



# RELEASE RZ17A – 0390 KLINISCHE GENETICA

## INLEIDING

Op 1 juli 2016 heeft de NZa de RZ17a gepubliceerd. Een aanvulling hierop is medio november uitgebracht, de RZ17b. Deze releasedocumenten bevatten de wijzigingen in het DBC pakket per 1 januari 2017. In dit document vindt u de wijzigingen die betrekking hebben op het specialisme Klinische Genetica. Er zijn enkel wijzigingen in genotyperingen, die hieronder worden besproken.

## ZORGACTIVITEITEN

### RZ17A BLZ. 19 - GENOTYPERINGEN

Deze wijziging heeft betrekking op de klinisch genetische labonderzoeken voor prenatale en postnatale genotypering (respectievelijk 191119, 191120), die onder de Wet Bijzondere Medische Verrichtingen (WBMV) vallen. Deze twee prestaties zijn heel grofmazig beschreven en geven niet duidelijk weer wat er is gedaan en waarnaar is gekeken. Er is meer inzicht gewenst in de zorg die geleverd wordt voor genotypering. Het gebrek aan transparantie in de bestaande prestaties bemoeilijkte inkoop en controle door zorgverzekeraars en leidde voor zorgaanbieders tot onduidelijkheid en afwijzingen van declaraties. Daarnaast sloten de prestatiebeschrijvingen onvoldoende aan bij de actuele zorgpraktijk.

De NZa heeft de bestaande prestaties voor prenatale en postnatale genotyperingen (191119, 191120) vervangen door acht nieuwe zorgprestaties. De kenmerken van deze prestaties zijn hetzelfde als de oude prestaties, het zijn los declarabele overige zorgproducten (OZP's), ingedeeld in hoofdcategorie 'Overige verrichtingen', subcategorie 'Klinisch genetisch onderzoek ten behoeve van erfelijkheidsadviesing', met WBMV-label 2920 (Zorgactiviteiten Klinisch genetisch onderzoek en erfelijkheidsadviesing Art.2).

Twee zorgactiviteiten zijn beëindigd:

Zorgactiviteit	Omschrijving
<b>191119</b>	Prenatale genotypering (exclusief niet invasieve prenatale test (NIPT) zie 191133).
<b>191120</b>	Postnatale genotypering.



De nieuwe OZP's zijn:

Zorgactiviteit	Omschrijving	ZPK	WBMV code	Tarieftype	Tarief
<b>191140</b>	Algemeen chromosoomonderzoek voor identificatie van numerieke en structurele afwijkingen d.m.v. karyotypering.	11	2920	13	€859.55
<b>191141</b>	Gericht chromosoomonderzoek voor identificatie van chromosomale afwijkingen m.b.v. FISH.	11	2920	13	€752.97
<b>191142</b>	Moleculair onderzoek naar copy number variations (CNVs) of regions of homozygosity (ROHs) in het genoom	11	2920	13	€759.94
<b>191143</b>	Moleculair onderzoek naar een specifiek gendefect, dragerschapsonderzoek	11	2920	13	€516.40
<b>191144</b>	Moleculair onderzoek naar gendefecten in een specifiek gen.	11	2920	13	€801.78
<b>191145</b>	Moleculair onderzoek naar gendefecten in een specifieke set van genen, genpanelonderzoek.	11	2920	13	€1628.37
<b>191146</b>	Moleculair onderzoek naar pathogene overgeërfde of de novo mutaties in het exoom	11	2920	13	€1660.37
<b>191147</b>	Vervolgonderzoek op basis van bestaande labdata naar gendefecten in 1 of meerdere genen.	11	2920	13	€589.49

De bestaande prestatie 191133 Niet invasieve prenatale test (NIPT), die ook onderdeel uitmaakt van de set prestaties voor genoomdiagnostiek, is niet gewijzigd maar wel meegenomen in het kostprijsonderzoek. Hiervoor is een tarief van € 795,01 berekend.



Hieronder volgt een toelichting op het beoogde gebruik van de nieuwe prestaties voor genoomdiagnostiek:

Zorgactiviteit	Waarom en wanneer wordt dit uitgevoerd en in rekening gebracht?
191140 Algemeen chromosoomonderzoek voor identificatie van numerieke en structurele afwijkingen d.m.v. karyotypering	Bij verdenking van een chromosomale aandoening kan deze test direct uitsluitel geven over de diagnose / een duidelijke aanwijzing geven voor een erfelijke afwijking en richting geven voor insteek vervolgonderzoek
191141 Gericht chromosoomonderzoek voor identificatie van chromosomale afwijkingen m.b.v. FISH	Hiermee kun je met hoge resolutie deleties en duplicaties opsporen (een niveau dieper dan bij chromosoomonderzoek, maar grover dan met sequencing), welke een verklaring kunnen bieden voor de aandoening van de patiënt. NB: Dit type onderzoek kan vervolgens ook gebruikt worden om herhalingskansen in te schatten op een kind met deze aandoening als de ouders nog een kindwens hebben.
191143 Moleculair onderzoek naar een specifiek gendefect, dragerschapsonderzoek	Dit onderzoek geeft informatie of iemand drager is van een in de familie bekend gendefect en of hij/zij risico loopt op ontwikkeling van een ernstige erfelijke aandoening
191144 Moleculair onderzoek naar gendefecten in een specifiek gen	Wordt ingezet om een diagnose te kunnen stellen / uit te sluiten in de volgende situatie: het fenotype van een aangedane patiënt kan duiden op een erfelijke aandoening en vanuit de literatuur is bekend dat (een) gendefect(en) in een bepaald gen dit veroorzaken.
191145 Moleculair onderzoek naar gendefecten in een specifieke set van genen, genpanelonderzoek.	Wordt ingezet om een diagnose te kunnen stellen / uit te sluiten in de volgende situatie: het fenotype van een aangedane patiënt kan duiden op een erfelijke aandoening en vanuit de literatuur is bekend dat gendefecten in bepaalde genen dit kunnen veroorzaken. NB: Er kunnen meerdere sets van kandidaatgenen zijn. In dit geval worden dan eerst de meest waarschijnlijke kandidaatgenen onderzocht. Voor de andere set wordt dan een vervolgonderzoek uitgevoerd, als het eerste onderzoek niets heeft opgeleverd. Het kan ook zijn dat een genpanel later wordt uitgebreid met een nieuw gen op basis van nieuwe literatuurgegevens. In dit geval kan er dan een vervolgonderzoek worden ingezet op dit gen. Hiervoor kunnen dan meerdere prestaties in rekening worden gebracht.
191146 Moleculair onderzoek naar pathogene overgeërfde of de novo mutaties in het exoom	Bij patiënten met verdenking van een genetisch zeer heterogene aangeboren afwijking wordt onderzocht of er sprake is van genetische defect (bijvoorbeeld de novo mutaties, dat wil zeggen genvarianties die geen van beide ouders hebben). NB: Deze exoomdata zijn beschikbaar voor vervolgonderzoek aan nieuwe kandidaatgenen en groepen van kandidaatgenen.



191147 Vervolgonderzoek op basis van bestaande lab data naar gendefecten in 1 of meerdere genen

Bij sommige patiënten worden er bij het eerste labonderzoek al breed datagegevens (exoom o.a.) verzameld, waarop teruggegrepen kan worden voor vervolgonderzoeken. Als een eerste test niets heeft opgeleverd kan een volgende set kandidaatgenen worden bekeken (in een desktopanalyse). Het kan ook zijn dat er vanuit de literatuur nieuwe informatie naar voren is gekomen over mogelijke betrokkenheid van een voorheen onbekend gen / genen die nog geen onderdeel uitmaakten van het eerder geteste genpanel en die dan in een vervolgonderzoek worden onderzocht (in een desktop-analyse).