Analysenliste

vom 1. Januar 2014
Anhang 3\textsuperscript{1}
(Art. 28)

Analysenliste\textsuperscript{2}

vom 1. Januar 2014

berücksichtigt die vom Eidgenössischen Departement des Innern (EDI) beschlossenen Änderungen vom 6. Dezember 2013\textsuperscript{3}

\textsuperscript{1} In der AS nicht veröffentlicht.
\textsuperscript{2} Vertrieb: BBL, Vertrieb Publikationen, CH-3003 Bern, Fax 031 325 50 58 (Bestell-Nr. 316.935 d)
http://www.bundespublikationen.admin.ch (Sucheingabe: Analysenliste) und einsehbar unter der Internetadresse des Bundesamtes für Gesundheit (BAG):

\textsuperscript{3} AS 2013 Heft Nr. 49
Einleitende Bemerkungen zu Anhang 3 KLV

Dieser Anhang (Analysenliste, AL) stützt sich auf Artikel 52 Absatz 1 Buchstabe a Ziffer 1 des Bundesgesetzes vom 18. März 1994 über die Krankenversicherung (KVG; SR 832.10) und enthält die als Pflichtleistung zu vergütenden Analysen. Diese Analysenliste stellt eine Positivliste dar, d.h. einzig die darin aufgeführten Analysen dürfen von der Krankenversicherung vergütet werden (Art. 34 Abs. 1 KVG). Die Verrechnung einer nicht aufgeführten Analyse unter einer anderen, in der Analysenliste aufgeführten Position ist unzulässig. Zudem ist die Analysenliste ein sogenannter Amtstarif, d.h. ein behördlich erlassener Tarif.

Die Analysenliste, die in der Regel jährlich durch eine entsprechende Änderung der Krankenpflege-Leistungsverordnung vom 29. September 1995 (KLV; SR 832.112.31) revidiert wird, enthält nebst der Bezeichnung der Analysen auch die dazugehörigen Einzelleistungstarife, die betriebswirtschaftlich zu bemessen sind sowie sachgerecht sein müssen (Art. 43 KVG) und dem Tarifschutz unterliegen (Art. 44 Abs. 1 KVG), d.h. die Leistungserbringer dürfen keine höheren Vergütungen in Rechnung stellen. Einzig für das ärztliche Praxislaboratorium kann für gewisse, in der Analysenliste bezeichneten Analysen, ein Tarif nach den Artikeln 46 und 48 KVG festgesetzt werden (Art. 52 Abs. 3 KVG). Die Analysenliste wird nur bei ambulanter Behandlung angewendet, bei stationärer Behandlung sind die Analysen grundsätzlich in der Pauschale inbegriffen (Art. 49 KVG).

Die als Pflichtleistung zu vergütenden Analysen müssen nach Artikel 25 Absatz 1 KVG der Diagnose oder Behandlung einer Krankheit und ihrer Folgen dienen. Die Diagnostik hat mit einer akzeptablen Wahrscheinlichkeit die Konsequenzen, dass sie

- einen Entscheid über Notwendigkeit und Art einer medizinischen Behandlung oder
- eine richtungsgebende Änderung der bisher angewendeten medizinischen Behandlung oder
- eine richtungsgebende Änderung der notwendigen Untersuchungen (z.B. zur rechtzeitigen Verhütung, Erkennung oder Behandlung von typischerweise zu erwartenden Komplikationen) oder
- einen Verzicht auf weitere Untersuchungen von typischerweise zu erwartenden Krankheitssymptomen, Folgeerkrankungen oder Beschwerden

die Folge hat.


Analysen, die nach Artikel 26 KVG der Prävention dienen, gelten nur als Pflichtleistung, wenn die betreffende Untersuchung als solche in der Analysenliste enthalten und auch als Massnahme der Prävention in Artikel 12d oder 12e der KLV aufgeführt ist.

Der Taxpunktwert beträgt Franken 1.00
Inhaltsübersicht
Systematische Auflistung der Analysen inkl. Anhänge

1 Kapitel: Chemie/Hämatologie/Immunologie .......................................................... 9
  1.1 Einleitende Bemerkungen zu Kapitel 1 .......................................................... 9
  1.2 Liste der Analysen ......................................................................................... 9

2 Kapitel: Genetik ...................................................................................................... 45
  2.1 Einleitende Bemerkungen zu Kapitel 2 .......................................................... 45
  2.2 Liste der Analysen ......................................................................................... 45
    2.2.1 Zytogenetische Analysen ........................................................................... 45
      2.2.1.1 Konstitutionelle Zytogenetik ................................................................. 45
      2.2.1.2 Tumorzytogenetik ............................................................................... 47
      2.2.1.3 Molekulare Zytogenetik ...................................................................... 48
    2.2.2 Molekulargenetische Analysen ................................................................. 49

3 Kapitel: Mikrobiologie ......................................................................................... 92
  3.1 Einleitende Bemerkungen zu Kapitel 3 .......................................................... 92
  3.2 Liste der Analysen .......................................................................................... 92
    3.2.1 Virologie .................................................................................................... 92
    3.2.2 Bakteriologie/Mykologie .......................................................................... 99
    3.2.3 Parasitologie .............................................................................................. 107

4 Kapitel: Allgemeine Positionen .......................................................................... 110
  4.1 Einleitende Bemerkungen zu Kapitel 4 .......................................................... 110
  4.2 Liste der allgemeinen Positionen ................................................................... 110

5 Kapitel: Anhänge zur Analysenliste .................................................................... 114
  5.1 Anhang A: Im Rahmen der Grundversorgung durchgeführte Analysen ........ 114
    5.1.1 Einleitende Bemerkungen zu Kapitel 5.1 .................................................. 114
    5.1.2 Analysen der Grundversorgung im engern Sinn ..................................... 115
      5.1.2.1 Einleitende Bemerkungen zu Kapitel 5.1.2 ....................................... 115
      5.1.2.2 Teilliste 1 ............................................................................................ 115
        5.1.2.2.1 Einleitende Bemerkungen zu Kapitel 5.1.2.2 ......................... 115
        5.1.2.2.2 Liste der Analysen ........................................................................ 115
      5.1.2.3 Teilliste 2 ............................................................................................ 117
        5.1.2.3.1 Einleitende Bemerkungen zu Kapitel 5.1.2.3 ......................... 117
        5.1.2.3.2 Liste der Analysen ........................................................................ 117
    5.1.3 Erweiterte Liste für Ärzte oder Ärztinnen mit bestimmten Weiterbildungstiteln .......................................................... 122
      5.1.3.1 Einleitende Bemerkungen zu Kapitel 5.1.3 ....................................... 122
      5.1.3.2 Liste der Analysen ............................................................................... 122
        5.1.3.2.1 Allergologie und klinische Immunologie .................................... 122
        5.1.3.2.2 Dermatologie und Venerologie .................................................... 124
        5.1.3.2.3 Endokrinologie – Diabetologie ..................................................... 125
5.1.4 Analysen für Ärzte oder Ärztinnen zur Durchführung im Rahmeneines Hausbesuchs
5.1.4.1 Einleitende Bemerkungen zu Kapitel 5.1.4
5.1.4.2 Liste der Analysen

5.2 Anhang B: Von Chiropraktoren oder Chiropraktorinnen veranlasste Analysen (Art. 62 Abs. 1 Bst. B KVV)
5.2.1 Einleitende Bemerkungen zu Kapitel 5.2
5.2.2 Liste der Analysen

5.3 Anhang C: Von Hebammen veranlasste Analysen (Art. 62 Abs. 1 Bst. C KVV)
5.3.1 Einleitende Bemerkungen zu Kapitel 5.3
5.3.2 Liste der Analysen

6 Abkürzungen

7 Alphabetisches Verzeichnis der Analysen
2. Kapitel: Genetik

2.1 Einleitende Bemerkungen zu Kapitel 2

Präsymptomatische oder prädiktive Untersuchungen bei Gesunden zur Erkennung einer Krankheitsveranlagung gelten nur dann als Pflichtleistung, wenn die betreffende Untersuchung als solche in der Analysenliste enthalten und auch als Massnahme der Prävention in Artikel 12 d Buchstabe f KLV aufgeführt ist. Untersuchungen zur Erkennung einer Anlageträgerschaft bei Gesunden im Hinblick auf die Vererbungsmöglichkeit einer Krankheit auf die Nachkommen stellen keine als Pflichtleistung zu vergütenden Analysen dar.

Pränatal durchgeführte Analysen der Analysenliste aus Proben einer Amniozentese oder Chorionbiopsie gelten als Pflichtleistung, wenn sie gemäß Artikel 13 Buchstabe d KLV durchgeführt werden.

Positionen ohne Taxpunktzahl und Fachbereich entsprechen Überschriften und stellen keine Analysen im Sinne des Kapitels 2 der Analysenliste dar.

Die technischen Positionen und Zuschläge im Kapitel 2.2.2 Molekulargenetische Analysen, mit Ausnahme der Position 2700.00 DNA-Banking, können nur in Verbindung mit einer dort aufgelisteten Krankheitsposition verrechnet werden, andernfalls sind sie von der Kostenübernahme ausgeschlossen.

Siehe auch Einleitende Bemerkungen zu Anhang 3 KLV.

2.2 Liste der Analysen

2.2.1 Zytogenetische Analysen

2.2.1.1 Konstitutionelle Zytogenetik

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2000.00</td>
<td>305</td>
<td>Zell- oder Gewebekultur und Chromosomenpräparation, konstitutioneller Karyotyp</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2001.00</td>
<td>355</td>
<td>Chromosomenuntersuchung, konstitutioneller Karyotyp</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2002.00</td>
<td>69</td>
<td>Chromosomenuntersuchung, konstitutioneller Karyotyp, Zuschlag für über 25 analysierte Zellen</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2003.00</td>
<td>145</td>
<td>Chromosomenuntersuchung, konstitutioneller Karyotyp, Zuschlag für über 50 analysierte Zellen</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2004.00</td>
<td>58</td>
<td>Chromosomenuntersuchung, konstitutioneller Karyotyp, Zuschlag für Benützung von zusätzlicher Färbung (G-, Q-, R- oder C-Bänderung, Ag-NOR, hohe Auflösung, andere), pro Färbung</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
<td>Bezeichnung</td>
<td>Fachbereich</td>
</tr>
<tr>
<td>---------</td>
<td>-----</td>
<td>-------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------------</td>
<td>-------------</td>
</tr>
<tr>
<td>2005.00</td>
<td>365</td>
<td>In-situ-Hybridisierung an Interphasekernen bei Verdacht auf Chromosomenanomalie oder zur Geschlechtsbestimmung bei X-chromosomaler Erbkrankheit, konstitutioneller Karyotyp inkl. Präparation und Analyse von 50 oder mehr Zellen. Limitation: nicht kumulierbar mit Position 2350.02, Molekulargenetische Aneuploidiebestimmung, Schnelltest</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2007.00</td>
<td>300</td>
<td>Zuschlag für labortechnischen und logistischen Mehraufwand bei zytogenetischen pränatalen Untersuchungen: manuelle Reinigung von Biopsiematerial, Kontaminationskontrolle mittels Mikrosatellitenanalyse, Doppel- oder Mehrfachanalysen. Die postnatale Nachkontrolle als Qualitätsmanagement ist bereits inbegriffen. Limitation: Nur bei Chorionzotten; nur einmal pro Primärprobe; nicht kumulierbar mit Position 2900.00 Zuschlag für labortechnischen und logistischen Mehraufwand bei molekulargenetischen pränatalen Untersuchungen</td>
<td>G</td>
</tr>
</tbody>
</table>
### 2.2.1.2 Tumorzytogenetik

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2008.00</td>
<td>270</td>
<td>Zellkultur und Chromosomenpräparation, maligne Hämopathien, bis 3 Kulturbedingungen mit oder ohne Synchronisierung</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2009.00</td>
<td>70</td>
<td>Zellkultur und Chromosomenpräparation, maligne Hämopathien, Zuschlag für zusätzliche Kultur- oder Synchronisierungsbedingungen, pro Bedingung</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2010.00</td>
<td>100</td>
<td>Chromosomenuntersuchung, maligne Hämopathien, Zuschlag für Zelltrennung und Einfrieren</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2011.00</td>
<td>580</td>
<td>Chromosomenuntersuchung, maligne Hämopathien, 10 karyotypisierte Metaphasen oder 5 karyotypisierte Metaphasen und 15 analysierte Metaphasen</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2012.00</td>
<td>300</td>
<td>Chromosomenuntersuchung, maligne Hämopathien, Zuschlag für zusätzliche analysierte Zellen, 5 karyotypisierte Metaphasen oder 10 analysierte Metaphasen</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2012.50</td>
<td>58</td>
<td>Chromosomenuntersuchung, maligne Hämopathien, Zuschlag für Benützung von zusätzlicher Färbung (G-, Q-, R- oder C- Bänderung, Ag-NOR, hohe Auflösung, andere), pro Färbung</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2013.00</td>
<td>150</td>
<td>Chromosomenuntersuchung, maligne Hämopathien, Zuschlag für komplexe Anomalien, mindestens 3 Anomalien</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2014.00</td>
<td>150</td>
<td>Chromosomenuntersuchung, maligne Hämopathien, Zuschlag für schwierige Analyse</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2015.00</td>
<td>475</td>
<td>In-situ-Hybridisierung an Interphasekernen, maligne Hämopathien, inkl. Präparation und Analyse von 50 oder mehr Zellen</td>
<td>GH</td>
</tr>
</tbody>
</table>
### 2.2.1.3 Molekulare Zytogenetik

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2018.00</td>
<td>350</td>
<td>Chromosomenuntersuchung, konstitutioneller Karyotyp oder maligne Hämosthien, Zuschlag für In-situ-Hybridisierung an Metaphasen- oder Interphasekernen, pro Sonde, maximal 7mal</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2018.05</td>
<td>2800</td>
<td>Reihen-Hybridisierung in situ oder genomisch, konstitutioneller Karyotyp oder maligne Hämosthien, pauschal für 8 oder mehr Sonden</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2020.00</td>
<td>100</td>
<td>Zuschlag für aufwendige zytogenetische Resultaterstellung zu Handen der verordnenden Ärzte inkl. Risikoberechnungen, prognostische Aussagen, Vorschläge für weiteres Prozedere, Literaturangaben; konstitutioneller Karyotyp oder maligne Hämosthien</td>
<td>GH</td>
</tr>
</tbody>
</table>

Limitation: nur 1mal pro Primärprobe
### 2.2.2 Molekulargenetische Analysen

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2021.00</td>
<td>61</td>
<td>Extraktion von menschlichen Nukleinsäuren (genomische DNA oder RNA) aus Primärprobe</td>
<td>CGHI</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: nur 1mal pro Primärprobe</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2022.00</td>
<td>83</td>
<td>Modifikation von menschlichen Nukleinsäuren vor anschließendem Amplifikations- und Detektionsprozess, z. B. Bisulfitmodifikation, whole genome amplification, Restriktionsverdau genomischer DNA inkl. Testgel und Zweischritt-Reverse Transkription, pro angewandtes Verfahren, je</td>
<td>CGHI</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: nur 1mal pro Verfahren, maximal 3mal pro Primärprobe</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2100.00</td>
<td></td>
<td>Real Time-Nukleinsäure-Amplifikation, qualitativ oder quantitativ inkl. Schmelzkurvenanalytik, pro Zielsequenz inkl. gleichzeitig amplifizierter Referenzsequenzen, je</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: unter Vorbehalt der Positionen 2125.01 Brustkrebs oder Ovarialkrebs-Syndrom, 2125.02 Colon-Carcinom-Syndrom, 2125.05 Polyposis coli und 2125.06 Retinoblastom nur bei klinischem Verdacht auf folgende ausschließlich genetisch bedingte Erkrankungen sowie der folgenden malignen Hämopathien</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2105.00</td>
<td></td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2105.01</td>
<td>93</td>
<td>Chronische Granulomatose</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2105.02</td>
<td>93</td>
<td>Faktor II/Prothrombin-Störung: Nachweis der Mutation G20210A</td>
<td>CGHI</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: nur 1mal pro Primärprobe; nicht kumulierbar mit 2910.00 Zuschlag für aufwändige molekulargenetische Befundung</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
<td>Bezeichnung</td>
<td>Fachbereich</td>
</tr>
<tr>
<td>---------</td>
<td>----</td>
<td>------------------------------------------------------------------------------</td>
<td>-------------</td>
</tr>
<tr>
<td>2105.03</td>
<td>93</td>
<td>Faktor V-Leiden: Nachweis der Mutation p.R506Q</td>
<td>CGH</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: nur 1mal pro Primärprobe; nicht kumulierbar mit 2910.00 Zuschlag für aufwändige molekulargenetische Befundung</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2105.04</td>
<td>93</td>
<td>Hämophilien A</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2105.05</td>
<td>93</td>
<td>Hämophilien B</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2105.06</td>
<td>93</td>
<td>Methylentetrahydrofolat-Reduktase-Mangel (MTHFR); Homocysteinämie: Nachweis der Mutation C677T</td>
<td>CGH</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: nur 1mal pro Primärprobe; nicht kumulierbar mit 2910.00 Zuschlag für aufwändige molekulargenetische Befundung</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2105.07</td>
<td>93</td>
<td>SCID</td>
<td>GHI</td>
</tr>
<tr>
<td>2105.08</td>
<td>93</td>
<td>Sichelzellanämie</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>2105.09</td>
<td>93</td>
<td>Thalassämien</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>2105.10</td>
<td>93</td>
<td>Wiskott-Aldrich-Syndrom</td>
<td>GHI</td>
</tr>
</tbody>
</table>

**2110.00** Haut-, Bindegewebe-, Knochenerkrankungen

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2110.01</td>
<td>93</td>
<td>Anhidrotische ektodermale Dysplasie</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2110.02</td>
<td>93</td>
<td>Ehlers Danlos</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2110.03</td>
<td>93</td>
<td>Fibroblast-Growth-Factor-Rezeptor-Gen assoziierte Skelett-Dysplasien: Achondroplasie, Hypochondroplasie, thanatophorer Zwergwuchs, Pfeiffer-Syndrom, Jackson-Weiss-Syndrom, Apert-Syndrom, Crouzon-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2110.04</td>
<td>93</td>
<td>Ichthyosis</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2110.05</td>
<td>93</td>
<td>Marfan-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2110.06</td>
<td>93</td>
<td>Neurofibromatose Typ I</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2110.07</td>
<td>93</td>
<td>Neurofibromatose Typ II</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2110.08</td>
<td>93</td>
<td>Osteogenesis imperfecta</td>
<td>G</td>
</tr>
</tbody>
</table>

**2115.00** Metabolische und endokrine Krankheiten

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2115.01</td>
<td>93</td>
<td>21-Hydroxylase-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2115.02</td>
<td>93</td>
<td>Acyl-CoA (medium chain) Dehydrogenase-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
<td>Bezeichnung</td>
<td>Fachbereich</td>
</tr>
<tr>
<td>---------</td>
<td>----</td>
<td>-----------------------------------------------------------------------------</td>
<td>-------------</td>
</tr>
<tr>
<td>2115.03</td>
<td>93</td>
<td>Alpha 1-Antitrypsin-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: maximal 3mal pro Primärprobe; nicht kumulierbar mit 2910.00 Zuschlag für aufwändige molekulargenetische Befundung</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2115.04</td>
<td>93</td>
<td>Alpha-Galaktosidase-Mangel (M. Fabry)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2115.05</td>
<td>93</td>
<td>Beta-Glucosidase-Mangel (M. Gaucher)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2115.06</td>
<td>93</td>
<td>Cystische Fibrose (CF)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2115.07</td>
<td>93</td>
<td>Diabetes insipidus</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2115.08</td>
<td>93</td>
<td>Fruktose-Intoleranz</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2115.09</td>
<td>93</td>
<td>Galaktosämie</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2115.10</td>
<td>93</td>
<td>Glukose-Galaktose-Malabsorption</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2115.11</td>
<td>93</td>
<td>Glycerol-Kinase-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2115.12</td>
<td>93</td>
<td>Glykogenosen</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: maximal 2mal pro Primärprobe; nicht kumulierbar mit 2215.13 Hämochromatose, 2315.13 Hämochromatose, 2910.00 Zuschlag für aufwändige molekulargenetische Befundung</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2115.14</td>
<td>93</td>
<td>Hexosaminidase A- und B-Mangel (M.Sandhoff)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2115.15</td>
<td>93</td>
<td>Hyperthermie, familiäre maligne</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2115.16</td>
<td>93</td>
<td>Kallman-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2115.17</td>
<td>93</td>
<td>Morbus Wilson</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2115.18</td>
<td>93</td>
<td>Mucopolysacharidosen</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2115.19</td>
<td>93</td>
<td>Ornithin-Transcarbamylase-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2115.20</td>
<td>93</td>
<td>Porphyriren</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2115.21</td>
<td>93</td>
<td>Steroid-Sulfatase-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2115.22</td>
<td>93</td>
<td>Testikuläre Feminisierung</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2115.23</td>
<td>93</td>
<td>Wachstumshormon-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
</tbody>
</table>

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2120.00</td>
<td></td>
<td><strong>Mitochondriale Erkrankungen</strong></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2120.01</td>
<td>93</td>
<td>Kearns-Sayre-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
<td>Bezeichnung</td>
<td>Fachbereich</td>
</tr>
<tr>
<td>---------</td>
<td>----</td>
<td>-----------------------------------------------------------------------------</td>
<td>-------------</td>
</tr>
<tr>
<td>2120.02</td>
<td>93</td>
<td>MELAS-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2120.03</td>
<td>93</td>
<td>MERRF-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2120.04</td>
<td>93</td>
<td>Mitochondriale Zytopathien, andere</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2120.05</td>
<td>93</td>
<td>Pearson-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
</tbody>
</table>

<table>
<thead>
<tr>
<th>2125.00</th>
<th>Neoplasien, hereditär</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2125.02</td>
<td>Colon-Carcinom-Syndrom ohne Polyposis (hereditary non polypotic colon cancer HNPCC), Gene MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td>Limitation: bei klinischem Verdacht oder zur Ermittlung der Trägerschaft sowie ärztlich verordnet nach Art. 12d Bst. f KLV</td>
</tr>
<tr>
<td>2125.03</td>
<td>Li-Fraumeni-Syndrom</td>
</tr>
<tr>
<td>2125.04</td>
<td>Multiple endokrine Neoplasien</td>
</tr>
<tr>
<td>2125.05</td>
<td>Polyposis coli oder attenuierte Form der Polyposis coli, Gen APC</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td>Limitation: bei klinischem Verdacht oder zur Ermittlung der Trägerschaft sowie ärztlich verordnet nach Art. 12d Bst. f KLV</td>
</tr>
<tr>
<td>2125.06</td>
<td>Retinoblastom, Gen RB1</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td>Limitation: bei klinischem Verdacht oder zur Ermittlung der Trägerschaft sowie ärztlich verordnet nach Art. 12d Bst. f KLV</td>
</tr>
</tbody>
</table>

<table>
<thead>
<tr>
<th>2130.00</th>
<th>Neuromuskuläre und neurodegenerative Erkrankungen</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2130.01</td>
<td>Dystrophinopathien Duchenne und Becker</td>
</tr>
<tr>
<td>2130.02</td>
<td>Friedreich’sche Ataxie</td>
</tr>
<tr>
<td>2130.03</td>
<td>Hereditäre sensomotorische Neuropathien: Charcot-Marie-Tooth-Syndrome, hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckparesen (HNPP), amyloidotische Polyneuropathie</td>
</tr>
<tr>
<td>2130.04</td>
<td>Hyperekplexie (Stiff-Baby, Startle Krankheit)</td>
</tr>
<tr>
<td>2130.05</td>
<td>Leigh-Syndrom</td>
</tr>
<tr>
<td>2130.06</td>
<td>Muskeldystrophien aufgrund von Dystrophin-assoziierten Proteinstörungen</td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
</tr>
<tr>
<td>----------</td>
<td>----</td>
</tr>
<tr>
<td>2130.07</td>
<td>93</td>
</tr>
<tr>
<td>2130.08</td>
<td>93</td>
</tr>
<tr>
<td>2130.09</td>
<td>93</td>
</tr>
<tr>
<td>2130.16</td>
<td>93</td>
</tr>
</tbody>
</table>

**2135.00**  
Ophthalmologische Erkrankungen

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2135.01</td>
<td>93</td>
<td>Corneadystrophien</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2135.02</td>
<td>93</td>
<td>Leber'sche Optikusatrophie</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2135.03</td>
<td>93</td>
<td>Norrie-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2135.04</td>
<td>93</td>
<td>Retinadystrophien: Retinitis pigmentosa, Maculadegeneration</td>
<td>G</td>
</tr>
</tbody>
</table>

**2140.00**  
Syndrome mit chromosomaler Mikrodeletion, uniparentaler Disomie, abnormer Methylierung

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2140.01</td>
<td>93</td>
<td>Angelman-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2140.02</td>
<td>93</td>
<td>Cri-du-chat-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2140.03</td>
<td>93</td>
<td>DiGeorge-, velocardiofaciales Syndrom (CATCH22-Syndrom)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2140.04</td>
<td>93</td>
<td>Fragile X-Syndrome (FRAXA, FRAXE)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2140.05</td>
<td>93</td>
<td>Prader-Willy-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2140.06</td>
<td>93</td>
<td>Rubinstein-Taybi-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2140.07</td>
<td>93</td>
<td>Smith-Magenis-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2140.08</td>
<td>93</td>
<td>Syndrome mit Störung des Wachstums: Sotos-, Beckwith-</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Wiedemann-, Silver-Russel-Syndrom u.a</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2140.09</td>
<td>93</td>
<td>Williams-Beuren-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2140.10</td>
<td>93</td>
<td>Wolf-Hirschhorn-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
<td>Bezeichnung</td>
<td>Fachbereich</td>
</tr>
<tr>
<td>---------</td>
<td>----</td>
<td>------------------------------------------------------------------------------</td>
<td>-------------</td>
</tr>
<tr>
<td>2145.00</td>
<td></td>
<td><strong>Urogenitalsystem, Fertilitätsstörungen, Sterilität</strong></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2145.01</td>
<td>93</td>
<td>Congenitale Aplasie des Vas Deferens (CAVD)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2145.02</td>
<td>93</td>
<td>Polyzystische Nierenerkrankungen (ADPKD1 und 2)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2145.03</td>
<td>93</td>
<td>Y-Mikrodeletion (AZF-Deletionen)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td><strong>Limitation: maximal 2mal pro Primärprobe</strong></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2146.00</td>
<td></td>
<td><strong>Maligne Hämopathien</strong></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2146.01</td>
<td>93</td>
<td>Akute myeloische Leukämie</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>2146.02</td>
<td>93</td>
<td>Akute lymphatische Leukämie</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>2146.03</td>
<td>93</td>
<td>Myeloproliferative Neoplasien</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>2146.04</td>
<td>93</td>
<td>Chronische lymphatische Leukämie</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>2146.05</td>
<td>93</td>
<td>Non-Hodgkin Lymphome</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>2150.00</td>
<td></td>
<td><strong>Andere</strong></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2150.01</td>
<td>93</td>
<td>Fetaler Rhesus D Genotyp</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td><strong>Limitation: bei Rhesuskonstellation oder mütterlichem Antikörperanstieg; maximal 2mal pro Primärprobe</strong></td>
<td></td>
</tr>
</tbody>
</table>
2160.00 93 Seltene genetische Krankheit (Orphan Disease), welche folgende Kriterien aufweist:

a. Genbasierte Prävalenz der Krankheit 1:2000 oder seltener
b. Monogene Krankheit mit einem Eintrag in OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)
c. Die genetische Krankheit beeinträchtigt eindeutig die Gesundheit
d. Die klinisch-genetische Verdachtsdiagnose ist klar umschrieben
e. Die molekulargenetische Analyse ist diagnostisch (nicht präsymptomatisch oder prädiktiv, keine Polymorphismen für Prädposition)
f. Die diagnostische Sensitivität (Mutationserfassungsrate) zum spezifischen Nachweis der seltenen Krankheit, insbesondere bei ausgeprägter Heterogenität, liegt in einem akzeptablen Bereich

Limitationen:
2. Durchführung der Analysen im Ausland nach Artikel 36 Absatz 1 und 4 KVV unter folgenden Bedingungen:
   - Die Analysen können in einem schweizerischen Laboratorium nach KVG nicht durchgeführt werden

- Die Organisation der Untersuchung, der Probenversand, die Weiterleitung des Untersuchungsbefundes mit allfälliger Übersetzung sowie die abschliessende Rechnung erfolgt durch ein schweizerisches Laboratorium nach Artikel 54 Absatz 3 KVV


Der Vertrauensarzt oder die Vertrauensärztin hat Experten der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG) beizuziehen. Letztere geben, gestützt auf die "Richtlinien der Schweizerischen Gesellschaft für Medizinische Genetik (SGMG) betreffend Beurteilung von Anträgen zur Vergütung unter einer Orphan Disease-Position der Analysenliste" vom 12.10.2010 (http://www.bag.admin.ch/ref) Empfehlungen ab.

Gültig ab 1.4.2011
<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2200.00</td>
<td>Nukleinsäure-Amplifikation mit anschliessender Amplifikats- resp. Mutationsdetektion mittels Elektrophorese (Agarosegel, Polyakrylamid), bei Monoplex-Ansatz pro Zielsequenz, bei Multiplex-Ansatz pro Ansatz, je Limitation: unter Vorbehalt der Positionen 2225.01 Brust- oder Ovarialkrebs-Syndrom, 2225.02 Colon-Carcinom-Syndrom, 2225.05 Polyposis coli und 2225.06 Retinoblastom nur bei klinischem Verdacht auf folgende ausschliesslich genetisch bedingte Erkrankungen sowie der folgenden malignen Hämopathien</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2205.00</td>
<td>Blut, Gerinnung, Immunsystem</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2205.01</td>
<td>105 Chronische Granulomatose</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2205.02</td>
<td>105 Faktor II/Prothrombin-Störung: Nachweis der Mutation G20210A Limitation: nur 1mal pro Primärprobe; nicht kumulierbar mit 2910.00 Zuschlag für aufwändige molekulargenetische Befundung</td>
<td>CGH</td>
</tr>
<tr>
<td>2205.03</td>
<td>105 Faktor V-Leiden: Nachweis der Mutation p.R506Q Limitation: nur 1mal pro Primärprobe; nicht kumulierbar mit 2910.00 Zuschlag für aufwändige molekulargenetische Befundung</td>
<td>CGH</td>
</tr>
<tr>
<td>2205.04</td>
<td>105 Hämophilien A</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2205.05</td>
<td>105 Hämophilien B</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2205.06</td>
<td>105 Methylentetrahydrofolat-Reduktase-Mangel (MTHFR); Homocysteinämie: Nachweis der Mutation C677T Limitation: nur 1mal pro Primärprobe; nicht kumulierbar mit 2910.00 Zuschlag für aufwändige molekulargenetische Befundung</td>
<td>CGH</td>
</tr>
<tr>
<td>2205.07</td>
<td>105 SCID</td>
<td>GHI</td>
</tr>
<tr>
<td>2205.08</td>
<td>105 Sichelzellanämie</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
<td>Bezeichnung</td>
</tr>
<tr>
<td>----------</td>
<td>----</td>
<td>-------------</td>
</tr>
<tr>
<td>2205.09</td>
<td>105</td>
<td>Thalassämien</td>
</tr>
<tr>
<td>2205.10</td>
<td>105</td>
<td>Wiskott-Aldrich-Syndrom</td>
</tr>
</tbody>
</table>

### 2210.00 Haut-, Bindegewebe-, Knochenerkrankungen

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2210.01</td>
<td>105</td>
<td>Anhidrotische ektodermale Dysplasie</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2210.02</td>
<td>105</td>
<td>Ehlers Danlos</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2210.03</td>
<td>105</td>
<td>Fibroblast-Growth-Factor-Rezeptor-Gen assoziierte Skelett-Dysplasien: Achondroplasie, Hypochondroplasie, thanatophorer Zwergwuchs, Pfeiffer-Syndrom, Jackson-Weiss-Syndrom, Apert-Syndrom, Crouzon-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2210.04</td>
<td>105</td>
<td>Ichthyosis</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2210.05</td>
<td>105</td>
<td>Marfan-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2210.06</td>
<td>105</td>
<td>Neurofibromatose Typ I</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2210.07</td>
<td>105</td>
<td>Neurofibromatose Typ II</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2210.08</td>
<td>105</td>
<td>Osteogenesis imperfecta</td>
<td>G</td>
</tr>
</tbody>
</table>

### 2215.00 Metabolische und endokrine Krankheiten

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2215.01</td>
<td>105</td>
<td>21-Hydroxylase-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2215.02</td>
<td>105</td>
<td>Acyl-CoA (medium chain) Dehydrogenase-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2215.03</td>
<td>105</td>
<td>Alpha 1-Antitrypsin-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
</tbody>
</table>

Limitation: maximal 3mal pro Primärprobe; nicht kumulierbar mit 2910.000 Zuschlag für aufwändige molekulargenetische Befundung

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2215.04</td>
<td>105</td>
<td>Alpha-Galaktosidase-Mangel (M. Fabry)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2215.05</td>
<td>150</td>
<td>Beta-Glucosidase-Mangel (M. Gaucher)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2215.06</td>
<td>105</td>
<td>Cystische Fibrose (CF)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2215.07</td>
<td>105</td>
<td>Diabetes insipidus</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2215.08</td>
<td>105</td>
<td>Fruktose-Intoleranz</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2215.09</td>
<td>105</td>
<td>Galaktosämie</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2215.10</td>
<td>105</td>
<td>Glukose-Galaktose-Malabsorption</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2215.11</td>
<td>105</td>
<td>Glycerol-Kinase-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2215.12</td>
<td>105</td>
<td>Glykogenosen</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
<td>Bezeichnung</td>
<td>Fachbereich</td>
</tr>
<tr>
<td>---------</td>
<td>----</td>
<td>-----------------------------------------------------------------------------</td>
<td>-------------</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: maximal 2mal pro Primärprobe; nicht kumulierbar mit 2115.13 Hämochromatose, 2315.13 Hämochromatose, 2910.00 Zuschlag für aufwändige molekulargenetische Befundung</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2215.14</td>
<td>105</td>
<td>Hexosaminidase A- und B-Mangel (M.Sandhoff)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2215.15</td>
<td>105</td>
<td>Hyperthermie, familiäre maligne</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2215.16</td>
<td>105</td>
<td>Kallman-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2215.17</td>
<td>105</td>
<td>Morbus Wilson</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2215.18</td>
<td>105</td>
<td>Mucopolysacharidosen</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2215.19</td>
<td>105</td>
<td>Ornithin-Transcarbamylase-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2215.20</td>
<td>105</td>
<td>Porphyrien</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2215.21</td>
<td>105</td>
<td>Steroid-Sulfatase-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2215.22</td>
<td>105</td>
<td>Testikuläre Feminisierung</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2215.23</td>
<td>105</td>
<td>Wachstumshormon-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2220.00</td>
<td></td>
<td><strong>Mitochondriale Erkrankungen</strong></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2220.01</td>
<td>105</td>
<td>Kearns-Sayre-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2220.02</td>
<td>105</td>
<td>MELAS-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2220.03</td>
<td>105</td>
<td>MERRF-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2220.04</td>
<td>105</td>
<td>Mitochondriale Zytopathien, andere</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2220.05</td>
<td>105</td>
<td>Pearson-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
<td>Bezeichnung</td>
<td>Fachbereich</td>
</tr>
<tr>
<td>---------</td>
<td>-----</td>
<td>-----------------------------------------------------------------------------</td>
<td>-------------</td>
</tr>
<tr>
<td>2225.00</td>
<td></td>
<td>Neoplasien, hereditär</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2225.02</td>
<td>105</td>
<td>Colon-Carcinom-Syndrom ohne Polyposis (hereditary non-polypotic colon cancer HNPCC), Gene MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: bei klinischem Verdacht oder zur Ermittlung der Trägerschaft sowie ärztlich verordnet nach Art. 12d Bst. f KLV</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2225.03</td>
<td>105</td>
<td>Li-Fraumeni-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2225.04</td>
<td>105</td>
<td>Multiple endokrine Neoplasien</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2225.05</td>
<td>105</td>
<td>Polyposis coli oder attenuierte Form der Polyposis coli, Gen APC</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: bei klinischem Verdacht oder zur Ermittlung der Trägerschaft sowie ärztlich verordnet nach Art. 12d Bst. f KLV</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2225.06</td>
<td>105</td>
<td>Retinoblastom, Gen RB1</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: bei klinischem Verdacht oder zur Ermittlung der Trägerschaft sowie ärztlich verordnet nach Art. 12d Bst. f KLV</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2230.00</td>
<td></td>
<td>Neuromuskuläre und neurodegenerative Erkrankungen</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2230.01</td>
<td>105</td>
<td>Dystrophinopathien Duchenne und Becker</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2230.02</td>
<td>105</td>
<td>Friedreich’sche Ataxie</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2230.03</td>
<td>105</td>
<td>Hereditäre sensomotorische Neuropathien: Charcot-Marie-Tooth-Syndrome, hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckparesen (HNPP), amyloidotische Polyneuropathie</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2230.04</td>
<td>105</td>
<td>Hyperekplexie (Stiff-Baby, Startle Krankheit)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2230.05</td>
<td>105</td>
<td>Leigh-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2230.06</td>
<td>105</td>
<td>Muskeldystrophien aufgrund von Dystrophin-assoziierten Proteinstörungen</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2230.07</td>
<td>105</td>
<td>Myotonia congenita Thomsen/Becker</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2230.08</td>
<td>105</td>
<td>Myotubuläre Myopathien</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
<td>Bezeichnung</td>
<td>Fachbereich</td>
</tr>
<tr>
<td>---------</td>
<td>-----</td>
<td>-----------------------------------------------------------------------------</td>
<td>-------------</td>
</tr>
<tr>
<td>2230.09</td>
<td>105</td>
<td>Spinale Muskelatrophien Typ 1-3</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2230.16</td>
<td>105</td>
<td>Ataxia telangiectasia</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2235.00</td>
<td></td>
<td>Ophthalmologische Erkrankungen</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2235.01</td>
<td>105</td>
<td>Corneadystrophien</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2235.02</td>
<td>105</td>
<td>Leber’sche Optikusatrophiene</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2235.03</td>
<td>105</td>
<td>Norrie-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2235.04</td>
<td>105</td>
<td>Retinadystrophien: Retinitis pigmentosa, Maculadegenerationen</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2240.00</td>
<td></td>
<td>Syndrome mit chromosomaler Mikrodeletion, uniparentaler Disomie, abnormer Methylierung</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2240.01</td>
<td>105</td>
<td>Angelman-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2240.02</td>
<td>105</td>
<td>Cri-du-chat-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2240.03</td>
<td>105</td>
<td>DiGeorge-, velocardiofaciales Syndrom (CATCH22-Syndrom)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2240.04</td>
<td>105</td>
<td>Fragile X-Syndrome (FRAXA, FRAXE)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2240.05</td>
<td>105</td>
<td>Prader-Willy-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2240.06</td>
<td>105</td>
<td>Rubinstein-Taybi-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2240.07</td>
<td>105</td>
<td>Smith-Magenis-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2240.08</td>
<td>105</td>
<td>Syndrome mit Störung des Wachstums: Sotos-, Beckwith-Wiedemann-, Silver-Russel-Syndrom u.a</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2240.09</td>
<td>105</td>
<td>Williams-Beuren-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2240.10</td>
<td>105</td>
<td>Wolf-Hirschhorn-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2245.00</td>
<td></td>
<td>Urogenitalsystem, Fertilitätstörungen, Sterilität</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2245.01</td>
<td>105</td>
<td>Congenitale Aplasie des Vas Deferens (CAVD)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2245.02</td>
<td>105</td>
<td>Polyzystische Nierenerkrankungen (ADPKD1 und 2)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2245.03</td>
<td>105</td>
<td>Y-Mikrodeletion (AZF-Deletionen)</td>
<td>G</td>
</tr>
</tbody>
</table>

Limitation: maximal 2mal pro Primärprobe
<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2246.00</td>
<td></td>
<td>Maligne Hämopathien</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2246.01</td>
<td>105</td>
<td>Akute myeloische Leukämie</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>2246.02</td>
<td>105</td>
<td>Akute lymphatische Leukämie</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>2246.03</td>
<td>105</td>
<td>Myeloproliferative Neoplasien</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>2246.04</td>
<td>105</td>
<td>Chronische lymphatische Leukämie</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>2246.05</td>
<td>105</td>
<td>Non-Hodgkin Lymphome</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>2250.00</td>
<td></td>
<td>Andere</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2250.01</td>
<td>105</td>
<td>Fetaler Rhesus D Genotyp</td>
<td>GH</td>
</tr>
</tbody>
</table>

Limitation: bei Rhesuskonstellation oder mütterlichem Antikörperanstieg; maximal 2mal pro Primärprobe
Seltene genetische Krankheit (Orphan Disease), welche folgende Kriterien aufweist:

a. Genbasierte Prävalenz der Krankheit 1:2000 oder seltener
b. Monogene Krankheit mit einem Eintrag in OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)
c. Die genetische Krankheit beeinträchtigt eindeutig die Gesundheit
d. Die klinisch-genetische Verdachtsdiagnose ist klar umschrieben
e. Die molekulargenetische Analyse ist diagnostisch (nicht präsymptomatisch oder prädiktiv, keine Polymorphismen für Prädisposition)
f. Die diagnostische Sensitivität (Mutationserfassungsrate) zum spezifischen Nachweis der seltenen Krankheit, insbesondere bei ausgeprägter Heterogenität, liegt in einem akzeptablen Bereich

Limitationen:
2. Durchführung der Analysen im Ausland nach Artikel 36 Absatz 1 und 4 KVV unter folgenden Bedingungen:
   - Die Analysen können in einem schweizerischen Laboratorium nach KVG nicht durchgeführt werden
<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
</table>

Gültig ab 1.4.2011
<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2300.00</td>
<td></td>
<td>Nukleinsäure-Amplifikation mit anschliessender Amplifikats- resp. Mutationsdetektion mittels Kapillarelektrophorese oder Chromatografie (HPLC u.a.), bei Monoplex-Ansatz pro Zielsequenz, bei Multiplex-Ansatz pro Ansatz, je Limitation: unter Vorbehalt der Positionen 2325.01 Brust- oder Ovarialkrebs-Syndrom, 2325.02 Colon-Carcinom-Syndrom, 2325.05 Polyposis coli und 2325.06 Retinoblastom nur bei klinischem Verdacht auf folgende ausschliesslich genetisch bedingte Erkrankungen sowie der folgenden malignen Hämopathien inkl. Chimärismusüberwachung nach Stammzelltransplantation</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2305.00</td>
<td></td>
<td>Blut, Gerinnung, Immunsystem</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2305.01</td>
<td>185</td>
<td>Chronische Granulomatose</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2305.02</td>
<td>185</td>
<td>Faktor II/Prothrombin-Störung: Nachweis der Mutation G20210A</td>
<td>CGH</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: nur 1mal pro Primärprobe; nicht kumulierbar mit 2910.00 Zuschlag für aufwändige molekulargenetische Befundung</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2305.03</td>
<td>185</td>
<td>Faktor V-Leiden: Nachweis der Mutation p.R506Q</td>
<td>CGH</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: nur 1mal pro Primärprobe; nicht kumulierbar mit 2910.00 Zuschlag für aufwändige molekulargenetische Befundung</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2305.04</td>
<td>185</td>
<td>Hämophilien A</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2305.05</td>
<td>185</td>
<td>Hämophilien B</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
<td>Bezeichnung</td>
<td>Fachbereich</td>
</tr>
<tr>
<td>---------</td>
<td>----</td>
<td>-----------------------------------------------------------------------------</td>
<td>-------------</td>
</tr>
<tr>
<td>2305.06</td>
<td>185</td>
<td>Methylentetrahydrofolat-Reduktase-Mangel (MTHFR); Homocysteinämie: Nachweis der Mutation C677T</td>
<td>CGH</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: nur 1mal pro Primärprobe; nicht kumulierbar mit 2910.00 Zuschlag für aufwändige molekulargenetische Befundung</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2305.07</td>
<td>185</td>
<td>SCID</td>
<td>GHI</td>
</tr>
<tr>
<td>2305.08</td>
<td>185</td>
<td>Sichelzellanämie</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>2305.09</td>
<td>185</td>
<td>Thalassämien</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>2305.10</td>
<td>185</td>
<td>Wiskott-Aldrich-Syndrom</td>
<td>GHI</td>
</tr>
</tbody>
</table>

**2310.00** **Haut-, Bindegewebe-, Knochenkerkrankungen**

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2310.01</td>
<td>185</td>
<td>Anhidrotische ektodermale Dysplasie</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2310.02</td>
<td>185</td>
<td>Ehlers Danlos</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2310.03</td>
<td>185</td>
<td>Fibroblast-Growth-Factor-Rezeptor-Gen assoziierte Skelett-Dysplasien: Achondroplasie, Hypochondroplasie, thanatophorer Zwergwuchs, Pfeiffer-Syndrom, Jackson-Weiss-Syndrom, Apert-Syndrom, Crouzon-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2310.04</td>
<td>185</td>
<td>Ichthyosis</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2310.05</td>
<td>185</td>
<td>Marfan-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2310.06</td>
<td>185</td>
<td>Neurofibromatose Typ I</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2310.07</td>
<td>185</td>
<td>Neurofibromatose Typ II</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2310.08</td>
<td>185</td>
<td>Osteogenesis imperfecta</td>
<td>G</td>
</tr>
</tbody>
</table>

**2315.00** **Metabolische und endokrine Krankheiten**

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2315.01</td>
<td>185</td>
<td>21-Hydroxylase-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2315.02</td>
<td>185</td>
<td>Acyl-CoA (medium chain) Dehydrogenase-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2315.03</td>
<td>185</td>
<td>Alpha 1-Antitrypsin-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: maximal 3mal pro Primärprobe; nicht kumulierbar mit 2910.00 Zuschlag für aufwändige molekulargenetische Befundung</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2315.04</td>
<td>185</td>
<td>Alpha-Galaktosidase-Mangel (M. Fabry)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
<td>Bezeichnung</td>
<td>Fachbereich</td>
</tr>
<tr>
<td>---------</td>
<td>-----</td>
<td>-----------------------------------------------------------</td>
<td>-------------</td>
</tr>
<tr>
<td>2315.05</td>
<td>185</td>
<td>Beta-Glucosidase-Mangel (M. Gaucher)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2315.06</td>
<td>185</td>
<td>Cystische Fibrose (CF)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2315.07</td>
<td>185</td>
<td>Diabetes insipidus</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2315.08</td>
<td>185</td>
<td>Fruktose-Intoleranz</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2315.09</td>
<td>185</td>
<td>Galaktosämie</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2315.10</td>
<td>185</td>
<td>Glukose-Galaktose-Malabsorption</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2315.11</td>
<td>185</td>
<td>Glycerol-Kinase-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2315.12</td>
<td>185</td>
<td>Glykogenosen</td>
<td>G</td>
</tr>
</tbody>
</table>

**Limitation:** maximal 2mal pro Primärprobe; nicht kumulierbar

mit 2115.13 Hämochromatose, 2910.00 Zuschlag für aufwändige molekulargenetische Befundung

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2315.14</td>
<td>185</td>
<td>Hexosaminidase A- und B-Mangel (M.Sandhoff)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2315.15</td>
<td>185</td>
<td>Hyperthermie, familiäre maligne</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2315.16</td>
<td>185</td>
<td>Kallman-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2315.17</td>
<td>185</td>
<td>Morbus Wilson</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2315.18</td>
<td>185</td>
<td>Mucopolysacharidosen</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2315.19</td>
<td>185</td>
<td>Ornithin-Transcarbamylase-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2315.20</td>
<td>185</td>
<td>Porphyrien</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2315.21</td>
<td>185</td>
<td>Steroid-Sulfatase-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2315.22</td>
<td>185</td>
<td>Testikuläre Feminisierung</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2315.23</td>
<td>185</td>
<td>Wachstumshormon-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
</tbody>
</table>

**2320.00** **Mitochondriale Erkrankungen**

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2320.01</td>
<td>185</td>
<td>Kearns-Sayre-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2320.02</td>
<td>185</td>
<td>MELAS-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2320.03</td>
<td>185</td>
<td>MERRF-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2320.04</td>
<td>185</td>
<td>Mitochondriale Zytopathien, andere</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2320.05</td>
<td>185</td>
<td>Pearson-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
<td>Bezeichnung</td>
<td>Fachbereich</td>
</tr>
<tr>
<td>----------</td>
<td>----</td>
<td>-------------</td>
<td>-------------</td>
</tr>
<tr>
<td>2325.00</td>
<td></td>
<td>Neoplasien, hereditär</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2325.02</td>
<td>185</td>
<td>Colon-Carcinom-Syndrom ohne Polyposis (hereditary non polypotic colon cancer HNPCC), Gene MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: bei klinischem Verdacht oder zur Ermittlung der Trägerschaft sowie ärztlich verordnet nach Art. 12d Bst. f KLV</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2325.03</td>
<td>185</td>
<td>Li-Fraumeni-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2325.04</td>
<td>185</td>
<td>Multiple endokrine Neoplasien</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2325.05</td>
<td>185</td>
<td>Polyposis coli oder attenuierte Form der Polyposis coli, Gen APC</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: bei klinischem Verdacht oder zur Ermittlung der Trägerschaft sowie ärztlich verordnet nach Art. 12d Bst. f KLV</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2325.06</td>
<td>185</td>
<td>Retinoblastom, Gen RB1</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: bei klinischem Verdacht oder zur Ermittlung der Trägerschaft sowie ärztlich verordnet nach Art. 12d Bst. f KLV</td>
<td></td>
</tr>
</tbody>
</table>

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2330.00</td>
<td></td>
<td>Neuromuskuläre und neurodegenerative Erkrankungen</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2330.01</td>
<td>185</td>
<td>Chorea Huntington</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: maximal 2mal pro Primärprobe</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2330.02</td>
<td>185</td>
<td>Choreatiforme Bewegungsstörungen: Dentatorubropallidoluysiane Atrophie (DRPLA), Huntington-Krankheit ähnliche Syndrome (engl: Huntington-disease like)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2330.03</td>
<td>185</td>
<td>Dystrophinopathien Duchenne und Becker</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2330.04</td>
<td>185</td>
<td>Facio-scapulohumerale Muskeldystrophie</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2330.05</td>
<td>185</td>
<td>Friedreich'sche Ataxie</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
<td>Bezeichnung</td>
<td>Fachbereich</td>
</tr>
<tr>
<td>---------</td>
<td>-----</td>
<td>-----------------------------------------------------------------------------</td>
<td>-------------</td>
</tr>
<tr>
<td>2330.06</td>
<td>185</td>
<td>Hereditäre sensomotorische Neuropathien: Charcot-Marie-Tooth-Syndrome, hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckparesen (HNPP), amyloidotische Polyneuropathie</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2330.07</td>
<td>185</td>
<td>Hyperekplexie (Stiff-Baby, Startle Krankheit)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2330.08</td>
<td>185</td>
<td>Leigh-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2330.09</td>
<td>185</td>
<td>Muskeldystrophien aufgrund von Dystrophin-assoziierten Proteinstörungen</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2330.10</td>
<td>185</td>
<td>Myotone Dystrophie Typ 1 und 2</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2330.11</td>
<td>185</td>
<td>Myotonia congenita Thomsen/Becker</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2330.12</td>
<td>185</td>
<td>Myotubuläre Myopathien</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2330.13</td>
<td>185</td>
<td>Spinale Muskelatrophien Typ 1-3</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2330.14</td>
<td>185</td>
<td>Spinobulbäre Muskelatrophie Kennedy</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: nur 1mal pro Primärprobe</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2330.15</td>
<td>185</td>
<td>Spino-cerebelläre Ataxien: Nachweis einer Repeat-Expansionsmutation, pro untersuchten Ataxie-Typ</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2330.16</td>
<td>185</td>
<td>Ataxia telangiectasia</td>
<td>G</td>
</tr>
</tbody>
</table>

<table>
<thead>
<tr>
<th>2335.00</th>
<th>Ophthalmologische Erkrankungen</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2335.01</td>
<td>185</td>
</tr>
<tr>
<td>2335.02</td>
<td>185</td>
</tr>
<tr>
<td>2335.03</td>
<td>185</td>
</tr>
<tr>
<td>2335.04</td>
<td>185</td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
</tr>
<tr>
<td>---------</td>
<td>----</td>
</tr>
<tr>
<td>2340.00</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2340.01</td>
<td>185</td>
</tr>
<tr>
<td>2340.02</td>
<td>185</td>
</tr>
<tr>
<td>2340.03</td>
<td>185</td>
</tr>
<tr>
<td>2340.04</td>
<td>185</td>
</tr>
<tr>
<td>2340.05</td>
<td>185</td>
</tr>
<tr>
<td>2340.06</td>
<td>185</td>
</tr>
<tr>
<td>2340.07</td>
<td>185</td>
</tr>
<tr>
<td>2340.08</td>
<td>185</td>
</tr>
<tr>
<td>2340.09</td>
<td>185</td>
</tr>
<tr>
<td>2340.10</td>
<td>185</td>
</tr>
</tbody>
</table>

| 2345.00 |    | **Urogenitalsystem, Fertilitätsstörungen, Sterilität**                                         |             |
| 2345.01 | 185| Congenitale Aplasie des Vas Deferens (CAVD)                                                    | G           |
| 2345.02 | 185| Polyzystische Nierenerkrankungen (ADPKD1 und 2)                                                | G           |
| 2345.03 | 185| Y-Mikrodeletion (AZF-Deletionen)                                                               | G           |

Limitation: maximal 2mal pro Primärprobe

<p>| 2346.00 |    | <strong>Maligne Hämopathien</strong>                                                                        |             |
| 2346.01 | 185| Akute myeloische Leukämie                                                                       | GH          |
| 2346.02 | 185| Akute lymphatische Leukämie                                                                     | GH          |
| 2346.03 | 185| Myeloproliferative Neoplasien                                                                  | GH          |
| 2346.04 | 185| Chronische lymphatische Leukämie                                                                 | GH          |
| 2346.05 | 185| Non-Hodgkin Lymphome                                                                           | GH          |
| 2346.06 | 185| Polymorphismusbestimmung bei Chimärismusüberwachung nach Stammzelltransplantation, pro Zell-Population, je | GHI         |</p>
<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2350.00</td>
<td></td>
<td>Andere</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2350.01</td>
<td>185</td>
<td>Fetaler Rhesus D Genotyp</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: bei Rhesuskonstellation oder mütterlichem Antikörperanstieg; maximal 2mal pro Primärprobe</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2350.02</td>
<td>185</td>
<td>Molekulargenetische Aneuploidiebestimmung bei Verdacht auf Chromosomenanomalie oder molekulargenetische Geschlechtsbestimmung (QF-PCR) bei X-chromosomal vererbten Krankheiten, Schnelltest</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: nicht kumulierbar mit Position 2005.00, In-situ-Hybridisierung an Interphasekernen</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
<td>Bezeichnung</td>
<td>Fachbereich</td>
</tr>
<tr>
<td>---------</td>
<td>----</td>
<td>-----------------------------------------------------------------------------</td>
<td>-------------</td>
</tr>
<tr>
<td>2360.00</td>
<td>185</td>
<td>Seltene genetische Krankheit (Orphan Disease), welche folgende Kriterien aufweist:</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>a. Genbasierte Prävalenz der Krankheit 1:2000 oder seltener</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>b. Monogene Krankheit mit einem Eintrag in OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>c. Die genetische Krankheit beeinträchtigt eindeutig die Gesundheit</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>d. Die klinisch-genetische Verdachtsdiagnose ist klar umschrieben</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>e. Die molekulargenetische Analyse ist diagnostisch (nicht präsymptomatisch oder prädiktiv, keine Polymorphismen für Prädisposition)</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>f. Die diagnostische Sensitivität (Mutationserfassungsrate) zum spezifischen Nachweis der seltenen Krankheit, insbesondere bei ausgeprägter Heterogenität, liegt in einem akzeptablen Bereich</td>
<td></td>
</tr>
</tbody>
</table>

**Limitationen:**


2. Durchführung der Analysen im Ausland nach Artikel 36 Absatz 1 und 4 KVV unter folgenden Bedingungen:
   - Die Analysen können in einem schweizerischen Laboratorium nach KVG nicht durchgeführt werden
Krankenpflege-Leistungsverordnung (KLV), Analysenliste

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
</table>


- Die Organisation der Untersuchung, der Probenversand, die Weiterleitung des Untersuchungsbefundes mit allfälliger Übersetzung sowie die abschliessende Rechnung erfolgt durch ein schweizerisches Laboratorium nach Artikel 54 Absatz 3 KVV


Gültig ab 1.4.2011
<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2400.00</td>
<td></td>
<td>Nukleinsäure-Amplifikation mit anschliessender Postamplifikations-Modifikation (Oligonukleotid-Ligation, MLPA u.a.) und Detektion mittels Kapillärelektrophorese pro Multiplex-Zielsequenzen, je Limitation: unter Vorbehalt der Positionen 2425.01 Brust- oder Ovarialkrebs-Syndrom, 2425.02 Colon-Carcinom-Syndrom, 2425.05 Polyposis coli und 2425.06 Retinoblastom nur bei klinischem Verdacht auf folgende ausschliesslich genetisch bedingte Erkrankungen sowie der folgenden malignen Hämopathien</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2405.00</td>
<td></td>
<td>Blut, Gerinnung, Immunsystem</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2405.01</td>
<td>350</td>
<td>Hämophilien A</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2405.02</td>
<td>350</td>
<td>Hämophilien B</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2405.08</td>
<td>350</td>
<td>Sichelzellanämie</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>2405.09</td>
<td>350</td>
<td>Thalassämien</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>2410.00</td>
<td></td>
<td>Haut-, Bindegewebe-, Knochenerkrankungen</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2410.01</td>
<td>350</td>
<td>Marfan-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2410.02</td>
<td>350</td>
<td>Neurofibromatose Typ I</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2410.03</td>
<td>350</td>
<td>Neurofibromatose Typ II</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2410.04</td>
<td>350</td>
<td>Osteogenesis imperfecta</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2415.00</td>
<td></td>
<td>Metabolische und endokrine Krankheiten</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2415.01</td>
<td>350</td>
<td>21-Hydroxylase-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2415.02</td>
<td>350</td>
<td>Cystische Fibrose (CF)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2420.00</td>
<td></td>
<td>Mitochondriale Erkrankungen</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2420.01</td>
<td>350</td>
<td>Kearns-Sayre-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2420.02</td>
<td>350</td>
<td>MELAS-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2420.03</td>
<td>350</td>
<td>MERRF-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2420.04</td>
<td>350</td>
<td>Mitochondriale Zytopathien, andere</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
<td>Bezeichnung</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>---------</td>
<td>-----</td>
<td>-----------------------------------------------------------------------------</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2420.05</td>
<td>350</td>
<td>Pearson-Syndrom</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2425.00</td>
<td>Neoplasien, hereditär</td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2425.02</td>
<td>350</td>
<td>Colon-Carcinom-Syndrom ohne Polyposis (hereditary non polyposic colon cancer HNPCC), Gene MLH1, MSH2, MSH6, PMS2 Limitation: bei klinischem Verdacht oder zur Ermittlung der Trägerschaft sowie ärztlich verordnet nach Art. 12d Bst. f KLV</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2425.03</td>
<td>350</td>
<td>Li-Fraumeni-Syndrom</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2425.04</td>
<td>350</td>
<td>Multiple endokrine Neoplasien</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2425.05</td>
<td>350</td>
<td>Polyposis coli oder attenuierte Form der Polyposis coli, Gen APC Limitation: bei klinischem Verdacht oder zur Ermittlung der Trägerschaft sowie ärztlich verordnet nach Art. 12d Bst. f KLV</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2425.06</td>
<td>350</td>
<td>Retinoblastom, Gen RB1</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2430.00</td>
<td>Neuromuskuläre und neurodegenerative Erkrankungen</td>
<td></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2430.01</td>
<td>350</td>
<td>Dystrophinopathien Duchenne und Becker</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2430.02</td>
<td>350</td>
<td>Friedreich’sche Ataxie</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2430.03</td>
<td>350</td>
<td>Hereditäre sensomotorische Neuropathien: Charcot-Marie-Tooth-Syndrome, hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckparesen (HNPP), amyloidotische Polyneuropathie</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2430.04</td>
<td>350</td>
<td>Muskeldystrophien aufgrund von Dystrophin-assoziierten Proteinstörungen</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2430.05</td>
<td>350</td>
<td>Spinale Muskelsatrophien Typ 1-3</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2430.16</td>
<td>350</td>
<td>Ataxia telangiectasia</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
<td>Bezeichnung</td>
<td>Fachbereich</td>
</tr>
<tr>
<td>----------</td>
<td>-----</td>
<td>------------------------------------------------------------------------------</td>
<td>-------------</td>
</tr>
<tr>
<td>2435.00</td>
<td></td>
<td><strong>Ophthalmologische Erkrankungen</strong></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2435.01</td>
<td>350</td>
<td>Corneadystrophien</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2435.02</td>
<td>350</td>
<td>Leber’sche Optikusatrophie</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2435.03</td>
<td>350</td>
<td>Norrie-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2435.04</td>
<td>350</td>
<td>Retinadystrophien: Retinitis pigmentosa, Maculadegeneration</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2440.00</td>
<td></td>
<td><strong>Syndrome mit chromosomaler Mikrodeletion, uniparentaler Disomie, abnormer Methylierung</strong></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2440.01</td>
<td>350</td>
<td>Angelman-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2440.02</td>
<td>350</td>
<td>Cri-du-chat-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2440.03</td>
<td>350</td>
<td>DiGeorge-, velocardiofaciales Syndrom (CATCH22-Syndrom)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2440.04</td>
<td>350</td>
<td>Fragile X-Syndrome (FRAXA, FRAXE)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2440.05</td>
<td>350</td>
<td>Prader-Willy-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2440.06</td>
<td>350</td>
<td>Rubinstein-Taybi-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2440.07</td>
<td>350</td>
<td>Smith-Magenis-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2440.08</td>
<td>350</td>
<td>Syndrome mit Störung des Wachstums: Sotos-, Beckwith-Wiedemann-, Silver-Russel-Syndrom u.a</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2440.09</td>
<td>350</td>
<td>Williams-Beuren-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2440.10</td>
<td>350</td>
<td>Wolf-Hirschhorn-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2445.00</td>
<td></td>
<td><strong>Urogenitalsystem, Fertilitätsstörungen, Sterilität</strong></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2445.01</td>
<td>350</td>
<td>Congenitale Aplasie des Vas Deferens (CAVD)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2445.02</td>
<td>350</td>
<td>Polyzystische Nierenerkrankungen (ADPKD1 und 2)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2446.00</td>
<td></td>
<td><strong>Maligne Hämopathien</strong></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2446.01</td>
<td>350</td>
<td>Akute myeloische Leukämie</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>2446.02</td>
<td>350</td>
<td>Akute lymphatische Leukämie</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>2446.03</td>
<td>350</td>
<td>Myeloproliferative Neoplasien</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>2446.04</td>
<td>350</td>
<td>Chronische lymphatische Leukämie</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>2446.05</td>
<td>350</td>
<td>Non-Hodgkin Lymphome</td>
<td>GH</td>
</tr>
</tbody>
</table>
Seltene genetische Krankheit (Orphan Disease), welche folgende Kriterien aufweist:

a. Genbasierte Prävalenz der Krankheit 1:2000 oder seltener
b. Monogene Krankheit mit einem Eintrag in OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)
c. Die genetische Krankheit beeinträchtigt eindeutig die Gesundheit
d. Die klinisch-genetische Verdachtsdiagnose ist klar umschrieben
e. Die molekulargenetische Analyse ist diagnostisch (nicht präsymptomatisch oder prädiktiv, keine Polymorphismen für Prädisposition)
f. Die diagnostische Sensitivität (Mutationserfassungsrate) zum spezifischen Nachweis der seltenen Krankheit, insbesondere bei ausgeprägter Heterogenität, liegt in einem akzeptablen Bereich

Limitationen:
2. Durchführung der Analysen im Ausland nach Artikel 36 Absatz 1 und 4 KVV unter folgenden Bedingungen:
   - Die Analysen können in einem schweizerischen Laboratorium nach KVG nicht durchgeführt werden

- Die Organisation der Untersuchung, der Probenversand, die Weiterleitung des Untersuchungsbefundes mit allfälliger Übersetzung sowie die abschliessende Rechnung erfolgt durch ein schweizerisches Laboratorium nach Artikel 54 Absatz 3 KVV


Gültig ab 1.4.2011
### Krankenpflege-Leistungsverordnung (KLV), Analysenliste AS 2013

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2500.00</td>
<td></td>
<td>Nukleinsäure-Amplifikation mit anschliessender Sequenzierung des Amplifikates und Detektion beider</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Einzelstränge mittels Kapillarelektrophorese, pro Zielsequenz, je</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td><strong>Limitation:</strong> unter Vorbehalt der Positionen 2525.01 Brustoder Ovarialkrebs-Syndrom, 2525.02 Colon-Carcinom-Syndrom, 2525.05 Polyposis coli und 2525.06 Retinoblastom nur bei klinischem Verdacht auf folgende ausschliesslich genetisch bedingte Erkrankungen sowie der folgenden malignen Hämopathien</td>
<td></td>
</tr>
</tbody>
</table>

| 2505.00  |     | **Blut, Gerinnung, Immunsystem**                                                                     |             |
| 2505.01  | 215 | Chronische Granulomatose                                                                              | G           |
| 2505.02  | 215 | Hämophilien A                                                                                        | G           |
| 2505.03  | 215 | Hämophilien B                                                                                        | G           |
| 2505.04  | 215 | SCID                                                                                                 | GHI         |
| 2505.05  | 215 | Sichelzellanämie                                                                                      | GH          |
| 2505.06  | 215 | Thalassämien                                                                                        | GH          |
| 2505.07  | 215 | Wiskott-Aldrich-Syndrom                                                                              | GHI         |

<p>| 2510.00  |     | <strong>Haut-, Bindegewebe-, Knochenerkrankungen</strong>                                                          |             |
| 2510.01  | 215 | Anhidrotische ektodermale Dysplasie                                                                  | G           |
| 2510.02  | 215 | Ehlers Danlos                                                                                        | G           |
| 2510.03  | 215 | Fibroblast-Growth-Factor-Rezeptor-Gen assozierte Skelett-Dysplasien: Achondroplasie, Hypochondroplasie, thanatophorer Zwergwuchs, Pfeiffer-Syndrom, Jackson-Weiss-Syndrom, Apert-Syndrom, Crouzon-Syndrom | G           |
| 2510.04  | 215 | Ichthyosis                                                                                           | G           |
| 2510.05  | 215 | Marfan-Syndrom                                                                                        | G           |
| 2510.06  | 215 | Neurofibromatose Typ I                                                                                | G           |
| 2510.07  | 215 | Neurofibromatose Typ II                                                                               | G           |
| 2510.08  | 215 | Osteogenesis imperfecta                                                                               | G           |</p>
<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2515.00</td>
<td></td>
<td><strong>Metabolische und endokrine Krankheiten</strong></td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2515.01</td>
<td>215</td>
<td>21-Hydroxylase-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2515.02</td>
<td>215</td>
<td>Acyl-CoA (medium chain) Dehydrogenase-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2515.03</td>
<td>215</td>
<td>Alpha 1-Antitrypsin-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
</tbody>
</table>

**Limitation:** maximal 3mal pro Primärprobe; nicht kumulierbar mit 2910.00 Zuschlag für aufwändige molekulargenetische Befundung

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2515.04</td>
<td>215</td>
<td>Alpha-Galaktosidase-Mangel (M. Fabry)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2515.05</td>
<td>215</td>
<td>Beta-Glucosidase-Mangel (M. Gaucher)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2515.06</td>
<td>215</td>
<td>Cystische Fibrose (CF)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2515.07</td>
<td>215</td>
<td>Diabetes insipidus</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2515.08</td>
<td>215</td>
<td>Fruktose-Intoleranz</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2515.09</td>
<td>215</td>
<td>Galaktosämie</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2515.10</td>
<td>215</td>
<td>Glukose-Galaktose-Malabsorption</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2515.11</td>
<td>215</td>
<td>Glycerol-Kinase-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2515.12</td>
<td>215</td>
<td>Glykogenosen</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2515.13</td>
<td>215</td>
<td>Hexosaminidase A- und B-Mangel (M.Sandhoff)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2515.14</td>
<td>215</td>
<td>Hyperthermie, familiäre maligne</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2515.15</td>
<td>215</td>
<td>Kallman-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2515.16</td>
<td>215</td>
<td>Morbus Wilson</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2515.17</td>
<td>215</td>
<td>Mucopolysacharidosen</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2515.18</td>
<td>215</td>
<td>Ornithin-Transcarbamylase-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2515.19</td>
<td>215</td>
<td>Porphyrien</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2515.20</td>
<td>215</td>
<td>Steroid-Sulfatase-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2515.21</td>
<td>215</td>
<td>Testikuläre Feminisierung</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2515.22</td>
<td>215</td>
<td>Wachstumshormon-Mangel</td>
<td>G</td>
</tr>
</tbody>
</table>

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2520.00</td>
<td></td>
<td><strong>Mitochondriale Erkrankungen</strong></td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2520.01</td>
<td>215</td>
<td>Kearns-Sayre-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2520.02</td>
<td>215</td>
<td>MELAS-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2520.03</td>
<td>215</td>
<td>MERRF-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2520.04</td>
<td>215</td>
<td>Mitochondriale Zytopathien, andere</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2520.05</td>
<td>215</td>
<td>Pearson-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
<td>Bezeichnung</td>
<td>Fachbereich</td>
</tr>
<tr>
<td>----------</td>
<td>-----</td>
<td>------------------------------------------------------------------------------</td>
<td>-------------</td>
</tr>
<tr>
<td>2525.00</td>
<td></td>
<td><strong>Neoplasien, hereditär</strong></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2525.02</td>
<td>215</td>
<td>Colon-Carcinom-Syndrom ohne Polyposis (hereditary non-polyptic colon cancer HNPCC), Gene MLH1, MSH2, MSH6, PMS2</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: bei klinischem Verdacht oder zur Ermittlung der Trägerschaft sowie ärztlich verordnet nach Art. 12d Bst. f KLV</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2525.03</td>
<td>215</td>
<td>Li-Fraumeni-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2525.04</td>
<td>215</td>
<td>Multiple endokrine Neoplasien</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2525.05</td>
<td>215</td>
<td>Polyposis coli oder attenuierte Form der Polyposis coli, Gen APC</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: bei klinischem Verdacht oder zur Ermittlung der Trägerschaft sowie ärztlich verordnet nach Art. 12d Bst. f KLV</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2525.06</td>
<td>215</td>
<td>Retinoblastom, Gen RB1</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: bei klinischem Verdacht oder zur Ermittlung der Trägerschaft sowie ärztlich verordnet nach Art. 12d Bst. f KLV</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2530.00</td>
<td></td>
<td><strong>Neuromuskuläre und neurodegenerative Erkrankungen</strong></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2530.01</td>
<td>215</td>
<td>Dystrophinopathien Duchenne und Becker</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2530.02</td>
<td>215</td>
<td>Friedreich’sche Ataxie</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2530.03</td>
<td>215</td>
<td>Hereditäre sensomotorische Neuropathien: Charcot-Marie-Tooth-Syndrome, hereditäre Neuropathie mit Neigung zu Druckparesen (HNPP), amyloidotische Polyneuropathie</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2530.04</td>
<td>215</td>
<td>Hyperekplexie (Stiff-Baby, Startle Krankheit)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2530.05</td>
<td>215</td>
<td>Leigh-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2530.06</td>
<td>215</td>
<td>Muskeldystrophien aufgrund von Dystrophin-assoziierten Proteinstörungen</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2530.07</td>
<td>215</td>
<td>Myotonia congenita Thomsen/Becker</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2530.08</td>
<td>215</td>
<td>Myotubuläre Myopathien</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2530.09</td>
<td>215</td>
<td>Spinale Muskelatrophen Typ 1-3</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
<td>Bezeichnung</td>
<td>Fachbereich</td>
</tr>
<tr>
<td>----------</td>
<td>----</td>
<td>-------------</td>
<td>-------------</td>
</tr>
<tr>
<td>2530.16</td>
<td>215</td>
<td>Ataxia telangiectasia</td>
<td>G</td>
</tr>
</tbody>
</table>

**2535.00**  
**Ophthalmologische Erkrankungen**

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2535.01</td>
<td>215</td>
<td>Corneadystrophien</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2535.02</td>
<td>215</td>
<td>Leber’sche Optikusatrophiie</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2535.03</td>
<td>215</td>
<td>Norrie-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2535.04</td>
<td>215</td>
<td>Retinadystrophien: Retinitis pigmentosa, Maculadegenerationen</td>
<td>G</td>
</tr>
</tbody>
</table>

**2540.00**  
**Syndrome mit chromosomaler Mikrodeletion, uniparentaler Disomie, abnormer Methylierung**

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2540.01</td>
<td>215</td>
<td>Angelman-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2540.02</td>
<td>215</td>
<td>Cri-du-chat-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2540.03</td>
<td>215</td>
<td>DiGeorge-, velocardiofaciales Syndrom (CATCH22-Syndrom)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2540.04</td>
<td>215</td>
<td>Fragile X-Syndrome (FRAXA, FRAXE)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2540.05</td>
<td>215</td>
<td>Prader-Willy-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2540.06</td>
<td>215</td>
<td>Rubinstein-Taybi-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2540.07</td>
<td>215</td>
<td>Smith-Magenis-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2540.08</td>
<td>215</td>
<td>Syndrome mit Störung des Wachstums: Sotos-, Beckwith-Wiedemann-, Silver-Russel-Syndrom u.a</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2540.09</td>
<td>215</td>
<td>Williams-Beuren-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2540.10</td>
<td>215</td>
<td>Wolf-Hirschhorn-Syndrom</td>
<td>G</td>
</tr>
</tbody>
</table>

**2545.00**  
**Urogenitalsystem, Fertilitätsstörungen, Sterilität**

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2545.01</td>
<td>215</td>
<td>Congenitale Aplasie des Vas Deferens (CAVD)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2545.02</td>
<td>215</td>
<td>Polyzystische Nierenerkrankungen (ADPKD1 und 2)</td>
<td>G</td>
</tr>
</tbody>
</table>

**2546.00**  
**Maligne Hämopathien**

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2546.01</td>
<td>215</td>
<td>Akute myeloische Leukämie</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>2546.02</td>
<td>215</td>
<td>Akute lymphatische Leukämie</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>2546.03</td>
<td>215</td>
<td>Myeloproliferative Neoplasien</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
<td>Bezeichnung</td>
<td>Fachbereich</td>
</tr>
<tr>
<td>---------</td>
<td>-----</td>
<td>--------------------------------</td>
<td>-------------</td>
</tr>
<tr>
<td>2546.04</td>
<td>215</td>
<td>Chronische lymphatische Leukämie</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>2546.05</td>
<td>215</td>
<td>Non-Hodgkin Lymphome</td>
<td>GH</td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
<td>Bezeichnung</td>
<td>Fachbereich</td>
</tr>
<tr>
<td>---------</td>
<td>----</td>
<td>-----------------------------------------------------------------------------</td>
<td>-------------</td>
</tr>
<tr>
<td>2560.00</td>
<td>215</td>
<td>Seltene genetische Krankheit (Orphan Disease), welche folgende Kriterien aufweist:</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>a. Genbasierte Prävalenz der Krankheit 1:2000 oder seltener</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>b. Monogene Krankheit mit einem Eintrag in OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>c. Die genetische Krankheit beeinträchtigt eindeutig die Gesundheit</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>d. Die klinisch-genetische Verdachtsdiagnose ist klar umschrieben</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>e. Die molekulargenetische Analyse ist diagnostisch (nicht präsymptomatisch oder prädiktiv, keine Polymorphismen für Prädisposition)</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>f. Die diagnostische Sensitivität (Mutationserfassungsrate) zum spezifischen Nachweis der seltenen Krankheit, insbesondere bei ausgeprägter Heterogenität, liegt in einem akzeptablen Bereich</td>
<td></td>
</tr>
</tbody>
</table>

Limitationen:
2. Durchführung der Analysen im Ausland nach Artikel 36 Absatz 1 und 4 KVV unter folgenden Bedingungen:
   - Die Analysen können in einem schweizerischen Laboratorium nach KVG nicht durchgeführt werden
Krankenpflege-Leistungsverordnung (KLV), Analysenliste

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
</table>

- Die Organisation der Untersuchung, der Probenversand, die Weiterleitung des Untersuchungsbefundes mit allfälliger Übersetzung sowie die abschliessende Rechnung erfolgt durch ein schweizerisches Laboratorium nach Artikel 54 Absatz 3 KVV


Gültig ab 1.4.2011
<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2600.00</td>
<td>280</td>
<td><strong>Blotting Verfahren: Nachweis von Mutationen mittels Southern-, Northern- oder Dot-Blot pro Sonde, je</strong> Limitation: nur bei klinischem Verdacht auf folgende ausschliesslich genetisch bedingte Erkrankungen</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2605.00</td>
<td></td>
<td><strong>Blut, Gerinnung, Immunsystem</strong></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2605.01</td>
<td>280</td>
<td>Hämophilien A</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2610.00</td>
<td></td>
<td><strong>Haut-, Bindegewebe-, Knochenerkrankungen</strong></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2610.01</td>
<td>280</td>
<td>Neurofibromatose Typ I</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2630.00</td>
<td></td>
<td><strong>Neuromuskuläre und neurodegenerative Erkrankungen</strong></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2630.01</td>
<td>280</td>
<td>Facio-scapulohumerale Muskeldystrophie</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2630.02</td>
<td>280</td>
<td>Friedreich'sche Ataxie</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2630.03</td>
<td>280</td>
<td>Myotone Dystrophie Typ 1 und 2</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2630.04</td>
<td>280</td>
<td>Spino-cerebelläre Ataxien: Nachweis einer Repeat-Expansionsmutation, pro untersuchten Ataxie-Typ</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2630.16</td>
<td>280</td>
<td>Ataxia telangiectasia</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>2640.00</td>
<td></td>
<td><strong>Syndrome mit chromosomaler Mikrodeletion, uniparentaler Disomie, abnormer Methylierung</strong></td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2640.01</td>
<td>280</td>
<td>Fragile X-Syndrome (FRAXA, FRAXE)</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
<td>Bezeichnung</td>
<td>Fachbereich</td>
</tr>
<tr>
<td>---------</td>
<td>----</td>
<td>------------------------------------------------------------------------------</td>
<td>-------------</td>
</tr>
<tr>
<td>2660.00</td>
<td>280</td>
<td>Seltene genetische Krankheit (Orphan Disease), welche folgende Kriterien aufweist:</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>a. Genbasierte Prävalenz der Krankheit 1:2000 oder seltener</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>b. Monogene Krankheit mit einem Eintrag in OMIM (Online Mendelian Inheritance in Man)</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>c. Die genetische Krankheit beeinträchtigt eindeutig die Gesundheit</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>d. Die klinisch-genetische Verdachtsdiagnose ist klar umschrieben</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>e. Die molekulargenetische Analyse ist diagnostisch (nicht präsymptomatisch oder prädiktiv, keine Polymorphismen für Prädisposition)</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>f. Die diagnostische Sensitivität (Mutationserfassungsrate) zum spezifischen Nachweis der seltenen Krankheit, insbesondere bei ausgeprägter Heterogenität, liegt in einem akzeptablen Bereich</td>
<td></td>
</tr>
</tbody>
</table>

Limitationen:


2. Durchführung der Analysen im Ausland nach Artikel 36 Absatz 1 und 4 KVV unter folgenden Bedingungen:
   - Die Analysen können in einem schweizerischen Laboratorium nach KVG nicht durchgeführt werden
- Die Organisation der Untersuchung, der Probenversand, die Weiterleitung des Untersuchungsbefundes mit allfälliger Übersetzung sowie die abschließende Rechnung erfolgt durch ein schweizerisches Laboratorium nach Artikel 54 Absatz 3 KVV

Gültig ab 1.4.2011
<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2700.00</td>
<td>61</td>
<td>DNA-Banking: Extraktion und Aufbewahrung von Nukleinsäuren für spätere Untersuchung</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: nur bei letaler Krankheit des Indexpatienten oder bei Notwendigkeit eines invasiven Eingriffs zur Beschaffung der Probe des Indexpatienten; für die spätere Beratung und Untersuchung der Familie, nur 1mal pro Primärprobe; nicht kumulierbar mit Positionen 2022.00 bis 2640.01 oder 2900.00 bis 2920.00</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2810.00</td>
<td>4300</td>
<td>Hereditärer Brust- und Eierstockkrebs, Gene BRCA1 und BRCA2</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Vollständige Sequenzierung und Untersuchung grosser Deletionen dieser beiden Gene, pauschal; weitere Positionen des Kapitels 2 Genetik können nicht verrechnet werden mit Ausnahme der Position 2810.01 (gezielte Suche von drei spezifischen Mutationen)</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: Bei klinischem Verdacht oder zur Ermittlung der Trägerschaft sowie ärztlich verordnet nach Art. 12d Bst. f KLV</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>2810.01</td>
<td>700</td>
<td>Hereditärer Brust- und Eierstockkrebs, Gene BRCA1 und BRCA2</td>
<td>G</td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Gezielte Suche von drei spezifischen Mutationen, pauschal; weitere Positionen des Kapitels 2 Genetik können nicht verrechnet werden mit Ausnahme der Position 2810.00 (vollständige Sequenzierung)</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td></td>
<td></td>
<td>Limitation: Bei klinischem Verdacht oder zur Ermittlung der Trägerschaft sowie ärztlich verordnet nach Art. 12d Bst. f KLV</td>
<td></td>
</tr>
<tr>
<td>Pos.-Nr.</td>
<td>TP</td>
<td>Bezeichnung</td>
<td>Fachbereich</td>
</tr>
<tr>
<td>----------</td>
<td>----</td>
<td>------------------------------------------------------------------------------</td>
<td>-------------</td>
</tr>
<tr>
<td>2810.02</td>
<td>276</td>
<td>Hereditärer Brust- und Eierstockkrebs, Gene BRCA1 und BRCA2</td>
<td>G</td>
</tr>
</tbody>
</table>

Gezielte Suche bekannter familiärer Mutationen, pauschal; weitere Positionen des Kapitels 2 Genetik können nicht verrechnet werden.

Limitation: Zur Ermittlung der Trägerschaft bei Angehörigen sowie ärztlich verordnet nach Art. 12d Bst. f KLV

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2900.00</td>
<td>300</td>
<td>Zuschlag für labortechnischen und logistischen Mehraufwand bei molekulargenetischen pränatalen Untersuchungen: manuelle Reinigung von Biopsiematerial, zusätzliche Nukleinsäureextraktion von elterlichem Blut, Kontaminationskontrolle mittels Mikrosatellitenanalyse. Die postnatale Nachkontrolle als Qualitätsmanagement ist bereits inbegriffen.</td>
<td>G</td>
</tr>
</tbody>
</table>

Limitation: nur bei Chorionzotten; nur einmal pro Primärprobe; nur in Kombination mit einer der Positionen 2100.00 bis 2640.01; nicht kumulierbar mit Position 2007.00

Zuschlag für labortechnischen und logistischen Mehraufwand bei zytogenetischen pränatalen Untersuchungen

<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>2910.00</td>
<td>100</td>
<td>Zuschlag für aufwendige molekulargenetische Resultaterstellung zu Handen der verordnenden Ärzte inkl. Risikoberechnungen, prognostische Aussagen, Vorschläge für weiteres Prozedere, Literaturangaben.</td>
<td>GHI</td>
</tr>
</tbody>
</table>

Limitation: nur 1mal pro Primärprobe
<table>
<thead>
<tr>
<th>Pos.-Nr.</th>
<th>TP</th>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Fachbereich</th>
</tr>
</thead>
</table>
| 2920.00| 205| Zuschlag für die zusätzliche Untersuchung von gesunden und/oder betroffenen Familienangehörigen eines Indexpatienten oder eines ungeborenen Kindes, die notwendig ist zum  
  a) indirekten Nachweis einer nicht charakterisierbaren, familiären Mutation durch Kopplungsuntersuchung (Linkage-Analyse)  
  b) direkten Nachweis von Mutationen, falls eine Probenentnahme bei Betroffenen nicht möglich oder zumutbar ist  
  pro untersuchte Person und Markersystem/ Zielsequenz (Einzel- bzw. Multiplexansatz), je  
  Die Kosten gehen zu Lasten des Versicherers des Indexpatienten bzw. der Schwangeren.  
  Limitation: nur in Kombination mit einer der Positionen 2100.00 bis 2640.01 für den Indexpatienten oder das ungeborene Kind. | G           |
<table>
<thead>
<tr>
<th>Bezeichnung</th>
<th>Pos-Nr.</th>
</tr>
</thead>
<tbody>
<tr>
<td>Zytokine/Adhäsionsmoleküle/-Rezeptoren/ Inhibitoren, qn, erste 2 Parameter, je</td>
<td>1474.10</td>
</tr>
<tr>
<td>Zytokine/Adhäsionsmoleküle/-Rezeptoren/-Inhibitoren qn, 3. bis maximal 10. Parameter, je</td>
<td>1475.10</td>
</tr>
<tr>
<td>Zytostatika der SL/ALT mittels HPLC/GC inkl. Metaboliten, Blut</td>
<td>1771.00</td>
</tr>
<tr>
<td>Zytostatika der SL/ALT mittels HPLC-MS/GC-MS inkl. Metaboliten, Blut</td>
<td>1772.00</td>
</tr>
<tr>
<td>Zytostatika der SL/ALT, immunologisch, inkl. Metaboliten, Blut</td>
<td>1773.00</td>
</tr>
<tr>
<td>Zyto-Zentrifugation in der Bakteriologie/Mykologie, kumulierbar</td>
<td>3359.00</td>
</tr>
<tr>
<td>Zyto-Zentrifugation in der Parasitologie, kumulierbar</td>
<td>3563.00</td>
</tr>
<tr>
<td>Zyto-Zentrifugation in der Virologie, kumulierbar</td>
<td>3185.00</td>
</tr>
</tbody>
</table>