Gemeinsamer Bundesausschuss

Beschluss

des Gemeinsamen Bundesausschusses über eine Änderung der Kinder-Richtlinie: Prüfung des Screening-Algorithmus auf Mukoviszidose und damit verbundener Änderungsbedarf

Vorbehaltlich der Prüfung durch das BMG und Veröffentlichung im Bundesanzeiger gem. § 94 SGB V

Vom 17. Juli 2025

Der Gemeinsame Bundesausschuss (G-BA) hat in seiner Sitzung am 17. Juli 2025 beschlossen, die Richtlinie über die Früherkennung von Krankheiten bei Kindern (Kinder-Richtlinie) in der Fassung vom 18. Juni 2015 (BAnz AT 18.08.2016 B1), die zuletzt durch die Bekanntmachung des Beschlusses vom 21. März 2024 (BAnz AT 12.07.2024 B3) geändert worden ist, wie folgt zu ändern:

I. Kapitel C Abschnitt II „Screening auf Mukoviszidose“ wird wie folgt geändert:

1. § 32 Absatz 3 wird wie folgt geändert:

   a) Satz 2 wird durch die folgenden Sätze ersetzt:

   „Das Screening auf Mukoviszidose beinhaltet eine DNA-Mutationsanalyse. Darüber ist im Zuge der Aufklärung zu informieren.“

2. § 33 wird wie folgt geändert:

   a) Absatz 2 wird wie folgt geändert:

   aa) In Satz 2 wird das Wort „positiv“ durch das Wort „auffällig“ und die Angabe „Wert ≥ der 99,0. Perzentile“ durch die Angabe „IRT-Wert ≥ dem 99. Perzentil“ ersetzt.

   bb) In Satz 3 wird das Wort „positiv“ durch die Angabe „auffällig und wurde die Probe ≥ 36h und nach der 32. Schwangerschaftswoche abgenommen“ ersetzt und nach der Angabe „PAP-Test“ die Angabe „(zweite Stufe)“ eingefügt.

   cc) Satz 4 und 5 werden durch die folgenden Sätze ersetzt: „Liegt das Produkt aus IRT und PAP ≥ dem laborspezifischen Cut-off (orientierend an dem 85. Perzentil) erfolgt die dritte Stufe, eine genetische Untersuchung auf Mutationen gemäß Anlage 4a. Die zweite Stufe wird nicht durchgeführt, wenn der IRT-Wert ≥ dem 99,9. Perzentil liegt.“

   b) Absatz 3 wird wie folgt geändert:

   aa) In Satz 1 wird nach der Angabe „wenn“ die Angabe „einer der nachfolgenden Befunde vorliegt: IRT ≥ 99,9. Perzentile oder“ gestrichen.

   bb) Nach der Angabe „(CFTR-Gens)“ wird die Angabe „vorliegt“ eingefügt.

3. In § 34 Absatz 1 wird nach Satz 1 folgender Satz eingefügt: „Nach Vorliegen eines positiven Screeningbefunds soll eine genetische Beratung durch eine dafür qualifizierte Ärztin/einen dafür qualifizierten Arzt angeboten werden."

4. In § 37 Absatz 2 wird nach der Angabe „Labor“ die Angabe „bei Vorliegen eines abklärungsbedürftigen Schweißtests (Chloridbestimmung mittels Pilocarpin-Iontophorese) oder einer anderen abklärungsbedürftigen Konfirmationsdiagnostik,“ gestrichen und die Angabe „die“ eingefügt.

5. § 40 Absatz 1 Satz 1 wird durch den folgenden Satz ersetzt:

   „Als Anforderungen an die Qualitätssicherung der Labore gelten auch für das Screening auf Mukoviszidose die Regelungen des § 26 Absatz 1 bis 3 und 5 bis 8 entsprechend mit der Maßgabe, dass abweichend von § 26 Absatz 6 der Bericht Angaben zu

   - der Zahl der untersuchten Proben (Erstscreenings),
   - der Anzahl der auffälligen Screeningbefunde,
   - der Zeitspanne zwischen Probeneingang und Mitteilung des Screeningbefunds,
   - der Anzahl und Art der gemäß § 37 mitgeteilten Screeningergebnisse und
   - den Ergebnissen der einzelnen Untersuchungsschritte,
   - den IRT-Bestimmungen gesamt,
   - den IRT ≥ 99,9. Perzentil (failsafe),
   - den IRT ≥ 99. Perzentil < 99,9. Perzentil,
   - den durchgeführten PAP Untersuchungen,
   - IRTxPAP ≥ dem laborspezifischen Cut-off (orientierend an dem 85. Perzentil),
   - den durchgeführten Mutationsanalysen,
   - den Mutationsanalysen mit unauffälligem Ergebnis,
   - den vorliegenden Befunden der Konfirmationsdiagnostik,
   - der Anzahl der Schweißtests,
   - der Leitfähigkeit,
   - 1 oder 2 Mutationen in der Konfirmation oder Screening,
   - Mekonium Ileus,
   - der Anzahl der CFSPID-Fälle (Cystic Fibrosis Screen Positive, Inconclusive Diagnosis)

   enthalten muss.

II. Die Anlage 2 „Elterninformation zum Screening auf Mukoviszidose“ wird wie folgt geändert:

1. Unter dem Abschnitt „1. Was ist Mukoviszidose?“ wird in dem Satz „Mukoviszidose (auch Zystische Fibrose genannt) ist eine erbliche Krankheit, die ungefähr 1 von 3 300 Kindern betrifft.“ die Angabe „1“ durch das Wort „eines“ und die Zahl 3 300 durch die Zahl 5 000 ersetzt.

2. Der Abschnitt „4. Wie wird die Reihenuntersuchung auf Mukoviszidose durchgeführt?“ wird wie folgt geändert:

   a) Im ersten Absatz wird in Satz 2 nach dem Wort „Blutprobe,“ das Wort „welche“ durch das Wort „die“ ersetzt.

   b) Der zweite Absatz wird wie folgt gefasst: „Dort werden Labortests durchgeführt. Bei auffälligen Laborwerten wird aus derselben Blutprobe mit einem DNA-Test (Erbgutuntersuchung) nach den häufigsten Genveränderungen gesucht, die bei Mukoviszidose auftreten. Wenn eine oder zwei Genveränderungen gefunden werden, ist die Reihenuntersuchung auffällig.“.

Vorbehaltliche Prüfung durch das BMG und Veröffentlichung im Bundesanzeiger gem. § 94 SGB V

c) Im dritten Absatz wird der Satz „Sollte bereits der erste Test (IRT) sehr hoch sein, ist die Reihenuntersuchung allein dadurch kontrollbedürftig und es werden die anderen Tests nicht mehr durchgeführt.“ gestrichen.

d) Im vierten Absatz wird in Satz 2 nach dem Wort „von“ die Angabe „4“ durch das Wort „vier“ ersetzt.

3. Der Abschnitt „5. Wie werden Sie über das Reihenuntersuchungsergebnis informiert und was folgt danach?“ wird wie folgt geändert:

a) In der Überschrift werden nach dem Wort „über“ die Wörter „das Reihenuntersuchungsergebnis“ durch die Wörter „den Screeningbefund“ ersetzt.

b) Der erste Absatz wird wie folgt geändert:

aa) In Satz 1 wird nach dem Wort „Befund“ das Wort „kontrollbedürftig“ durch das Wort „auffällig“ ersetzt.

bb) In Satz 3 wird nach den Wörtern „Bei einem“ das Wort „kontrollbedürftigen“ durch das Wort „auffälligen“ ersetzt.

cc) In Satz 6 wird nach dem Wort „Ein“ das Wort „kontrollbedürftiges“ durch das Wort „auffälliges“ ersetzt.

dd) Satz 7 wird gestrichen.

c) Im zweiten Absatz wird der Satz „Jedoch ist die Wahrscheinlichkeit für eine sogenannte Anlageträgerschaft erhöht.“ durch den Satz „Es kann auch eine sogenannte Anlageträgerschaft vorliegen.“ ersetzt.

III. In Anlage 4a „DNA-Mutationsanalyse“ werden die Sätze „Diese Mutationsanalyse wird mittels eines Zystische Fibrose-Testkits durchgeführt. In den ersten 18 Monaten nach Inkrafttreten des Beschlusses kann die Untersuchung auf die oben genannten Mutationen auch unter Verwendung einer Kombination verschiedener Testkits oder durch andere geeignete Verfahren erfolgen.“ gestrichen.

IV. Die Änderungen der Richtlinie treten am Tag nach der Veröffentlichung im Bundesanzeiger in Kraft. Sie sind erst nach Ablauf von sechs Monaten ab ihrem Inkrafttreten anzuwenden. Bis zu diesem Zeitpunkt gilt die Richtlinie in ihrer vor dem Inkrafttreten dieses Beschlusses geltenden Fassung.

V. Die Tragenden Gründe zu diesem Beschluss werden auf den Internetseiten des G-BA unter www.g-ba.de veröffentlicht.

Berlin, den 17. Juli 2025

Gemeinsamer Bundesausschuss
gemäß § 91 SGB V
Der Vorsitzende

Prof. Hecken

Vorbehaltlich der Prüfung durch das BMG und Veröffentlichung im Bundesanzeiger gem. § 94 SGB V