945, klassi@bfarm.de).

Hinweise zum Vorschlagsverfahren

Das Vorschlagsverfahren wird gemäß [Verfahrensordnung](#) für die Festlegung von ICD-10-GM und OPS gemäß § 295 Absatz 1 Satz 9 und § 301 Absatz 2 Satz 7 SGB V durchgeführt.

Bitte berücksichtigen Sie bei der Erarbeitung eines OPS-Vorschlags die "Gesichtspunkte für zukünftige Revisionen des OPS" in der aktuellen Fassung:

www.dimdi.de – Klassifikationen – OPS – Vorschlagsverfahren – ...

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 (§3 Absatz 3 Verfahrensordnung), ihre Vorschläge **vorab mit allen bzw. allen weiteren für den Vorschlag relevanten Fachverbänden** (Fachgesellschaften www.awmf-online.de, Verbände des Gesundheitswesens) abzustimmen und mit den schriftlichen Stellungnahmen dieser Fachverbände einzureichen. Für Vorschläge, die nicht mit den inhaltlich zuständigen Fachverbänden abgestimmt sind, leitet das BfArM 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 BfArM 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 und Erklärung zum Datenschutz

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

Datenschutzrechtliche Hinweise zur Verarbeitung Ihrer personenbezogenen Daten und zu Ihren Rechten finden Sie unter: www.dimdi.de – Datenschutzerklärung



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 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

Einräumung der Nutzungsrechte

- * Ich als Verantwortliche/-r für diesen Vorschlag versichere, dass ich berechtigt bin, dem BfArM 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 BfArM 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 BfArM 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 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

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 BfArM 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 BfArM 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).

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 um eine:

1-944.4 Mit molekulargenetischer Diagnostik durch Gesamt-Exomsequenzierung

Inkl.: Single-Gesamt-Exomsequenzierung

Trio-Gesamt-Exomsequenzierung

Hinw.: Eine zusätzliche durchgeführte erweiterte molekulargenetische Diagnostik und/oder einer Chromosomenanalyse ist gesondert zu kodieren (1-994.1, 1-994.2, 1-994.3)

Eine gleichzeitige Untersuchung von Probenmaterial der Eltern ist nicht gesondert zu kodieren

Mindestmerkmale:

- Durchführung einer genetischen Beratung im Kontext der genetischen Untersuchung durch einen dafür qualifizierten Arzt (Voraussetzung ist die Qualifikation zur fachgebundenen genetischen Beratung nach der Richtlinie der Gendiagnostikkommission (GEKO) gemäß Gendiagnostikgesetz (GenDG))

- Klinische Bewertung der Ergebnisse zwischen durchführendem Labor (Humangenetiker) und behandelndem Arzt

- Mutationssuche zum Nachweis oder Ausschluss einer krankheitsrelevanten oder krankheitsauslösenden konstitutionellen genomischen Mutation in mehr als 30.000 Kilobasen (Kb) kodierender Sequenz einschließlich zugehöriger regulatorischer Sequenzen

- Das durchführende Labor für Klinische Genomdiagnostik

o stellt eine Abdeckung von 95% aller Basen des Exoms mindestens 20 Mal und 98% aller Basen des Exoms mindestens 10 Mal sicher

o dokumentiert die Read-Länge und die Anzahl der Reads

o dokumentiert die nachgewiesene Variante oder Mutation in einer öffentlich zugänglichen Datenbank, sofern diese Variante oder Mutation bisher nicht dokumentiert ist

o ermöglicht im Einzelfall die Fast-Track-Analyse mit Befundung innerhalb von 21 Tagen

o hat eine Akkreditierung nach DIN EN ISO 15189

.40 Bei Neugeborenen und Säuglingen

.41 Bei Kindern

Zusätzlich beantragen wir analog der Vorgespräche beim BfArM unter 1-944.1

Inkl.: Einzelgenanalyse, Multigenanalyse

und unter 1-944.2

Inkl.: Array-CGH (Comparative Genomic Hybridisation), vergleichende genomische Hybridisierung

7. Problembeschreibung und Begründung des Vorschlags

a. Problembeschreibung *

Bei der Gesamt-Exomsequenzierung werden im Gegensatz zur Gesamt-Genomsequenzierung nur die mit bekannten molekularen Diagnosen verknüpften 19.000 Gene des neurologisch komplex schwerkranken Kindes (Single) bzw. auch beider gesunder Eltern (Trio) gleichzeitig sequenziert. Sie ist nicht nur deutlich kostengünstiger, sondern bewiesenermaßen auch effektiver.

Die Gesamt-Exomsequenzierung kann durch etablierte, innovative Analysestrukturen in etwa 70% der Fälle einer angeborenen pädiatrischen Erkrankung auch eine molekulare Diagnose stellen (Studie der Humangenetik Göttingen). Das Verfahren lässt sich durch die gleichzeitige Untersuchung einer Probe beider gesunder Eltern deutlich beschleunigen und vereinfachen. Im Vergleich zur Gesamt-Exomsequenzierung ist bei einer herkömmlichen genetischen Diagnostik über klinische Verdachtsdiagnosen eine Diagnosestellung nur in 15% der Verdachtsfälle möglich (Vissers et al.).

Diese substantielle Verbesserung genetischer Diagnostik durch die 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, aber auch ein palliativmedizinisches Vorgehen).

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 oder auch auf der Intensivstation. Ihr Zustand ermöglicht keine Entlassung und damit auch keine ambulante Diagnostik.

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

Das beschriebene Untersuchungsverfahren wird in Kliniken im Routinebetrieb immer häufiger eingesetzt. Die Einführung der Prozedur 1-944.4 ist hier 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

d. 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.

Snoeijen-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

e. Kosten (ggf. geschätzt) des Verfahrens *



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

Durch den Ansatz der Trio-Gesamt-Exomsequenzierung ergeben sich gegenüber der Single-Gesamt-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.

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

entfällt

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

100 im Jahr in ganz Deutschland

h. 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.)

entfällt

8. Bisherige Kodierung des Verfahrens

(Bitte nennen Sie, falls möglich, die Codes, die aus klassifikatorischer Sicht unabhängig vom Ergebnis der Gruppierung in Entgeltsystemen zurzeit für das Verfahren anzugeben sind)

Bislang ist die Kodierung der Gesamt-Exomsequenzierung nicht möglich.



9. Sonstiges

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