



Kassenärztliche
Bundesvereinigung
Körperschaft des öffentlichen Rechts

IT in der Arztpraxis
OMIM-Stammdatentabelle

[KBV_ITA_VGEX_Datensatzbeschreibung_OMIM]

Dezernat Digitalisierung und IT

10623 Berlin, Herbert-Lewin-Platz 2

Kassenärztliche Bundesvereinigung

Version 1.04
Datum: 15.08.2023
Kennzeichnung: Öffentlich
Status: In Kraft

DOKUMENTENHISTORIE

Version	Datum	Autor	Änderung	Begründung	Seite
1.04	15.08.2023	KBV	<ul style="list-style-type: none">Anpassung im Dateiaufbau, zur Abbildung des Lizenztextes der Johns-Hopkins-Universität		4, 5, 6
1.03	13.11.2019	KBV	<ul style="list-style-type: none">Wegfall des Feldes Genstatus	Die Information zum Genstatus wird nicht mehr bereitgestellt	4, 5
1.02	20.04.2016	KBV	<ul style="list-style-type: none">redaktionelle Änderungen	Anpassungen gemäß Änderungen in der KVDT-Datensatzbeschreibung bzw. im KVDT-Anforderungskatalog aufgrund Beschluss des Bewertungsausschusses nach § 87 Abs. 1 Satz 1 SGB V mit Wirkung zum 1. Juli 2016 - Humangenetik	4 6
1.01	27.10.2014	KBV	<p><u>OMIM-Datensatz</u></p> <ul style="list-style-type: none">Felder OMIM-G, Genname, OMIM-P, Art der Erkrankung Änderung der Feldart: Alt: Muss Neu: (bedingtes) mussredaktionelle Änderungen	-	5f
1.00	06.08.2014	KBV	neues Dokument	-	-

INHALTSVERZEICHNIS

<u>INHALTSVERZEICHNIS</u>	3
<u>1 EINLEITUNG</u>	4
<u>2 DATEI</u>	4
2.1 Zeichensatz.....	4
2.2 Dateinamenkonvention.....	4
2.3 Dateiaufbau.....	4
2.3.1 Datensatz.....	5
2.3.2 Dummy-Datensatz.....	6
2.4 Besondere Verarbeitungshinweise für die PVS-Anbieter	6

1 Einleitung

Um die Abrechnungstransparenz bei Berechnung genetischer Untersuchungen zu verbessern und eine EDV-gestützte Indikationsprüfung sowie -auswertung zu ermöglichen, werden zu jeder abgerechneten genetischen GOP gemäß den Vorgaben des EBM der OMIM-G-Kode des untersuchten Gens und der OMIM-P-Kode für die Art der Erkrankung übermittelt. Alternativ wird dies durch die Verwendung der Dummy-Kodes und die Angabe des Gennamens und der Art der Erkrankung als Freitext in den Feldern 5072 und 5073 einer KVDT/ADT-Datei erreicht.

Die KBV stellt den PVS-Anbietern und den KVen zur Unterstützung eine Exceldatei mit den entsprechenden Daten zur Verfügung.

Die vorliegende Schnittstellenbeschreibung definiert den Inhalt dieser Stammdatentabelle der OMIM-Codes. Datenbasis für die Stammdatentabelle bildet die OMIM-Datenbank¹.

Die Schnittstelle liegt im csv-Format vor. Die Datei wird quartalsweise aktualisiert und mit dem Regelupdate veröffentlicht.

2 Datei

2.1 Zeichensatz

Als verbindlicher Standard-Zeichensatz wird ISO-8859-1 festgelegt.

2.2 Dateinamenkonvention

Der Dateiname der OMIM-Stammdatentabelle setzt sich gemäß folgendem Schema zusammen:

74EJJQnn.omim.JJJJ-MM-TT

Beispiel:

74E14301.omim.2014-05-05

2.3 Dateiaufbau

Es gelten folgende Konventionen:

- Als Trennzeichen zwischen den Datensätzen wird „Carriage Return Line Feed“ (CR+LF) verwendet.
- Jeder Datensatz besteht aus 8 Feldern, die jeweils durch ein Semikolon getrennt sind.

¹ Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM) ist eine englischsprachige Datenbank, in der Gene des Menschen und deren Mutationen erfasst sind. OMIM ist öffentlich, gehört dem National Center for Biotechnology Information (NCBI) der USA und wird von der Johns-Hopkins-Universität kuratiert.

- Wenn zu einem Feld kein Inhalt vorliegt, dann wird dies dadurch codiert, dass zwei Semikolon-Zeichen direkt aufeinander folgen. Die Übergabe erfolgt entsprechend in variabler Satzlänge.
- Die Datei enthält zur besseren Lesbarkeit als ersten Datensatz eine „Überschriftenzeile“ mit den Feldbezeichnungen der eigentlichen Datensatzfelder:
Prefix-G;OMIM-G;Genname;Prefix-P;OMIM-P;Art der Erkrankung;PMK;**Lizenztext**
- Es existieren zwei Feldtypen:

Feldtyp	Kürzel	Beschreibung
alphanumerisch (string)	a	Beliebiger Text aus Buchstaben, Ziffern und Sonderzeichen (Vorzeichen z. B. +/-) Ausnahme: Semikolon darf nicht verwendet werden, da es als Feldtrennzeichen fungiert.
numerisch (double)	n	Ziffern und Zahlen

- Es existieren folgende Feldarten:

Feldart	Kürzel	Beschreibung
Muss	M	Ein unbedingtes Muss-Feld muss in einem Datensatz vorhanden sein
Kann	K	Ein Kann-Feld kann in einem Datensatz vorhanden sein
muss	m	Bei einem bedingten Muss-Feld ist die Existenz an eine bestimmte Bedingung gebunden (s. Spalte „Bedingung“).

2.3.1 Datensatz

Ein Datensatz besteht aus folgenden Feldern:

Feld-Nr.	Feldbezeichnung	Länge	Typ	Art	Bedingung	erlaubte Inhalte	Bemerkung/Beispiel
1	Prefix-G	1	a	K		+, *	*
2	OMIM-G	6	n	m	(2 ² AND 3) OR (6 AND 7) OR (8)		134797
3	Genname	var	a	m	(2 AND 3) OR (6 AND 7) OR (8)		FBN1
4	Prefix-P	1	a	K		#, %	#
5	OMIM-P	6	n	m	(2 AND 3) OR (6 AND 7) OR (8)		154700
6	Art der Erkrankung	var	a	m	(2 AND 3) OR (6 AND 7) OR (8)		Marfan syndrome
7	PMK	1	n	K			3

² Werte entsprechend Eintrag in Spalte „Feld-Nr.“

Feld-Nr.	Feldbezeichnung	Länge	Typ	Art	Bedingung	erlaubte Inhalte	Bemerkung/Beispiel
8	Lizenztext	var	a	m	(2 AND 3) OR (6 AND 7) OR (8)		

2.3.2 Dummy-Datensatz

Die Datei enthält einen „Dummy“-Datensatz mit folgenden Inhalten:

;999999;Ersatzwert Gen - Begründung erforderlich;; ;999999;Ersatzwert Erkrankung - Begründung erforderlich;

2.4 Besondere Verarbeitungshinweise für die PVS-Anbieter

Es müssen nur verpflichtend die Spalten „OMIM-G“, „OMIM-P“ und „Lizenztext“ im PVS implementiert werden.

Die restlichen Spalten bzw. Inhalte dieser Datei haben keine Relevanz für die Implementierung in einem PVS. Im Rahmen der Suchfunktion können allerdings alle Spalten ausgewertet bzw. genutzt werden.

Weitere Verarbeitungshinweise bzw. Anforderungen zur OMIM-Kodierung für PVS-Anbieter können den folgenden Dokumenten:

- Anforderungskatalog KVDT, Kapitel 2.3.6.3. Abrechnungsbegründungen bei Berechnung genetischer Untersuchungen [KBV_ITA_VGEX_Anforderungskatalog_KVDT] und
- Datensatzbeschreibung KVDT [KBV_ITA_VGEX_Datensatzbeschreibung_KVDT] entnommen werden.